

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«Национальный исследовательский ядерный университет «МИФИ»
Обнинский институт атомной энергетики –
филиал федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего
образования «Национальный исследовательский ядерный университет «МИФИ»
(ИАТЭ НИЯУ МИФИ)

Отделение биотехнологии

Одобрено на заседании
Ученого совета ИАТЭ НИЯУ МИФИ
Протокол от 25.08.2025 № 25.8

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Медицинская генетика
название дисциплины

для студентов направления подготовки

06.04.01 Биология
Код, направления подготовки

Образовательная программа
Биотехнология

Форма обучения: очная

г. Обнинск 2025 г.

1. ЦЕЛЬ И ЗАДАЧИ ИЗУЧЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ:

• формирование системных фундаментальных знаний о роли наследственных факторов в патологии человека, принципах наследования заболеваний, а также о молекулярно-генетических и эпигенетических механизмах канцерогенеза для подготовки специалистов в области биотехнологии и персонализированной медицины.

Задачи изучения дисциплины:

- обеспечить усвоение основных теоретических положений медицинской генетики, включая классические закономерности наследования признаков у человека, современные представления о структуре генома и мутагенезе;
- сформировать углубленное понимание эпигенетических механизмов (метилование ДНК, модификации гистонов, микроРНК) регуляции экспрессии генов в норме и при патологиях, включая влияние факторов окружающей среды и радиации;
- обеспечить освоение принципов онкогенетики: изучить классификацию онкогенов и генов-супрессоров, молекулярные пути трансформации нормальной клетки в опухолевую, роль геномной нестабильности и наследственных форм рака;
- развить способности к применению современных молекулярно-генетических методов (NGS, ПЦР в реальном времени, методы эпигенетического анализа) для диагностики наследственных болезней, предрасположенности к онкологическим заболеваниям и оценки рисков при радиационном воздействии;
- сформировать навыки интерпретации результатов генетического тестирования для задач прогнозирования, профилактики и разработки стратегий таргетной терапии;
- выработать потребность к самостоятельному критическому анализу научной литературы в области персонализированной и прецизионной медицины.

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ООП МАГИСТРАТУРЫ

Дисциплина реализуется в рамках части, формируемой участниками образовательных отношений. Дисциплина изучается на 2 курсе в 3 семестре.

Для освоения дисциплины необходимы компетенции, сформированные в рамках изучения следующих дисциплин: «История и методология биологии», «Математическое моделирование биологических процессов», «Биотехнология и геновая инженерия», «Основы клеточной биологии и медицины».

Требованиями к входным знаниям для освоения дисциплины «Медицинская генетика» является знание предшествующих дисциплин: «История и методология биологии», «Математическое моделирование биологических процессов», «Биотехнология и геновая инженерия», «Основы клеточной биологии и медицины», «Регенеративная медицина и тканевая инженерия», «3D-принтинг в биологии и медицине».

Формирование компетенции УКЦ-1, ПК-3.1 начинается на дисциплинах «Регенеративная медицина и тканевая инженерия», «Цитология», «Гистология», «Биология человека», «Математическое моделирование биологических процессов», «3D-принтинг в биологии и медицине», «Радиационно-экологический мониторинг и моделирование радиоэкологических процессов» и др.

Практические навыки и знания, полученные на данных дисциплинах, помогают магистрам успешно осваивать основы медицинской генетики.

3. ПЕРЕЧЕНЬ ПЛАНИРУЕМЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ, СООТНЕСЕННЫХ С ПЛАНИРУЕМЫМИ РЕЗУЛЬТАТАМИ ОСВОЕНИЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

В результате освоения ОП магистратуры обучающийся должен овладеть следующими результатами обучения по дисциплине «Медицинская генетика»:

<i>Код компетенции</i>	<i>Наименование компетенции</i>	<i>Код и наименование индикатора достижения компетенции</i>
-------------------------------	--	--

