

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
"Красноярский государственный медицинский университет
имени профессора В.Ф. Войно-Ясенецкого"
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Медико-психолого-фармацевтический факультет

Кафедра медицинской генетики и клинической нейрофизиологии ИПО

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

"Генетика"

уровень специалитета

очная форма обучения

срок освоения ОПОП ВО - 6 лет

2018 год

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
"Красноярский государственный медицинский университет
имени профессора В.Ф. Войно-Ясенецкого"
Министерства здравоохранения Российской Федерации



25 июня 2018

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

Дисциплины «Генетика»

Для ОПОП ВО по специальности 30.05.03 Медицинская кибернетика

Уровень специалитета

Очная форма обучения

Срок освоения ОПОП ВО - 6 лет

Медико-психолого-фармацевтический факультет

Кафедра медицинской генетики и клинической нейрофизиологии ИПО

Курс - V

Семестр - IX

Лекции - 28 час.

Практические занятия - 68 час.

Самостоятельная работа - 48 час.

Экзамен - IX семестр (36 ч.)

Всего часов - 180

Трудоемкость дисциплины - 5 ЗЕ

2018 год

1. Вводная часть

1.1. Планируемые результаты освоения образовательной программы по дисциплине

Цель освоения дисциплины "Генетика" состоит в овладении принципами диагностики, лечения и профилактики наследственных болезней и врожденных пороков развития

1.2. Место дисциплины в структуре ОПОП ВО

1.2.1. Дисциплина «Генетика» относится к блоку Б1 - «Дисциплины (модули)».

Биология (школьный курс)

Знания: микроскопического и субмикроскопического строения клетки; общих и специализированных функций клеток; законов генетики, ее значение для медицины, закономерности наследственности и изменчивости в индивидуальном развитии, «менделевское» наследование.

Умения: работать с увеличительной техникой (микроскопами)

Навыки: микроскопирования

Морфология: Анатомия человека Гистология Цитология

Знания: гаметогенеза и оплодотворения, ранних стадий развития эмбриона и плода, органогенеза и критических периодов органогенеза

Умения: работать с увеличительной техникой (микроскопами)

Навыки: микроскопирования и анализа гистологических препаратов

Патологическая анатомия

Знания: общепатологических процессов в патогенезе наследственных и ненаследственных заболеваний, патологической анатомии врожденных пороков развития

Умения: работать с увеличительной техникой (микроскопами)

Навыки: микроскопирования и анализа гистологических препаратов

Биохимия

Знания: механизмов биохимического гомеостаза организма, основных показателей обмена в норме и патологии, современных методов биохимических исследований в клинике

Умения: пользоваться химическим оборудованием; работать с увеличительной техникой (микроскопами); прогнозировать направление и результаты физико-химических процессов, протекающих в живых системах, опираясь на теоретические положения;

Навыки: пользования химическим оборудованием

Патофизиология

Знания: типовых форм нарушений обмена белков, углеводов, липидов, нуклеиновых кислот, минералов и т.д., патофизиологию опухолевого роста

Умения: работать с оборудованием

Навыки: пользования оборудованием

1.3. Требования к результатам освоения дисциплины

1.3.1. Изучение данной дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих общекультурных (ОК), общепрофессиональных (ОПК) и профессиональных (ПК) компетенций:

В результате изучения дисциплины обучающиеся должны:

Общие сведения о компетенции ОК-1	
Вид деятельности	-
Профессиональная задача	-
Код компетенции	ОК-1
Содержание компетенции	способностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу
	Знать
	Уметь
1	анализировать наследственные факторы заболеваний
2	осуществлять беседу опрос пациентов с наследственными заболеваниями, врожденными пороками развития и их родственниками с учетом моральных и правовых норм
	Владеть
1	навыками критического анализа и оценки современных научных достижений и результатов деятельности по решению практических задач, в том числе в междисциплинарных областях
	Оценочные средства
1	Вопросы к экзамену
2	Вопросы по теме занятия
3	Практические навыки
4	Ситуационные задачи
5	Тесты
6	Примерная тематика рефератов

Общие сведения о компетенции ОПК-1	
Вид деятельности	-
Профессиональная задача	-
Код компетенции	ОПК-1
Содержание компетенции	готовностью решать стандартные задачи профессиональной деятельности с использованием информационных, библиографических ресурсов, медико-биологической терминологии, информационно-коммуникационных технологий и учетом основных требований информационной безопасности
	Знать
	Уметь
1	решать стандартные задачи профессиональной деятельности с использованием информационных, библиографических ресурсов, медико-биологической терминологии, информационно-коммуникационных технологий и учетом основных требований информационной безопасности
	Владеть
1	медико-биологической терминологией, информационно-коммуникационными технологиями с учетом основных требований информационной безопасности

Оценочные средства	
1	Вопросы к экзамену
2	Вопросы по теме занятия
3	Практические навыки
4	Ситуационные задачи
5	Тесты
6	Примерная тематика рефератов

Общие сведения о компетенции ОПК-3	
Вид деятельности	-
Профессиональная задача	-
Код компетенции	ОПК-3
Содержание компетенции	способностью и готовностью анализировать результаты собственной деятельности для предотвращения профессиональных ошибок
	Знать
	Уметь
1	интерпретировать результаты биохимических исследований при наследственных болезнях обмена
	Владеть
1	методами лечения моногенных заболеваний
	Оценочные средства
1	Вопросы по теме занятия
2	Практические навыки
3	Ситуационные задачи
4	Тесты
5	Примерная тематика рефератов

Общие сведения о компетенции ОПК-4	
Вид деятельности	-
Профессиональная задача	-
Код компетенции	ОПК-4
Содержание компетенции	готовностью к ведению медицинской документации
	Знать
	Уметь
1	оформить и вести амбулаторную карту терапевтического больного.
	Владеть
1	правилами оформления медицинской карты амбулаторного и стационарного больного
	Оценочные средства
1	Вопросы по теме занятия
2	Практические навыки
3	Ситуационные задачи
4	Тесты
5	Примерная тематика рефератов

Общие сведения о компетенции ОПК-9	
Вид деятельности	-
Профессиональная задача	-
Код компетенции	ОПК-9
Содержание компетенции	готовностью к применению специализированного оборудования и медицинских изделий, предусмотренных для использования в профессиональной сфере
	Знать
	Уметь
1	применять специализированное оборудование и медицинские изделия, предусмотренные для использования в профессиональной сфере
	Владеть
1	навыками использования специализированного оборудования и медицинских изделий, предусмотренных для использования в профессиональной сфере
	Оценочные средства
1	Вопросы по теме занятия
2	Практические навыки
3	Ситуационные задачи
4	Тесты
5	Примерная тематика рефератов

Общие сведения о компетенции ПК-4	
Вид деятельности	медицинская деятельность
Профессиональная задача	диагностика заболеваний и патологических состояний пациентов
Код компетенции	ПК-4
Содержание компетенции	готовностью к оценке результатов лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания
	Знать
1	диагностика заболеваний и патологических состояний пациентов
	Уметь
1	оценивать результаты цитогенетических и молекулярно-генетических методов диагностики наследственных заболеваний
	Владеть
1	интерпретацией результатов лабораторных, инструментальных методов диагностики алгоритмом развернутого предварительного диагноза с последующим направлением пациента к соответствующему врачу-специалисту
	Оценочные средства
1	Вопросы к экзамену
2	Вопросы по теме занятия
3	Практические навыки
4	Ситуационные задачи
5	Тесты
6	Примерная тематика рефератов

2. ОСНОВНАЯ ЧАСТЬ

2.1. Объем дисциплины и виды учебной работы

		Семестр
Вид учебной работы	Всего часов	IX
1	2	3
Аудиторные занятия (всего), в том числе	96	96
Лекции (Л)	28	28
Практические занятия (ПЗ)	68	68
Из общего числа аудиторных часов - в интерактивной форме*	12 13%	12
Семинарские занятия (СЗ)		
Лабораторные работы (ЛР)		
Внеаудиторная (самостоятельная) работа обучающегося (СР), в том числе:	48	48
Подготовка к занятиям	3	3
Проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх	33	33
Подготовка презентаций, рефератов	5	5
Подготовка устного сообщения или презентации по теме	1	1
Работа с тестами и вопросами для самопроверки	1	1
Поиск и обзор научных публикаций и электронных источников информации	1	1
Проработка учебного материала	1	1
Решение ситуационных задач	3	3
Вид промежуточной аттестации	36 (0.35)	Экзамен 36.00 (0.35)
Консультации	1	1
Контактная работа	97.35	
Общая трудоемкость час. ЗЕ	180.0 5	180 5

2.2. Разделы дисциплины (модуля), компетенции и индикаторы их достижения, формируемые при изучении