й		
УКЦ-1	Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, вырабатывать стратегию действий	З-УКЦ-1 Знать современные цифровые технологии, используемые для выстраивания деловой коммуникации и организации индивидуальной и командной работы У-УКЦ-1 Уметь подбирать наиболее релевантные цифровые решения для достижения технологий в цифровой среде поставленных целей и задач, в том числе в условиях неопределенности В-УКЦ-1 Владеть навыками решения исследовательских, научно-технических и производственных задач с использованием цифровых технологий
ПК-3.1	Способен планировать и реализовывать профессиональные мероприятия направленные на мониторинг, контроль качества на предприятиях, осуществляющих деятельность в области атомной энергетики	З-ПК-3.1 Знать основные законы взаимодействия ионизирующих излучений различного качества с биологическими объектами; Знать принципы зонирования радиоактивно загрязненной территории; Знать особенности формирования доз внешнего и внутреннего облучения населения, а также роль продуктов питания в формирование дозы внутреннего облучения; Знать основы нормирования доз облучения населения и содержание радионуклидов в продуктах питания; У-ПК-3.1 Уметь планировать проведение радиационно-эпидемиологических исследований; Уметь определять уровни загрязнения и содержания радионуклидов в почве, воде, воздухе, продуктах питания; Уметь разрабатывать защитные мероприятия, включая контрмеры по снижению доз внешнего и внутреннего облучения населения. В-ПК-3.1 Владеть подготовкой данных для анализа; Владеть расчётом необходимого объёма выборки для исследования (с помощью специализированных компьютерных программ); Владеть расчетом радиационных рисков, расчётом доверительных интервалов и вероятностей (с помощью специализированных компьютерных программ)

4. ОБЪЕМ ДИСЦИПЛИНЫ В ЗАЧЕТНЫХ ЕДИНИЦАХ С УКАЗАНИЕМ КОЛИЧЕСТВА АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСОВ, ВЫДЕЛЕННЫХ НА КОНТАКТНУЮ РАБОТУ ОБУЧАЮЩИХСЯ С ПРЕПОДАВАТЕЛЕМ (ПО ВИДАМ ЗАНЯТИЙ) И НА САМОСТОЯТЕЛЬНУЮ РАБОТУ ОБУЧАЮЩИХСЯ

Общая трудоемкость дисциплины: Общая трудоемкость (объем) дисциплины составляет 3 зачетные единицы, 108 академических часов

Объём дисциплины по видам учебных занятий (в часах)

Вид работы	Форма обучения (вносятся данные по реализуемым формам)	
	Очно-заочная	
	Семестр	
	№ 3	Всего
	Количество часов на вид работы:	
Контактная работа обучающихся с преподавателем		
Аудиторные занятия (всего)	14	14
В том числе:		
лекции (лекции в интерактивной форме)	0	0
лабораторные занятия	0	0
практические занятия	14	14
Промежуточная аттестация		
В том числе:		
Экзамен	36	36
Самостоятельная работа обучающихся		
Самостоятельная работа обучающихся (всего)	58	58
В том числе:		
проработка учебного (теоретического) материала	20	20
подготовка ко всем видам контрольных испытаний текущего контроля успеваемости (в течение семестра)	13	13
подготовка ко всем видам контрольных испытаний промежуточной аттестации (по окончании семестра)	25	25
Всего (часы):	108	108
Всего (зачетные единицы):	3	3

Примерные нормы времени на выполнение студентами
внеаудиторной самостоятельной работы

Вид самостоятельной работы	Единица измерения	Норма времени, ак. ч
1. Выполнение:		
– домашнего задания	1 задание	3-10
2. Решение отдельных задач	1 задача	0,5
3. Проработка		
– конспекта	1 п. л.	0,5-1
– учебников, учебных пособий и обязательной литературы	1 п. л.	3-4
– учебников, учебных пособий и обязательной литературы	1 п. л.	3-4

– специальной методической литературы	1 п. л.	5-15
4. Изучение первоисточников:		
– с составлением плана	1 п. л.	1-2
– с составлением конспекта	1 п. л.	4-5
5. Написание реферата	1 реферат	10-15
6. Составление обзора литературы	обзор, 1 п. л.	15-20
7. Подготовка:		
– к семинарским занятиям,	1 занятие	2-2,5
– к коллоквиуму	1 коллоквиум	5-7
– к контрольной работе	1 работа	2-3
8. Перевод текста с иностранного языка	1000 знаков	1-2

Примечание – 1 п. л. соответствует в среднем 16 страницам учебника (учебного пособия) обычного формата или 40 000 знаков.

5. СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ, СТРУКТУРИРОВАННОЕ ПО ТЕМАМ (РАЗДЕЛАМ) С УКАЗАНИЕМ ОТВЕДЕННОГО НА НИХ КОЛИЧЕСТВА АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСОВ И ВИДОВ УЧЕБНЫХ ЗАНЯТИЙ

5.1. Разделы дисциплины и трудоемкость по видам учебных занятий (в академических часах)

№ п/п	Наименование раздела /темы дисциплины	Общая трудоём- кость всего (в часах)	Виды учебных занятий, включая самостоятельную работу обучающихся и трудоёмкость (в часах)				Формы текущего контроля успевае- мости
			Аудиторные учебные занятия			СРО	
			Лек	Сем/Пр	Лаб		
1.	Раздел 1 Медицинская генетика: эпигенетика, онкогенетика и наследственная патология	90	0	10	0	80	
1.1.	Тема 1.1. Введение в медицинскую генетику. Структура генома человека. Типы наследственности у человека. Молекулярные основы наследственности и изменчивости		0	2	0	20	Устный опрос, решение ситуационных задач, работа с родословным и
1.2.	Тема 1.2. Эпигенетика: механизмы регуляции экспрессии генов (метилование ДНК, модификации гистонов, некодирующие РНК). Эпигенетические механизмы в норме и патологии.		0	2	0	10	Устный опрос, решение ситуационных задач (эпигенетичес кие тесты)

	Эпигенетика и радиационное воздействие.						
1.3	Тема 1.3. Онкогенетика: классификация онкогенов и генов-супрессоров. Молекулярные пути канцерогенеза. Генетическая нестабильность и репарация ДНК. Наследственные формы рака (синдромы Ли-Фраумени, наследственный рак молочной железы и яичников, Lynch и др.).		0	2	0	10	Устный опрос, решение ситуационных задач
1.4	Тема 1.4. Цитогенетика и молекулярная диагностика наследственных болезней. Хромосомные болезни. Принципы генетического консультирования. Фармакогенетика и персонализированная медицина.		0	2	0	20	Устный опрос, решение ситуационных задач
1.5	1.5 Эволюция генома человека. Мутационный процесс и генетический полиморфизм. Генетическая предрасположенность к мультифакториальным заболеваниям. Эволюционные механизмы онкогенеза и старения. Теория соматической эволюции опухолей. Биоэтические и социальные аспекты медицинской генетики. Генетический скрининг, редактирование генома.		0	2	0	20	Дискуссия, устный опрос, эссе
	Экзамен	18					
	Всего по дисциплине (часов)	108	0	10	0	80	

5.2. Содержание дисциплины, структурированное по разделам (темам)

Практические/семинарские занятия

№	Наименование раздела /темы дисциплины	Содержание
1.	Раздел 1 Медицинская генетика: эпигенетика, онкогенетика и наследственная патология	
1.1.	Тема 1.1. Введение в медицинскую генетику. Структура генома человека. Типы наследственности у человека. Молекулярные основы наследственности и изменчивости	Решение задач на типы наследования в родословных (генеалогический метод). Решение задач на молекулярные основы наследственности (ДНК, мутации, генетический код).
1.2.	Тема 1.2. Эпигенетика: механизмы регуляции экспрессии генов (метилирование ДНК, модификации гистонов, некодирующие РНК). Эпигенетические механизмы в норме и патологии. Эпигенетика и радиационное воздействие.	Анализ эпигенетических механизмов (метилирование, гистоны, некодирующие РНК). Эпигенетическая диагностика и эпигенетика в патологии.
1.3	Тема 1.3. Онкогенетика: классификация онкогенов и генов-супрессоров. Молекулярные пути канцерогенеза. Генетическая нестабильность и репарация ДНК. Наследственные формы рака (синдромы Ли-Фраумени, наследственный рак молочной железы и яичников, Lynch и др.).	Решение задач на наследование наследственных раковых синдромов. Репарация ДНК и генетическая нестабильность
1.4	Тема 1.4. Цитогенетика и молекулярная диагностика наследственных болезней. Хромосомные болезни. Принципы генетического консультирования. Фармакогенетика и персонализированная медицина.	Цитогенетика: анализ кариотипов и решение задач на хромосомные болезни. Фармакогенетика и персонализированная медицина. Генетическое консультирование: расчет рисков и принципы
1.5.	1.5 Эволюция генома человека. Мутационный процесс и генетический полиморфизм. Генетическая предрасположенность к мультифакториальным заболеваниям. Эволюционные механизмы онкогенеза и старения. Теория соматической эволюции опухолей. Биоэтические и социальные	Решение задач на популяционную генетику, полиморфизм и эволюцию. Эволюционные механизмы онкогенеза и теория соматической эволюции опухолей. Генетический скрининг, редактирование генома и биоэтические аспекты.

	аспекты медицинской генетики. Генетический скрининг, редактирование генома.	
--	---	--

6. ПЕРЕЧЕНЬ УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

Ниже представлен перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине «Медицинская генетика».