№ раздела	Наименование раздела дисциплины	Темы разделов дисциплины	Код формируемой компетенции	Коды индикаторов достижения компетенций
1	2	3	4	5
1.	Генетика			
		Введение в медицинскую генетику	ОК-1, ПК-4	ОК-1, ПК-4
		Молекулярные основы генетики	ОПК-1	ОПК-1
		Молекулярные основы генетики. Групповая дискуссия.	ПК-4, ОПК-1	ПК-4, ОПК-1
		Хромосомные заболевания	ОПК-1, ОПК-3, ОПК-9	ОПК-1, ОПК-3, ОПК-9
		Цитогенетические методы диагностики	ПК-4, ОПК-3	ПК-4, ОПК-3
		Кариотипирование	ОК-1, ОПК-1, ОПК-3	ОК-1, ОПК-1, ОПК-3
		Генные заболевания	ПК-4, ОПК-1, ОПК-3	ПК-4, ОПК-1, ОПК-3
		Исследование буккального эпителия	ОПК-3, ОПК-4, ОПК-9	ОПК-3, ОПК-4, ОПК-9
		CISH, SISH гибридизация in situ, FISH-диагностика	ОК-1, ПК-4, ОПК-1, ОПК-3, ОПК-4, ОПК-9	ОК-1, ПК-4, ОПК-1, ОПК-3, ОПК-4, ОПК-9
		Принципы ПЦР диагностики	ПК-4	ПК-4
		Генные заболевания. Групповая дискуссия.	ОК-1	ОК-1
		Методы детекции результатов гибридизации	ОК-1, ПК-4	ОК-1, ПК-4
		Принципы ПЦР-диагностики	ПК-4, ОПК-1, ОПК-3, ОПК-4, ОПК-9	ПК-4, ОПК-1, ОПК-3, ОПК-4, ОПК-9
		Наследственные болезни обмена. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней обмена. Хромато-масс-спектрометрия, хроматография	ОПК-4	ОПК-4
		Наследственные болезни обмена. Различные виды электрофореза в диагностике наследственных заболеваний. Метод сухого пятна	ОПК-1, ОПК-3	ОПК-1, ОПК-3
		Мультифакторные заболевания	ОК-1, ОПК-3	ОК-1, ОПК-3
		Наследственные болезни обмена	ОК-1, ОПК-1	ОК-1, ОПК-1
		Метод электрофореза в диагностике НБО	ОК-1, ОПК-1	ОК-1, ОПК-1
		Секвенирование генома	ОК-1, ПК-4	ОК-1, ПК-4
		Онкогенетика	ОПК-3	ОПК-3
		Организация медико-генетической службы в РФ. Часть 1	ОК-1, ОПК-1	ОК-1, ОПК-1

		Организация медико-генетической службы в РФ. Часть 2	ОК-1, ОПК-1	ОК-1, ОПК-1
		Онкогенетика. Ролевая игра.	ОПК-9	ОПК-9
		Организация МГС в РФ	ОК-1, ОПК-1	ОК-1, ОПК-1
		Клинико-генеалогический диагностики наследственных заболеваний	ОПК-3, ОПК-9	ОПК-3, ОПК-9
		Расчет риска наследственных заболеваний	ОК-1	ОК-1

2.3. Разделы дисциплины и виды учебной деятельности

			Виды учебной деятельности, включая самостоятельную работу (в часах)					
№ п/п	№ семестра	Наименование раздела дисциплины	Л	ЛР	ПЗ	СЗ	СР	Всего
1	2	3	4	5	6	7	8	9
1.	9	Генетика	28		68		48	144
		Всего	28		68		48	144

2.4. Тематический план лекций дисциплины

5 курс

9 семестр

№ раздела	№ темы	Наименование раздела	Тема	Количество часов
1	2	3	4	5
1	1	Генетика [2.00]	Введение в медицинскую генетику ОК-1,ПК-4	2
1	2	Генетика [2.00]	Молекулярные основы генетики ОПК-1	2
1	3	Генетика [2.00]	Хромосомные заболевания ОПК-1,ОПК-3,ОПК-9	2
1	4	Генетика [2.00]	Цитогенетические методы диагностики ПК-4,ОПК-3	2
1	5	Генетика [2.00]	Генные заболевания ПК-4,ОПК-1,ОПК-3	2
1	6	Генетика [2.00]	Принципы ПЦР диагностики ПК-4	2
1	7	Генетика [2.00]	Методы детекции результатов гибридизации ОК-1,ПК-4	2

1	8	Генетика [2.00]	Наследственные болезни обмена. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней обмена. Хромато-масс-спектрометрия, хроматография ОПК-4	2
1	9	Генетика [2.00]	Наследственные болезни обмена. Различные виды электрофореза в диагностике наследственных заболеваний. Метод сухого пятна ОПК-1,ОПК-3	2
1	10	Генетика [2.00]	Мультифакторные заболевания ОК-1,ОПК-3	2
1	11	Генетика [2.00]	Секвенирование генома ОК-1,ПК-4	2
1	12	Генетика [2.00]	Онкогенетика ОПК-3	2
1	13	Генетика [2.00]	Организация медико-генетической службы в РФ. Часть 1 ОК-1,ОПК-1	2
1	14	Генетика [2.00]	Организация медико-генетической службы в РФ. Часть 2 ОК-1,ОПК-1	2
			Всего за семестр	28
			Всего часов	28

2.5. Тематический план практических/семинарских занятий

2.5.1. Тематический план практических занятий

5 курс
9 семестр

№ раздела	№ темы	Наименование раздела	Тема	Количество часов
1	2	3	4	5
1	1	Генетика [4.00]	Введение в медицинскую генетику ОК-1, ПК-4, ОПК-1, ОПК-3, ОПК-4, ОПК-9	4
1	2	Генетика [4.00]	Молекулярные основы генетики. Групповая дискуссия. (В интерактивной форме) ПК-4, ОПК-1	4
1	3	Генетика [4.00]	Хромосомные заболевания ОПК-1, ОПК-3	4
1	4	Генетика [4.00]	Кариотипирование ОК-1, ОПК-1, ОПК-3	4
1	5	Генетика [4.00]	Исследование букаркального эпителия ОПК-3, ОПК-4, ОПК-9	4
1	6	Генетика [4.00]	CISH, SISH гибридизация in situ, FISH-диагностика ОК-1, ПК-4, ОПК-1, ОПК-3, ОПК-4, ОПК-9	4
1	7	Генетика [4.00]	Генные заболевания. Групповая дискуссия. (В интерактивной форме) ОК-1	4

1	8	Генетика [4.00]	Принципы ПЦР-диагностики ПК-4,ОПК-1,ОПК-3,ОПК-4,ОПК-9	4
1	9	Генетика [4.00]	Методы детекции результатов гибридизации ОК-1	4
1	10	Генетика [4.00]	Наследственные болезни обмена ОК-1,ОПК-1	4
1	11	Генетика [4.00]	Метод электрофореза в диагностике НБО ОК-1,ОПК-1	4
1	12	Генетика [4.00]	Мультифакторные заболевания ОПК-3,ОПК-4,ОПК-9	4
1	13	Генетика [4.00]	Секвенирование генома ОПК-9	4
1	14	Генетика [4.00]	Онкогенетика. Ролевая игра. (В интерактивной форме) ОПК-9	4
1	15	Генетика [4.00]	Организация МГС в РФ ОК-1,ОПК-1	4
1	16	Генетика [4.00]	Клинико-генеалогический диагностики наследственных заболеваний ОПК-3,ОПК-9	4

1	17	Генетика [4.00]	Расчет риска наследственных заболеваний ОК-1	4
			Всего за семестр	68
			Всего часов	68

2.5.2. Тематический план семинарских занятий

Данный вид работы учебным планом не предусмотрен

2.6. Тематический план лабораторных работ

Данный вид работы учебным планом не предусмотрен

2.7. Контроль самостоятельной работы

Данный вид работы учебным планом не предусмотрен

2.8. Самостоятельная работа
2.8.1. Виды самостоятельной работы

5 курс
9 семестр

№ раздела	№ темы	Наименование раздела	Тема	Вид самост. работы	Количество часов
1	2	3	4	5	6
1	1	Генетика [2.00]	Введение в медицинскую генетику ОК-1, ПК-4, ОПК-1, ОПК-3, ОПК-4, ОПК-9	Подготовка к занятиям [2.00]	2
1	2	Генетика [3.00]	Молекулярные основы генетики ОК-1, ПК-4	Проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх [3.00]	3
1	3	Генетика [3.00]	Хромосомные заболевания ОПК-1, ОПК-3	Проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх [3.00]	3
1	4	Генетика [2.00]	Кариотипирование ОК-1, ОПК-1, ОПК-3	Подготовка презентаций, рефератов [2.00]	2
1	5	Генетика [3.00]	Исследование буккального эпителия ОПК-3, ОПК-4, ОПК-9	Проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх [3.00]	3

1	6	Генетика [3.00]	CISH, SISH гибридизация in situ, FISH-диагностика ОК-1,ПК-4,ОПК-3,ОПК-4	Подготовка презентаций, рефератов [1.00], Проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх [2.00]	3
1	7	Генетика [3.00]	Генные заболевания ОК-1	Подготовка устного сообщения или презентации по теме [1.00], Проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх [2.00]	3
1	8	Генетика [3.00]	Принципы ПЦР-диагностики ПК-4,ОПК-1,ОПК-3,ОПК-4,ОПК-9	Проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх [3.00]	3
1	9	Генетика [3.00]	Методы детекции результатов гибридизации ОК-1	Проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх [3.00]	3
1	10	Генетика [3.00]	Наследственные болезни обмена ОК-1,ОПК-1	Проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх [3.00]	3
1	11	Генетика [3.00]	Метод электрофореза в диагностике НБО ОК-1,ОПК-1	Проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх [3.00]	3
1	12	Генетика [3.00]	Мультифакторные заболевания ОПК-3,ОПК-4,ОПК-9	Проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх [2.00], Работа с тестами и вопросами для самопроверки [1.00]	3