1. Ковтун О.П., Кудрявцева Е.В., Овсова О.В. и др. Медицинская генетика: учебное пособие / под общ. ред. Е.В. Кудрявцевой. – Екатеринбург: Уральский государственный медицинский университет, 2025. – 192 с. – ISBN 978-5-00168-087-1. Режим доступа: <http://elibrary.usma.ru/handle/usma/24611> (открытый архив УГМУ).

2. Антипов В.Е. Сборник задач по медицинской генетике с решениями. – Самара: РЕАВИЗ, 2012. – 112 с. Режим доступа: <https://www.iprbookshop.ru/18429.html> (доступ через IPR SMART).

3. Степанова Н.Н. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебно-методический комплекс. – Абакан: Хакасский государственный университет им. Н.Ф. Катанова, 2024. Режим доступа: <https://edu.khsu.ru/Eumk/Discipline/289616> (открытый образовательный портал ХГУ).

4. Тестовые задания по медицинской генетике. Режим доступа: <https://videouroki.net/tests/mieditsinskaia-ghienietika-i-ghienietichieskie-osnovy-chielovieka.html> (открытый ресурс).

7. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ТЕКУЩЕЙ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

7.1. Связь между формируемыми компетенциями и формами контроля их освоения

№ п/п	Контролируемые разделы (темы) дисциплины (результаты по разделам)	Код контролируемой компетенции (или её части) / и ее формулировка	Наименование оценочного средства
1.	Раздел 1	УКЦ-1 Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, вырабатывать стратегию действий. З-УКЦ-1 Знать современные цифровые технологии, используемые для выстраивания деловой коммуникации и организации индивидуальной и командной работы. У-УКЦ-1 Уметь подбирать наиболее релевантные цифровые решения для достижения технологий в цифровой среде поставленных целей и задач, в том числе в условиях неопределенности. В-УКЦ-1 Владеть навыками решения исследовательских, научно-технических и производственных задач с использованием цифровых технологий ПК-3.1 Способен планировать и реализовывать профессиональные мероприятия направленные на мониторинг, контроль качества на предприятиях, осуществляющих деятельность в области атомной энергетики. З-ПК-3.1 Знать основные законы взаимодействия ионизирующих излучений различного качества с биологическими объектами; Знать принципы зонирования радиоактивно загрязненной территории; Знать особенности формирования доз внешнего и внутреннего облучения населения, а также роль продуктов питания в формировании дозы внутреннего облучения; Знать основы нормирования доз облучения населения и содержание радионуклидов в продуктах питания. У-ПК-3.1 Уметь планировать проведение радиационно-эпидемиологических исследований; Уметь определять уровни загрязнения и содержания радионуклидов в почве, воде, воздухе, продуктах питания; Уметь разрабатывать защитные мероприятия, включая контрмеры по снижению доз внешнего и внутреннего облучения населения. В-ПК-3.1 Владеть подготовкой	Решение ситуационных задач, подготовка докладов и рефератов.

		данных для анализа; Владеть расчётом необходимого объёма выборки для исследования (с помощью специализированных компьютерных программ); Владеть расчетом радиационных рисков, расчётом доверительных интервалов и вероятностей (с помощью специализированных компьютерных программ)	
--	--	---	--

7.2. Типовые контрольные задания или иные материалы

а) типовые вопросы для подготовки к экзамену:

1. Предмет и задачи медицинской генетики. Связь с клиническими дисциплинами. Значение генетики для профилактики, диагностики и лечения наследственных болезней.
2. Структура генома человека. Ядерный геном и митохондриальный геном. Кодированные и некодирующие последовательности ДНК.
3. Сателлитная ДНК, микросателлиты, минисателлиты: строение, локализация, значение.
4. Ген: классическая и современная трактовка. Структура гена у эукариот (промотор, экзоны, интроны, терминатор).
5. Семейства генов. Псевдогены: происхождение, структура, функциональное значение.
6. Типы наследования у человека: аутосомно-доминантный. Характерные признаки, примеры заболеваний.
7. Типы наследования у человека: аутосомно-рецессивный. Характерные признаки, примеры заболеваний.
8. Типы наследования у человека: Х-сцепленный доминантный и рецессивный. Характерные признаки, примеры заболеваний.
9. Типы наследования у человека: Y-сцепленный и митохондриальный. Характерные признаки, примеры заболеваний.
10. Молекулярные основы наследственности. ДНК как носитель наследственной информации. Принцип комплементарности.
11. Репликация ДНК: механизмы, ферменты (ДНК-полимеразы, хеликаза, праймаза, лигаза), значение.
12. Генетический код: триплетность, вырожденность, универсальность, неперекрываемость. Нонсенс-кодона.
13. Центральная догма молекулярной биологии. Транскрипция: РНК-полимераза, этапы, процессинг РНК (сплайсинг, экзонирование, полиаденилирование).
14. Трансляция: рибосомы, транспортные РНК, этапы синтеза белка (инициация, элонгация, терминация).
15. Мутации: классификация по происхождению, по уровню возникновения, по влиянию на структуру генетического материала.
16. Генные (точечные) мутации: миссенс, нонсенс, мутации со сдвигом рамки считывания, мутации в сайтах сплайсинга.