1	13	Генетика [3.00]	Секвенирование генома ОПК-3,ОПК-4,ОПК-9	Проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх [3.00]	3
1	14	Генетика [4.00]	Онкогенетика ОПК-9	Поиск и обзор научных публикаций и электронных источников информации [1.00], Проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх [3.00]	4
1	15	Генетика [4.00]	Организация МГС в РФ ОК-1,ОПК-1	Подготовка к занятиям [1.00], Подготовка презентаций, рефератов [2.00], Проработка учебного материала [1.00]	4
1	16	Генетика [1.00]	Клинико-генеалогический диагностики наследственных заболеваний ОПК-3,ОПК-9	Решение ситуационных задач [1.00]	1
1	17	Генетика [2.00]	Расчет риска наследственных заболеваний ОПК-3,ОПК-9	Решение ситуационных задач [2.00]	2
			Всего за семестр		48
			Всего часов		48

2.8.2. Учебно-методическое обеспечение для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине

№ п/п	Автор, название, место издания, издательство, год издания учебной и учебно-методической литературы	Вид носителя (электронный/бумажный)
1	2	3
1	Арешкина И.Г., Болдырева О.В., Газенкамф К.А., Дмитренко Д.В., Донцева Е.А., Елизарьева Т.Ю., Зобова С.Н., Кантимирова Е.А., Сапронова М.Р., Шнайдер Н.А. Генетика : фонд оценочных средств для текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации по специальности 30.05.03 Медицинская кибернетика (очная форма обучения) . - Красноярск : КрасГМУ, 2018. - Текст : электронный. - URL: https://krasgmu.ru/umu/printing/12904_genet.pdf	ЭБС КрасГМУ
2	Генетика : сборник методических рекомендаций для преподавателя к практическим занятиям по специальности 30.05.03 Медицинская кибернетика (очная форма обучения) / сост. О. В. Болдырева, К. А. Газенкамф, Д. В. Дмитренко [и др.] ; Красноярский медицинский университет. - Красноярск : КрасГМУ, 2017. - Текст : электронный. - URL: http://krasgmu.ru/index.php?page[org]=o_umkd_metod&umkd_id=4204&metod_type=0&metod_class=0&tlids=310085,310086,310087,310088,310089,310090,310091,310092,310093,310094,310095,310096,310097,310098,310099,310101,310105&pdf=0	ЭБС КрасГМУ
3	Генетика : сборник методических указаний для обучающихся к практическим занятиям по специальности 30.05.03 Медицинская кибернетика (очная форма обучения) / сост. О. В. Болдырева, К. А. Газенкамф, Д. В. Дмитренко [и др.] ; Красноярский медицинский университет. - Красноярск : КрасГМУ, 2017. - Текст : электронный. - URL: http://krasgmu.ru/index.php?page[org]=o_umkd_metod&umkd_id=4204&metod_type=0&metod_class=1&tlids=310085,310086,310087,310088,310089,310090,310091,310092,310093,310094,310095,310096,310097,310098,310099,310101,310105&pdf=0	ЭБС КрасГМУ
4	Генетика : сборник методических указаний для обучающихся к внеаудиторной (самостоятельной) работе по специальности 30.05.03 Медицинская кибернетика (очная форма обучения) / сост. О. В. Болдырева, К. А. Газенкамф, Д. В. Дмитренко [и др.] ; Красноярский медицинский университет. - Красноярск : КрасГМУ, 2017. - Текст : электронный. - URL: http://krasgmu.ru/index.php?page[org]=o_umkd_metod&umkd_id=4204&metod_type=0&metod_class=2&tlids=310085,310086,310087,310088,310089,310090,310091,310092,310093,310094,310095,310096,310097,310098,310099,310101,310105&pdf=0	ЭБС КрасГМУ

2.9. Оценочные средства, в том числе для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине

2.9.1. Виды контроля и аттестации, формы оценочных средств

9 семестр					
			Оценочные средства		
№ п/п	Виды контроля	Наименование раздела дисциплины	Форма	Кол-во вопросов в задании	Кол-во независимых вариантов
1	2	3	4	5	6
1	Для входного контроля				
		Генетика			
			Тесты	10	10
2	Для текущего контроля				
		Генетика			
			Вопросы по теме занятия	5	5
			Оценка практических навыков	3	10
3	Для промежуточного контроля				
			Вопросы к экзамену	3	10
			Ситуационные задачи	10	10
			Тесты	10	10

2.9.2. Примеры оценочных средств

Входной контроль

Тесты

1. ДЛЯ СИНДРОМА ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА ХАРАКТЕРНО

- 1) высокий рост
- 2) специфический запах мочи

3) крыловидные складки на коже

- 4) депигментация кожи
- 5) сандалевидная щель

Правильный ответ: 3

ОК-1

2. СОВОКУПНОСТЬ ГЕНОВ В ПОПУЛЯЦИИ

- 1) Ген
- 2) Генотип
- 3) Аллель

4) Генофонд

- 5) Частота

Правильный ответ: 4

ОК-1

3. ДЛЯ СИНДРОМА ДИ ДЖОРДЖИ ХАРАКТЕРНО

- 1) снижение IgA
- 2) снижение IgG
- 3) снижение IgM

4) лимфоцитопения

- 5) гиперкальциемия

Правильный ответ: 4

ОК-1

Текущий контроль

Вопросы по теме занятия

1. Назовите основные этапы клинико-генеалогического метода?

1) Основные этапы клинико-генеалогического метода: сбор сведений о членах семьи пробанда; графическое изображение родословной; анализ имеющихся данных и выдача соответствующего заключения

ОК-1 , ОПК-1 , ОПК-3 , ОПК-4

2. Дайте определение нейрофиброматозу?

1) Нейрофиброматоз - группа аутосомно-доминантных заболеваний с опухолевыми поражениями нервной системы и кожными изменениями, относящихся к факоматозам

ОК-1 , ПК-4 , ОПК-1 , ОПК-3 , ОПК-4

3. Что такое пренатальная диагностика?

1) Пренатальная диагностика - это комплекс методов получения информации о плоде

ОК-1 , ПК-4 , ОПК-1 , ОПК-3 , ОПК-4

4. ПЦР-диагностика: характеристика

ПК-4 , ОПК-1 , ОПК-3 , ОПК-4

5. Основные принципы полимеразной реакции

ПК-4 , ОПК-1 , ОПК-3 , ОПК-4

6. Ход ПЦР

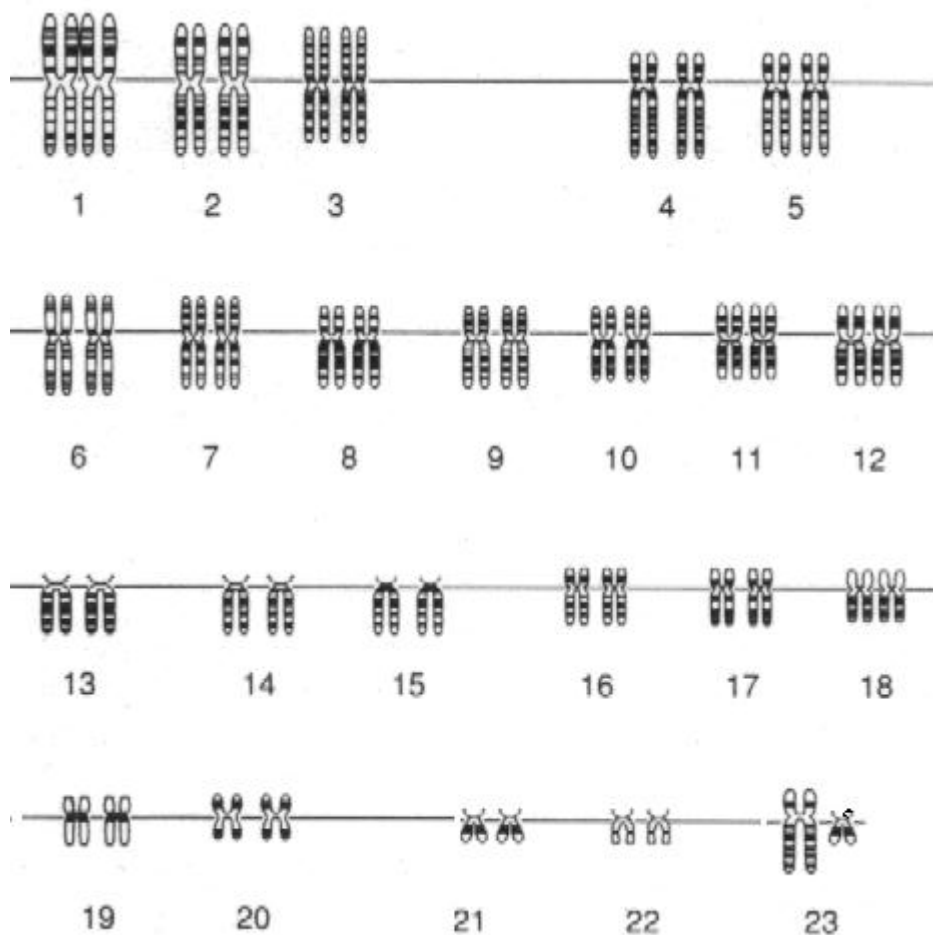
ПК-4 , ОПК-1 , ОПК-3 , ОПК-4

7. ПЦР-диагностика в медицине

ПК-4 , ОПК-1 , ОПК-3 , ОПК-4

Практические навыки

1. Рассмотрите представленный кариотип.



- 1) Оцените представленный кариотип?
- 2) Какой метод окраски использован?
- 2) Какова половая принадлежность данного кариотипа?
- 4) На чём основано Ваше мнение?

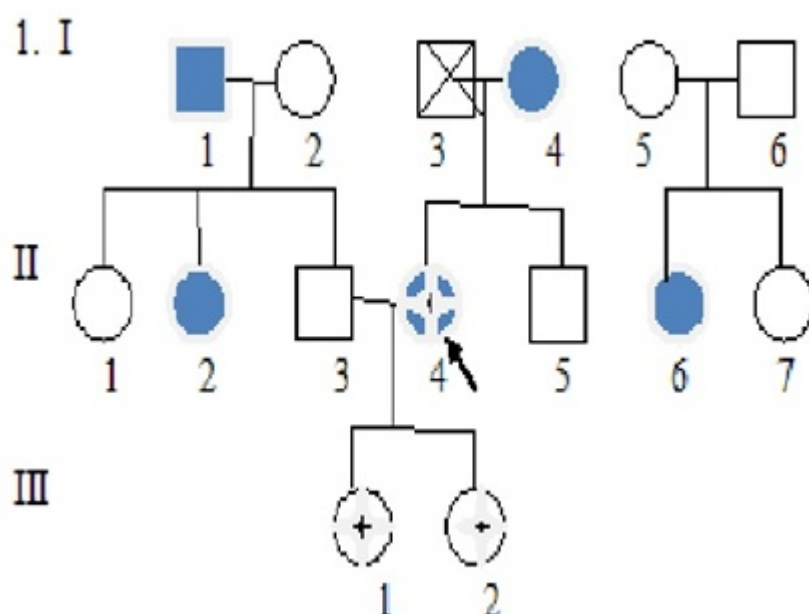
- 1) Нормальный кариотип
- 2) G-окраска
- 2) Данный кариотип - мужской
- 4) Наличие Y хромосомы

ОК-1 , ОПК-1 , ОПК-3 , ОПК-4 , ОПК-9

2. Пробанд - женщина 48 лет с сахарным диабетом II типа, ожирением в течение последних 12 лет. Из анамнеза: две дочери 16 и 18 лет имеют избыточную массу, соматически здоровы, муж, 50 лет, здоров. Из двух сестер мужа одна, 56 лет, страдает сахарным диабетом II типа в течение 7 лет, другая, 53 лет, здорова. Отец умер в возрасте 76 лет от гангрены нижних конечностей. Мать 78 лет живет далеко, сведений о её здоровье нет. Брат пробанда умер в возрасте 48 лет от ИМ, отец умер в возрасте 61 года от ИМ, матери пробанда 65 лет, СД II типа с 55 лет, сестра матери, 61 года, здорова, но одна из её двух дочерей 42 лет страдает СД с 40 лет, другая, 35 лет, здорова.

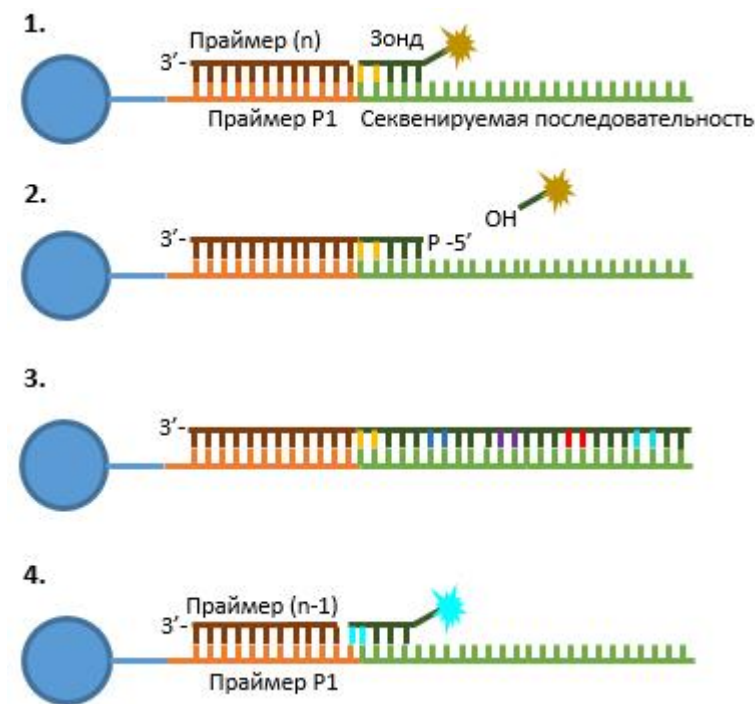
- 1) Определить, является ли СД II типа в данной семье наследственным?

- 2) Какой характер СД II типа можно предположить в данной семье и почему?
- 3) Какие профилактические мероприятия необходимо проводить в данной семье?
- 4) Кто входит в группу риска СД II типа?
- 5) Составить родословную.
- 1) Определить, является ли СД II типа в данной семье наследственным?
- 2) СД II в данной семье - мультифакториальная патология, так как кроме высокой частоты заболевания родственников болеют, в основном, женщины, а также отмечается утяжеление заболевания по поколениям
- 3) Так как в данной семье СД II является наследственным, необходимы чёткие рекомендации по профилактике данного заболевания, исключение средовых факторов риска
- 4) Дочери пробанда III-1 и III-2 входят в группу риска по СД II, так как имеют больных СД родственников 1 и 2 степени родства, а также повышенный вес
- 5) Родословная.



ОПК-1

3. Кодовая таблица для расшифровки сигнала и принцип технологии SOLiD. Для определения последовательности из 15 нуклеотидов был использован адаптерный праймер P1 3'-GCATGGCACAGTTGC-5', с помощью которого искомая последовательность фиксируется к бусине, и технология SOLiD. За первый раунд прочтения с использованием праймера (не адаптерного) длины n (5'-CGNACCGTGTCAACG-3'), комплементарного адаптерному праймеру, был получен следующий цветовой код: синий-синий-синий. За второй раунд прочтения с использованием праймера длины n-1 (3'-CGNACCGTGTCAAC-5') был получен цветовой код: зелёный-зелёный-синий. За третий раунд прочтения с использованием праймера длины n-2 (3'-CGNACCGTGTCAA-5') был получен цветовой код: красный-красный-зелёный-синий. За четвёртый раунд прочтения с использованием праймера длины n-3 (3'-CGNACCGTGTCA-5') был получен цветовой код: зелёный-зелёный-красный-красный. За пятый и последний раунд прочтения с использованием праймера длины n-4 (3'-CGNACCGTGTC-5') был получен цветовой код: синий-красный-зелёный-жёлтый.



1) Зная принцип технологии секвенирования методом лигирования и используя цветовой код для расшифровки цветового сигнала, определите последовательность из 15 нуклеотидов.

2) Охарактеризуйте основные этапы технологии секвенирования второго поколения

3) Охарактеризуйте принцип технологии секвенирования методом лигирования

4) Каковы достоинства технологии секвенирования методом лигирования?

5) Какие ещё технологии секвенирования Вам известны?

1) 1. 3'-AATGCAACGTTTCGG-5'. В раунде 2 с использованием праймера длиной n-1 первый цветовой сигнал, соответствующий первым двум присоединённым к праймеру нуклеотидам – зелёный. Мы знаем, что первый из присоединённых нуклеотидов комплементарен нуклеотиду С на 5'-конце адаптерной последовательности (известной нам), то есть это G. Зелёному коду с первым нуклеотидом G соответствует пара GT. Следовательно, 1-й нуклеотид исходной читаемой последовательности A (комплементарный нуклеотиду Т). В первом раунде с праймером длины n первый цветовой сигнал – синий, он соответствует двум первым нуклеотидам на искомой последовательности. Первый из них А, значит, согласно кодовой таблице, 2-й тоже А. Таким образом читаем всю последовательность

2) Приготовление библиотеки (дробление ДНК и лигирование адаптеров); амплификация индивидуальных фрагментов и отжиг праймеров; синтез цепи, комплементарной секвенируемому фрагменту; регистрация сигнала; интеграция сигнала, перевод в последовательность ДНК (basecalling)

3) 3. Новая цепь ДНК синтезируется не добавлением единичных нуклеотидов (полимеризацией), а добавлением коротких блоков, олигонуклеотидов с длиной 8, комплементарных первой цепи, которые присоединяются с помощью фермента лигазы. В реакции используется смесь всех возможных олигонуклеотидов длиной 8 ($4^8=65536$ вариантов). Из-за малой длины их связывание с комплементарной нитью ДНК нестабильно, но если олигонуклеотид ложится встык с предыдущим, то лигаза соединяет их. Олигонуклеотиды помечены четырьмя разными флуоресцентными метками. Цвет метки определяется комбинацией двух первых (5') нуклеотидов согласно некоторой кодовой таблице (16 комбинациям соответствуют 4 цвета). После лигирования считывают флуоресцентный сигнал, затем метку удаляют вместе с последними тремя нуклеотидами, пользуясь заложенной там расщепляемой связью. Таким образом, синтез идет шагами по пять нуклеотидов. Когда анализируемый участок пройден, новую цепь ДНК

удаляют, и синтез повторяют несколько раз со всеми возможными сдвигами фазы, т.е. на один, два и т.д. нуклеотидов. Такие повторы не трудоемки, поскольку совершаются автоматически. Сопоставляя результаты всех прочтений, компьютер вычисляет последовательность ДНК

4) В данном методе каждый нуклеотид прочитывается дважды, что повышает точность секвенирования. Соответственно чтобы допустить ошибку секвенирования (пропустить SNP) необходимо оба раза неправильно определить цвет флуоресцентной метки при секвенировании соседних нуклеотидов

5) Пиросеквенирование, секвенирование на платформе Illumina, секвенирование методом лигирования SOLiD, IonTorrent – ионное полупроводникового секвенирования

ОПК-1 , ОПК-3 , ОПК-9

Промежуточный контроль

Вопросы к экзамену

1. Назовите основные типы транслокаций и охарактеризуйте их?

1) Типы транслокаций: реципрокная транслокация, когда две хромосомы взаимно обмениваются сегментами (сбалансированная транслокация); нереципрокная транслокация - когда сегмент одной хромосомы переносится в другую; транслокация типа центрического соединения - когда после разрывов в околоцентромерном районе соединяются два фрагмента с центромерами таким образом, что их центромера соединяется, образуя одну; взаимное объединение двух акроцентрических хромосом из групп D и G приводит к образованию одной мета- или субметацентрической хромосомы - такую транслокацию называют робертсоновской

ОК-1

2. Перечислите общие клинические признаки для наследственных моторно-сенсорных нейропатий?

1) Клинические проявления характеризуются сочетанием слабости и атрофии мышц дистальных отделов рук и ног, с последующей их деформацией, расстройствами чувствительности, сухожильной гипо- или арефлексией

ОПК-1

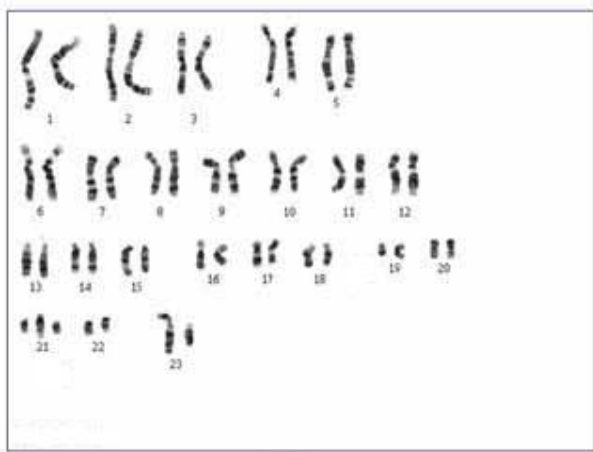
3. Какие методы пренатальной диагностики относят к неинвазивным?

1) К неинвазивным методам относят: ультразвуковое исследование с черно-белой или цветной доплерографией; иммунорадиологический и иммуноферментный анализ факторов материнской сыворотки

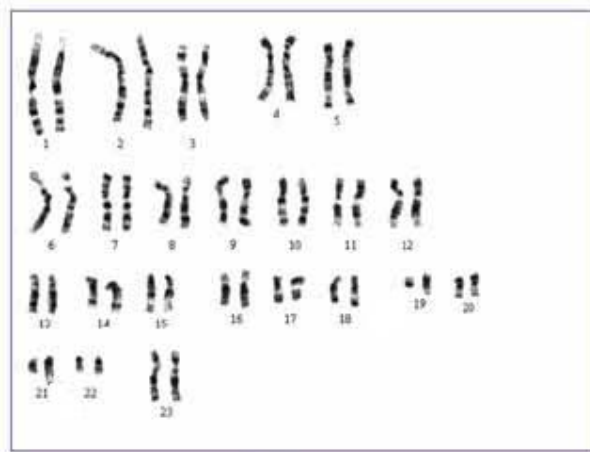
ОК-1 , ПК-4

Ситуационные задачи

1. Ситуационная задача №1: Рассмотрите представленные кариотипы



а



б

- 1) Чем отличаются кариотипы на фотографиях «а» и «б»
- 2) На какой из фотографий представлен аномальный кариотип?
- 3) Назовите данный синдром, напишите кариотип
- 4) Опишите основные признаки данного заболевания
- 5) Какие еще заболевания из этой группы вы знаете?

Ответ 1: Кариотипы отличаются набором хромосом

Ответ 2: На фотографии «а» представлен аномальный кариотип

Ответ 3: Синдром Дауна, 47, XY, 21+

Ответ 4: Множественные фенотипические дизморфии, врожденные пороки внутренних органов, умственная отсталость, трисомия по 21 хромосоме

Ответ 5: К аутосомным трисомиям у живорожденных относятся также синдромы Патау и Эдвардса

ОК-1 , ПК-4 , ОПК-1 , ОПК-3 , ОПК-4 , ОПК-9

2. Ситуационная задача №2: На прием к неврологу обратился мужчина, 27 лет, с жалобами на слабость в стопах, частые спотыкания, нарушение ходьбы, выраженные боли в мышцах голени. Из анамнеза известно, что данные жалобы появились около 3-х лет назад, по поводу чего обращался к неврологу, и ему было рекомендовано сделать стимуляционную ЭНМГ (СРВм) нижних конечностей. После обследования повторно к неврологу не обращался. В течение последнего года деформировались стопы и усилились боли в мышцах голени. Семейный анамнез скудный: пробанд является единственным ребенком в семье, отец пробанда здоров. Мама пробанда - приемный ребенок, при ходьбе «шлепает» стопами и имеет высокий свод стопы. Бабушка по материнской линии умерла в 45 лет от туберкулеза легких. Дедушка умер «по старости». Бабушка и дедушка по отцовской линии здоровы. Объективно, при неврологическом осмотре обращено внимание на гипотрофии мышц голени и стоп, деформации стоп по типу «полых», симптом «перевернутых бутылок», отсутствие карпорадиальных и ахилловых рефлексов и снижение коленных и локтевых рефлексов, без клинически значимой разницы сторон, гипостезия на конечностях по полиневритическому типу в виде «гольф» и «перчаток», при ходьбе «степпаж». Стимуляционная ЭНМГ большеберцового и малоберцового нервов: выраженная моторная нейропатия малоберцовых и большеберцовых нервов обеих нижних конечностей, с вторичными мышечно-трофическими изменениями в стопах.

- 1) Ваш предположительный диагноз?

2) Изобразите генеалогическое дерево?

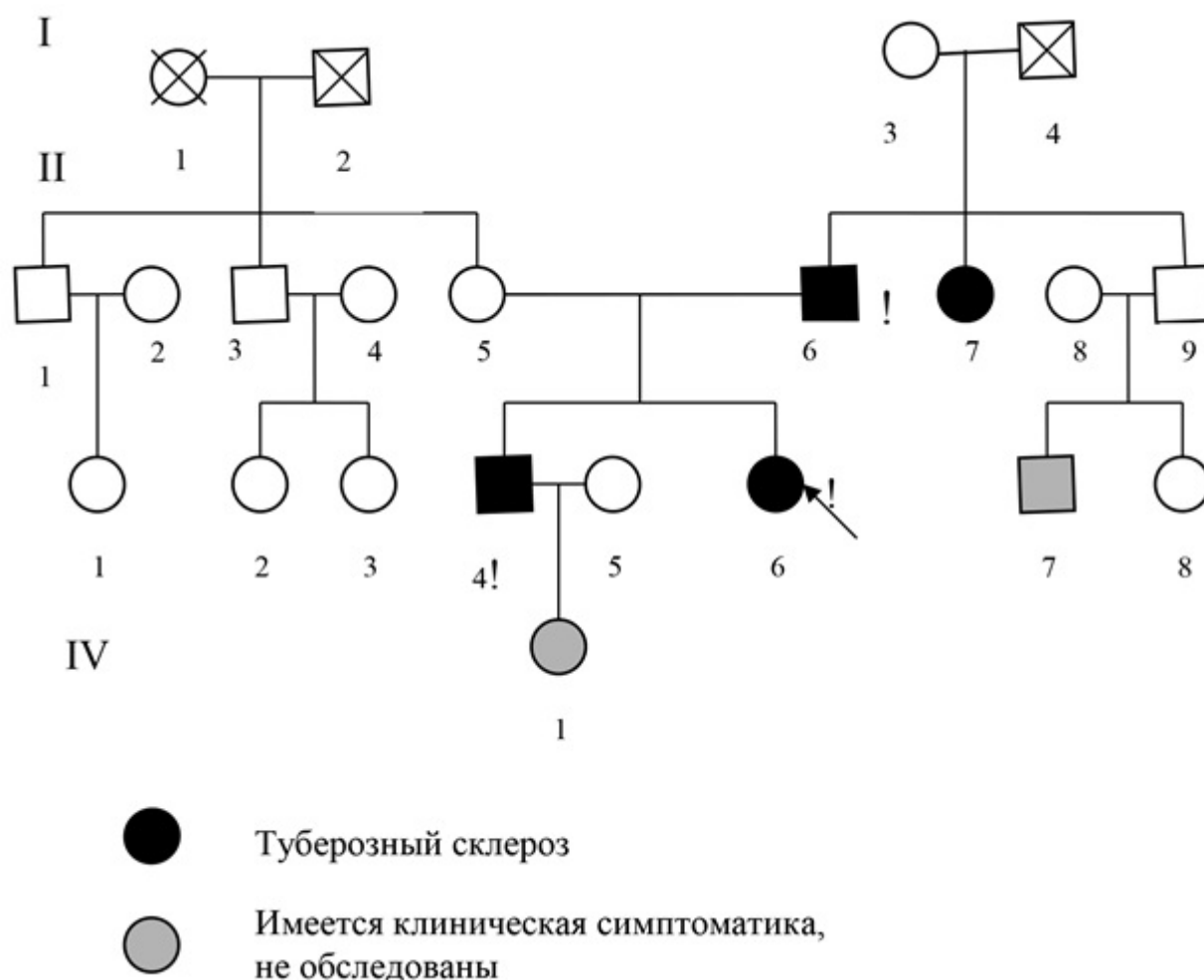
3) Какие дополнительные методы обследования необходимо провести для уточнения диагноза?

4) Дифференциальный диагноз?

5) Каков тип наследования данного заболевания?

Ответ 1: Наследственная нейропатия Шарко-Мари-Тута

Ответ 2: Родословная



Ответ 3: Компьютерная паллестезиометрия, ДНК-диагностика на ННШМТ

Ответ 4: Другие наследственные нейропатии (в первую очередь ННСПС), приобретенные хронические нейропатии (ХВДП, дисметаболические), болезнь Фридрайха

Ответ 5: Для установления типа наследования данных семейного анамнеза не достаточно

ОК-1 , ПК-4 , ОПК-1 , ОПК-3 , ОПК-4 , ОПК-9

3. Ситуационная задача №3: На прием к неврологу обратилась женщина 54 лет. С жалобами на снижение памяти, насильственные движения в конечностях, лице, мышцах языка. Дебют заболевания в возрасте около 40 лет в виде появления неусидчивости, суетливости движений, изменения поведения с последующим присоединением неритмичных движений конечностей и туловища, нарушений артикуляции, «гримасничанья», расстройств координации движений с латеропульсией и падениями. В возрасте около 45-48 лет походка пациентки стала «танцующей» (хореической). Наросли поведенческие нарушения (капризничанье, тревога, подозрительность), а также когнитивные нарушения (при сохранном объеме краткосрочной памяти отмечаются

нарушения внимания, торпидность мышления и нарушение исполнительских функций), в последние годы присоединились депрессия, отчужденность, периодическая расторможенность, навязчивые идеи. При осмотре: выполнение любого двигательного акта сопровождается массой лишних мелких движений. Речь затруднена, так как во время разговора возникают гримасы, вздохи, причмокивания губами и языком, и прочие ненужные движения (гиперкинезы). Во время ходьбы пациентки каждый шаг сопровождается киванием головы, или размахиванием руками, пошатыванием из стороны в сторону, стойка в позе Ромберга невозможна из-за «танцующих» движений ног. Выдвижение языка из полости рта затруднено из-за массивных гиперкинезов, в связи с чем пациентка то выдвигает, то задвигает язык в полость рта. В пальцах конечностей отмечаются червеобразные движения (атетоз). Психические нарушения выражаются в повышенной возбудимости, снижении долгосрочной памяти и внимания, некотором уплощении эмоциональности. Периодически возникают бредовые мысли в отношении происходящих событий.

- 1) Укажите вероятный диагноз
- 2) Тип наследования данного заболевания?
- 3) Какие методы обследования необходимы для подтверждения диагноза и каковы результаты обследования?
- 4) Назовите минимальные диагностические критерии?
- 5) С какими заболеваниями проводится дифференциальный диагноз?

Ответ 1: Хорея Гентингтона

Ответ 2: Аутосомно-доминантный тип наследования с высокой пенетрантностью

Ответ 3: ДНК-диагностика. Мутация гена гентингтина в виде экспансии тринуклеотидных повторов на хромосоме 4p16.3

Ответ 4: Хорея и деменция

Ответ 5: Семейный пароксизмальный хореоидный атетоз, торсионная дистония, Болезнь Вильсона-Коновалова

ОК-1 , ПК-4 , ОПК-1 , ОПК-3 , ОПК-4

Тесты

1. ЛЕТАЛЬНЫЕ НАРУШЕНИЯ КАРИОТИПА

- 1) Моносомии по X-хромосоме
- 2) Трисомии по половым хромосомам
- 3) Нулисомии по аутосомам**
- 4) Трисомии по аутосомам
- 5) Полисомии по половым хромосомам

Правильный ответ: 3

ОПК-1

2. ПОКАЗАНИЯ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ БИОХИМИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ

- 1) Повторные случаи хромосомных перестроек в семье

2) Множественные врожденные пороки развития

3) Повторные спонтанные аборты

4) Отставание в физическом развитии, гепатоспленомегалия, непереносимость пищевых продуктов

5) Всё кроме «г»

Правильный ответ: 4

ПК-4

3. ОСНОВНЫЕ ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ

1) Развитие клинических симптомов уже на 2-3 неделе после рождения

2) Мышиный» запах мочи

3) Быстро прогрессирующая умственная отсталость, эпилепсии

4) Дефицит пигментации кожи, волос и радужной оболочки

5) Всё перечисленное

Правильный ответ: 5

ПК-4

4. ПОЛИМЕРАЗНАЯ ЦЕПНАЯ РЕАКЦИЯ (ПЦР) - ЭТО

1) молекулярно-биологический метод, позволяющий нарабатывать в пробирке определенный участок молекулы дезоксирибонуклеиновой кислоты (ДНК) практически в неограниченных количествах

2) фермент-зависимая реакция взаимодействия антител с антигеном

3) один из методов гибридизации в тканях с металлографией

4) фермент-зависимая реакция взаимодействия антигенов

Правильный ответ: 1

ПК-4

5. ВНЕДРЕНИЕ ПОЛИМЕРАЗНОЙ ЦЕПНОЙ РЕАКЦИИ В МЕДИЦИНУ ОТКРЫЛО ТАКОЕ НОВОЕ ДИАГНОСТИЧЕСКОЕ НАПРАВЛЕНИЕ, КАК

1) клеточная диагностика

2) ДНК-диагностика

3) РНК-диагностика

4) тканевая диагностика

Правильный ответ: 2

ПК-4

6. СУТЬ МЕТОДА ПЦР-ДИАГНОСТИКИ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В

1) многократное копирование в пробирке определенных участков ДНК в процессе повторяющихся температурных циклов

2) хромогенная визуализация

3) образец ДНК из одного источника (тест) помечают зелёным флюорофором, а другой (контрольный) образец – красным

4) сравнение фенотипа человека с нормативными таблицами

Правильный ответ: 1

ПК-4

2.10. Примерная тематика курсовых работ (проектов)

Данный вид работы учебным планом не предусмотрен

2.11. Перечень практических умений/навыков

5 курс

9 семестр

№ п/п	Практические умения
1	2
1	Анализировать наследственные факторы заболеваний Уровень: Уметь ОК-1
2	Интерпретировать результаты биохимических исследований при наследственных болезнях обмена Уровень: Уметь ОПК-3
3	Решать стандартные задачи профессиональной деятельности с использованием информационных, библиографических ресурсов, медико-биологической терминологии, информационно-коммуникационных технологий и учетом основных требований информационной безопасности Уровень: Уметь ОПК-1
4	Правилами оформления медицинской карты амбулаторного и стационарного больного Уровень: Владеть ОПК-4
5	Применять специализированное оборудование и медицинские изделия, предусмотренные для использования в профессиональной сфере Уровень: Уметь ОПК-9
6	Осуществлять беседу опрос пациентов с наследственными заболеваниями, врожденными пороками развития и их родственниками с учетом моральных и правовых норм Уровень: Уметь ОК-1
7	Оформить и вести амбулаторную карту терапевтического больного. Уровень: Уметь ОПК-4
8	Оценивать результаты цитогенетических и молекулярно-генетических методов диагностики наследственных заболеваний Уровень: Уметь ПК-4
9	Медико-биологической терминологией, информационно-коммуникационными технологиями с учетом основных требований информационной безопасности Уровень: Владеть ОПК-1
10	Интерпретацией результатов лабораторных, инструментальных методов диагностики алгоритмом развернутого предварительного диагноза с последующим направлением пациента к соответствующему врачу-специалисту Уровень: Владеть ПК-4
11	Методами лечения моногенных заболеваний Уровень: Владеть ОПК-3

12	Навыками использования специализированного оборудования и медицинских изделий, предусмотренных для использования в профессиональной сфере Уровень: Владеть ОПК-9
13	Навыками критического анализа и оценки современных научных достижений и результатов деятельности по решению практических задач, в том числе в междисциплинарных областях Уровень: Владеть ОК-1

2.12. Примерная тематика рефератов (эссе)

5 курс

9 семестр

№ п/п	Темы рефератов
1	2
1	Клинико-генетическая характеристика болезни Реклингаузена ОК-1,ОПК-4
2	Бронхиальная астма ОК-1,ОПК-3,ОПК-4,ОПК-9
3	Эссенциальная гипертензия ОК-1,ПК-4,ОПК-3,ОПК-4,ОПК-9
4	Методы диагностики наследственных заболеваний ОК-1
5	Этические и правовые вопросы медицинской генетики ОК-1
6	ПЦР-диагностика наследственных болезней ОК-1
7	Болезнь Альцгеймера ОК-1,ОПК-3,ОПК-4,ОПК-9
8	Экогенетические болезни ОК-1,ОПК-1
9	Факторы и принципы выявления лиц с повышенным риском развития болезней с наследственным предрасположением ОК-1

2.13. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

2.13.1. Перечень основной литературы, необходимой для освоения дисциплины

№ п/п	Автор, название, место издания, издательство, год издания учебной и учебно-методической литературы	Вид носителя (электронный/бумажный)
1	2	3
1	Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; ред. Н. П. Бочков. - 4-е изд., доп. и перераб. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - Текст : электронный. - URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970479346.html	ЭБС Консультант студента (ВУЗ)

2.13.2. Перечень дополнительной литературы, необходимой для освоения дисциплины

№ п/п	Автор, название, место издания, издательство, год издания учебной и учебно-методической литературы	Вид носителя (электронный/бумажный)
1	2	3
1	Алферова, Г. А. Генетика : учебник для вузов / Г. А. Алферова, Г. П. Подгорнова, Т. И. Кондаурова ; ред. Г. А. Алферова. - 3-е изд., испр. и доп. - Москва : Юрайт, 2023. - 200 с. - Текст : электронный. - URL: https://urait.ru/viewer/genetika-512672#page/1	ЭБС Юрайт
2	Борисова, Т. Н. Медицинская генетика : учебное пособие для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. - 2-е изд., испр. и доп. - Москва : Юрайт, 2023. - 159 с. - Текст : электронный. - URL: https://urait.ru/viewer/medicinskaya-genetika-512854#page/1	ЭБС Юрайт
3	Наследственные болезни : национальное руководство : краткое издание / ред. Е. К. Гинтер, В. П. Пузырев. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 464 с. - Текст : электронный. - URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970449813.html	ЭБС Консультант студента (ВУЗ)

2.13.3. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины

Порядковый номер	1
Наименование	Генетика 101, часть 1: Что такое гены?
Вид	Интернет-ресурс
Форма доступа	https%3A%2F%2Fwww.youtube.com%2Fwatch%3Fv%3DkDyigLiOupA%26list%3DPLxGo9dxQkqWB47wQIVtKZZscyq5siBzEI%26index%3D5
Рекомендуемое использование	при подготовке к практическому занятию №1

Порядковый номер	2
Наименование	Генетика 101, часть 4: что такое фенотипы?
Вид	Интернет-ресурс
Форма доступа	https%3A%2F%2Fwww.youtube.com%2Fwatch%3Fv%3DmEGLyKDDkSs%26list%3DPLxGo9dxQkqWB47wQIVtKZZscyq5siBzEI%26index%3D8
Рекомендуемое использование	при подготовке к практическому занятию №1

Порядковый номер	3
Наименование	Строение хромосомы и эпигенетическая регуляция
Вид	Интернет-ресурс
Форма доступа	https%3A%2F%2Fwww.youtube.com%2Fwatch%3Fv%3DeX2TOQ6qEvk
Рекомендуемое использование	при подготовке к практическому занятию №3

Порядковый номер	4
Наименование	Генетика 101, часть 3: откуда берутся ваши гены?
Вид	Интернет-ресурс
Форма доступа	https%3A%2F%2Fwww.youtube.com%2Fwatch%3Fv%3Dwg7-RyE843U%26list%3DPLxGo9dxQkqWB47wQIVtKZZscyq5siBzEI%26index%3D7
Рекомендуемое использование	при подготовке к практическому занятию №1

2.13.4. Карта перечня информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине, включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем по специальности 30.05.03 Медицинская кибернетика для очной формы обучения

№ п/п	Вид	Наименование	Режим доступа	Доступ	Рекомендуемое использование
1	2	3	4	5	6
1.	Видеоуроки практических навыков	-/-	-/-	-/-	-/-
2.	Видеолекции				
		Цитогенетика. Хромосомы человека. Кариотип	http://krasgmu.ru/index.php?page[common]=content&id=13439	По логину/паролю	Для подготовки к практическим занятиям
		Как работает ДНК?	http://krasgmu.ru/index.php?page[common]=content&id=12545	По логину/паролю	Для подготовки к практическим занятиям
		Структура молекулы ДНК	http://krasgmu.ru/index.php?page[common]=content&id=12540	По логину/паролю	Для подготовки к практическим занятиям
		Синтез белка	http://krasgmu.ru/index.php?page[common]=content&id=12541	По логину/паролю	Для подготовки к практическим занятиям
3.	Учебно-методический комплекс для дистанционного обучения				
		Мультимедийные материалы	CD, DVD, Портал дистанционного образования, Кафедра		Для подготовки к практическим занятиям
		Internet-ресурс «День ДНК»	Базы данных дисморфологии наследственных болезней: LDB, POSSUM	По логину/паролю	Для СРС
		Компьютерная программа «Медицинская генетика» версия 1.0	Портал дистанционного образования, Кафедра	По логину/паролю	Для СРС

		Обучающая программа по медицинской генетике ROSCHE	Портал дистанционного образования, Кафедра	По логину/паролю	Для СРС
4.	Программное обеспечение	-/-	-/-	-/-	-/-
5.	Информационно-справочные системы и базы данных	ЭБС Консультант студента ВУЗ ЭБС Айбукс ЭБС Букап ЭБС Лань ЭБС Юрайт ЭБС MedLib.ru НЭБ eLibrary БД Web of Science БД Scopus ЭМБ Консультант врача Wiley Online Library Springer Nature ScienceDirect (Elsevier) СПС КонсультантПлюс СПС Консультант Плюс	http://www.studmedlib.ru/ https://ibooks.ru/ https://www.books-up.ru/ https://e.lanbook.com/ https://www.biblio-online.ru/ https://www.medlib.ru https://elibrary.ru/ http://webofscience.com/ https://www.scopus.com/ http://www.rosmedlib.ru/ http://search.ebscohost.com/ http://onlinelibrary.wiley.com/ http://journals.cambridge.org/ https://rd.springer.com/ https://www.sciencedirect.com/ http://www.consultant.ru/	По логину/паролю По логину/паролю По логину/паролю По логину/паролю По логину/паролю По логину/паролю По логину/паролю, по IP-адресу По логину/паролю, по IP-адресу По IP-адресу По логину/паролю По IP-адресу По IP-адресу По IP-адресу По IP-адресу По IP-адресу	Для самостоятельной работы, при подготовке к занятиям

2.13.5. Материально-техническая база дисциплины, необходимая для осуществления образовательного процесса по дисциплине "Генетика" по специальности 30.05.03 Медицинская кибернетика (очное, высшее образование, 6,00) для очной формы обучения

№ п/п	Наименование	Кол-во	Форма использования
-------	--------------	--------	---------------------

1	2	3	4
	Аудитория №1		аудитория для проведения занятий лекционного типа, для групповых и индивидуальных консультаций, для текущего контроля и промежуточной аттестации Программное обеспечение: Microsoft Windows: 43344704, 60641926, 60641927, 61513487, 61513488, 65459253, 65459265, 69754734, 69754735,V9233887 Microsoft Office: 43344704, 60641927, 61513487, 65459253 Kaspersky Endpoint Security: 13C8-230601-131918-526-1100
1	Проектор	1	
2	Микрофон	1	
3	Доска	1	
4	Компьютер	1	
5	Колонки	1	
6	Проекционный экран	1	
7	Трибуна	1	
8	Столы	60	
9	Посадочные места	360	
10	Индукционная система Исток С1и	1	
11	Акустический усилитель и колонки	1	
	Аудитория №2		аудитория для проведения занятий лекционного типа, для групповых и индивидуальных консультаций, для текущего контроля и промежуточной аттестации Программное обеспечение: Microsoft Windows: 43344704, 60641926, 60641927, 61513487, 61513488, 65459253, 65459265, 69754734, 69754735,V9233887 Microsoft Office: 43344704, 60641927, 61513487, 65459253 Kaspersky Endpoint Security: 13C8-230601-131918-526-1100
1	Проектор	1	
2	Микрофон	1	
3	Доска	1	
4	Компьютер	1	
5	Колонки	1	
6	Проекционный экран	1	

7	Трибуна	1	
8	Стол	60	
9	Посадочные места	360	
	Аудитория №3		аудитория для проведения занятий лекционного типа, для групповых и индивидуальных консультаций, для текущего контроля и промежуточной аттестации Программное обеспечение: Microsoft Windows: 43344704, 60641926, 60641927, 61513487, 61513488, 65459253, 65459265, 69754734, 69754735,V9233887 Microsoft Office: 43344704, 60641927, 61513487, 65459253 Kaspersky Endpoint Security: 13C8-230601-131918-526-1100
1	Проектор	1	
2	Микрофон	1	
3	Доска	1	
4	Компьютер	1	
5	Колонки	1	
6	Проекционный экран	1	
7	Трибуна	1	
8	Стол	32	
9	Посадочные места	256	
	Лекционный зал лабораторного корпуса		аудитория для проведения занятий лекционного типа, для групповых и индивидуальных консультаций, для текущего контроля и промежуточной аттестации Программное обеспечение: Microsoft Windows: 43344704, 60641926, 60641927, 61513487, 61513488, 65459253, 65459265, 69754734, 69754735,V9233887 Microsoft Office: 43344704, 60641927, 61513487, 65459253 Kaspersky Endpoint Security: 13C8-230601-131918-526-1100
1	Проектор	1	
2	Микрофон	1	
3	Доска	1	
4	Компьютер	1	
5	Колонки	1	
6	Проекционный экран	1	

7	Трибуна	1	
8	Столы	60	
9	Посадочные места	300	
10	Индукционная система Исток С1и	1	
	Лекционный зал морфологического корпуса		аудитория для проведения занятий лекционного типа, для групповых и индивидуальных консультаций, для текущего контроля и промежуточной аттестации Программное обеспечение: Microsoft Windows: 43344704, 60641926, 60641927, 61513487, 61513488, 65459253, 65459265, 69754734, 69754735,V9233887 Microsoft Office: 43344704, 60641927, 61513487, 65459253 Kaspersky Endpoint Security: 13C8-230601-131918-526-1100
1	Проектор	1	
2	Микрофон	1	
3	Доска	1	
4	Компьютер	1	
5	Колонки	1	
6	Проекционный экран	1	
7	Трибуна	1	
8	Столы	100	
9	Посадочные места	350	
10	Индукционная система Исток С1и	1	
11	Акустический усилитель и колонки	1	
	Лекционный зал №2		учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа, аудитория для проведения занятий лекционного типа, для групповых и индивидуальных консультаций, для текущего контроля и промежуточной аттестации Программное обеспечение: Microsoft Windows: 43344704, 60641926, 60641927, 61513487, 61513488, 65459253, 65459265, 69754734, 69754735,V9233887 Microsoft Office: 43344704, 60641927, 61513487, 65459253 Kaspersky Endpoint Security: 13C8-230601-131918-526-1100
1	Проектор	1	
2	Микрофон	1	
3	Доска	1	

4	Компьютер	1	
5	Колонки	1	
6	Проекционный экран	1	
7	Трибуна	1	
8	Стол	95	
9	Посадочные места	190	
	Учебная комната №1		учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа, аудитория для групповых и индивидуальных консультаций, для текущего контроля и промежуточной аттестации Программное обеспечение: Microsoft Windows: 43344704, 60641926, 60641927, 61513487, 61513488, 65459253, 65459265, 69754734, 69754735,V9233887 Microsoft Office: 43344704, 60641927, 61513487, 65459253 Kaspersky Endpoint Security: 13C8-230601-131918-526-1100
1	Комплект учебной мебели, посадочных мест	18	
2	Видеопроектор	1	
3	Экран	1	
4	Комплект наглядных пособий	6	
5	Комплект раздаточных материалов по теме	20	
6	Персональный компьютер	1	
	Читальный зал НБ		аудитория для самостоятельной работы Программное обеспечение: Microsoft Windows: 43344704, 60641926, 60641927, 61513487, 61513488, 65459253, 65459265, 69754734, 69754735,V9233887 Microsoft Office: 43344704, 60641927, 61513487, 65459253 Kaspersky Endpoint Security: 13C8-230601-131918-526-1100
1	Проектор	1	
2	Клавиатура со шрифтом Брайля	13	
3	Экран	1	
4	Ноутбук	1	
5	Персональный компьютер	18	
6	Сканирующая и читающая машина CARA CE	1	
7	Стол	30	

8	Посадочные места	43	
9	Индукционная система Исток С1и	1	
10	Головная компьютерная мышь	1	
11	Клавиатура программируемая крупная адаптивная	1	
12	Джойстик компьютерный	1	
13	Принтер Брайля (рельефно-точечный)	1	
14	Специализированное ПО: экранный доступ JAWS	1	
15	Ресивер для подключения устройств	1	

2.14. Образовательные технологии

Используемые образовательные технологии при изучении дисциплины «Генетика»: 13% интерактивных часов от объема аудиторных часов. Обучение студентов проводится на лекциях, аудиторных (практических) занятиях, а также в результате самостоятельного изучения отдельных тем. Занятия проводятся с использованием объяснительно-иллюстративного, репродуктивного, метода проблемного изложения, частично-поискового (эвристического), исследовательского. В рамках изучения модуля проводятся следующие разновидности лекций: академическая, проблемная, лекция с разбором конкретных ситуаций. Проводятся следующие разновидности аудиторных практических занятий: упражнение, консультирование, ролевая образовательная игра. Внеаудиторная (самостоятельная) работа обучающихся включает следующие виды учебной деятельности: работа с учебниками и монографиями, конспектирование, упражнения, решение тестов и ситуационных задач, подготовка ответов на вопросы, протоколов (карта фенотипа, описание кариотипа), написание родословной, подготовка презентации, реферата и доклада.

2.15. Разделы дисциплины и междисциплинарные связи с последующими дисциплинами

		Разделы данной дисциплины, необходимые для изучения последующих дисциплин
№ п/п	Наименование последующих дисциплин	1
1	Иммунология	+
2	Педиатрия	+

2.16. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)

Обучение складывается из аудиторных занятий (96 час.), включающих лекционный курс и практические занятия, и самостоятельной работы (48 час.). Из общего числа аудиторных часов – в интерактивной форме - 13%. Основное учебное время выделяется на практическую работу по всем разделам. При изучении учебной дисциплины необходимо использовать все методы обучения и освоить практические умения согласно плану. Практические занятия проводятся в виде консультирования, методов обследования наследственных заболеваний, решения ситуационных задач, ответов на тестовые задания, разбора клинических больных. В соответствии с требованиями ФГОС ВО в учебном процессе широко используются активные и интерактивные формы проведения занятий: ролевые игры, круглый стол. Самостоятельная работа студентов подразумевает подготовку к занятиям, написание истории болезни (родословной), выполнения упражнений, индивидуального домашнего задания, подготовки устного сообщения или презентации по теме, проработку учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх, подготовку презентаций, рефератов, решение ситуационных задач, заполнение карты фенотипа. Работа с учебной литературой рассматривается как вид учебной работы по дисциплине "Генетика" выполняется в пределах часов, отводимых на её изучение. Каждый обучающийся обеспечен доступом к библиотечным фондам университета и кафедры. По каждому разделу учебной дисциплины разработаны методические указания для обучающихся и методические рекомендации для преподавателей. Во время изучения учебной дисциплины студенты самостоятельно проводят осмотр пациентов, оформляют родословную, заполняют карту фенотипа. Написание реферата, подготовка доклада, учебной родословной и карты фенотипа способствуют формированию практических навыков (умений) оформления медицинской документации, изучению научно-медицинской информации, отечественного и зарубежного опыта по тематике занятий. Работа студента в группе формирует чувство коллективизма и коммуникабельность. Обучение студентов способствует воспитанию у них навыков общения с больным с учетом этико-деонтологических особенностей патологии и пациентов. Самостоятельная работа с пациентами способствует формированию профессионального поведения, аккуратности, дисциплинированности. Исходный уровень знаний студентов определяется тестированием, текущий контроль усвоения предмета определяется устным опросом в ходе занятий, оценкой практических навыков. В конце изучения учебной дисциплины проводится промежуточный контроль знаний с ответами на вопросы к экзамену, использованием тестового контроля и решением ситуационных задач. Вопросы по учебной дисциплине включены в государственную итоговую аттестацию выпускников.

2.17. Особенности организации обучения по дисциплине для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья

1. Обучение инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья

по заявлению обучающегося кафедрой разрабатывается адаптированная рабочая программа с использованием специальных методов обучения и дидактических материалов, составленных с учетом особенностей психофизического развития, индивидуальных возможностей и состояния здоровья обучающегося.

2. В целях освоения учебной программы дисциплины инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья кафедра обеспечивает:

1) для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по зрению:

- размещение в доступных местах и в адаптированной форме справочной информации о расписании учебных занятий для обучающихся, являющихся слепыми или слабовидящими;
- присутствие преподавателя, оказывающего обучающемуся необходимую помощь;
- выпуск альтернативных форматов методических материалов (крупный шрифт или аудиофайлы);

2) для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по слуху:

- надлежащими звуковыми средствами воспроизведения информации;

3) для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья, имеющих нарушения опорно-двигательного аппарата:

- возможность беспрепятственного доступа обучающихся в учебные помещения, туалетные комнаты и другие помещения кафедры. В случае невозможности беспрепятственного доступа на кафедру организовывать учебный процесс в специально оборудованном помещении (ул. Партизана Железняка, 1, Университетский библиотечно-информационный центр: электронный читальный зал (ауд. 1-20), читальный зал (ауд. 1-21).

3. Образование обучающихся с ограниченными возможностями здоровья может быть организовано как совместно с другими обучающимися, так и в отдельных группах.

4. Перечень учебно-методического обеспечения самостоятельной работы обучающихся по дисциплине.

Учебно-методические материалы для самостоятельной работы обучающихся из числа инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья предоставляются в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья и восприятия информации:

Категории студентов	Оборудование	Формы
С нарушением слуха	1. Индукционная система Исток с1и	- в печатной форме; - в форме электронного документа;
С нарушением зрения	1. Сканирующая и читающая машина SARA CE; 2. Специализированное ПО: экранный доступ JAWS; 3. Наклейка на клавиатуру со шрифтом Брайля; 4. Принтер Брайля (рельефно-точечный);	- в печатной форме (по договору на информационно-библиотечное обслуживание по межбиблиотечному абонементу с КГБУК «Красноярская краевая специальная библиотека – центр социокультурной реабилитации инвалидов по зрению» №2018/2 от 09.01.2018 (срок действия до 31.12.2022) - в форме электронного документа; - в форме аудиофайла;

С нарушением опорно-двигательного аппарата	1. Специализированный стол; 2. Специализированное компьютерное оборудование (клавиатура программируемая крупная адаптивная, головная компьютерная мышь, джойстик компьютерный);	- в печатной форме; - в форме электронного документа; - в форме аудиофайла;
1. Ресивер для подключения устройств.		