17. Хромосомные и геномные мутации: механизмы возникновения, классификация, примеры.
18. Репарация ДНК: значение для поддержания стабильности генома. Механизмы эксцизионной репарации оснований.
19. Репарация ДНК: эксцизионная репарация нуклеотидов, репарация неспаренных оснований.
20. Репарация ДНК: рекомбинационная репарация (гомологичная рекомбинация и негомологичное соединение концов).
21. Изменчивость: фенотипическая и генотипическая изменчивость. Норма реакции.
22. Комбинативная изменчивость: механизмы (кроссинговер, независимое расхождение хромосом, случайное сочетание гамет), значение.
23. Мутационная изменчивость: классификация мутаций, факторы мутагенеза, значение для эволюции и патологии.
24. Эпигенетика: определение, предмет изучения. Отличие эпигенетических механизмов от мутационных изменений. Эпигеном.
25. Метилирование ДНК: CpG-острова, ДНК-метилтрансферазы. Роль метилирования в репрессии транскрипции.
26. Роль метилирования ДНК в импринтинге и инактивации X-хромосомы.
27. Модификации гистонов: ацетилирование, метилирование, фосфорилирование, убиквитинирование. Гистоновый код.
28. Влияние модификаций гистонов на структуру хроматина (эухроматин и гетерохроматин).
29. Некодирующие РНК: микроРНК, длинные не кодирующие РНК, малые интерферирующие РНК. Механизмы действия (РНК-интерференция).
30. Эпигенетические механизмы в норме: регуляция развития, клеточная дифференцировка, поддержание клеточной идентичности.
31. Нарушения метилирования при онкологических заболеваниях: гиперметилирование промоторов генов-супрессоров, гипометилирование генома.
32. Эпигенетические заболевания: синдром Ретта (механизмы, клинические проявления).
33. Синдромы нарушения импринтинга: синдром Беквита–Видемана, синдром Ангельмана, синдром Прадера–Вилли (молекулярные механизмы).
34. Эпигенетика и радиационное воздействие: радиационно-индуцированные эпигенетические изменения.
35. Трансгенерационная эпигенетическая наследственность: механизмы, доказательства, значение.
36. Эффекты облучения на паттерны метилирования ДНК и модификации гистонов.
37. Онкогенетика: предмет, задачи. Рак как генетическое заболевание. Соматические и герминальные мутации в канцерогенезе.
38. Онкогены: определение, происхождение из протоонкогенов. Механизмы активации онкогенов (точечные мутации, амплификация, хромосомные транслокации).
39. Основные онкогены и их функции: RAS, MYC, EGFR, HER2/neu.
40. Гены-супрессоры опухолей: определение, функции. Механизмы инактивации («двухударная» модель Кнудсона).
41. Основные гены-супрессоры: TP53, RB1, BRCA1, BRCA2, APC, PTEN.
42. Молекулярные пути канцерогенеза: сигнальный путь p53, его роль в регуляции клеточного цикла и апоптоза.
43. Молекулярные пути канцерогенеза: сигнальный путь Rb, регуляция G1/S перехода клеточного цикла.
44. Молекулярные пути канцерогенеза: сигнальные пути PI3K/AKT, MAPK, WNT.
45. Дерегуляция клеточного цикла, апоптоза и ангиогенеза в канцерогенезе.
46. Генетическая нестабильность: хромосомная нестабильность, микросателлитная нестабильность.
47. Роль дефектов репарации ДНК в канцерогенезе (MMR, BER, NER, HR).

48. Наследственные формы рака: синдром Ли–Фраумени (ген TP53, клинические проявления, принципы наблюдения).
49. Наследственный рак молочной железы и яичников (гены BRCA1 и BRCA2, типы мутаций, риск, профилактика).
50. Синдром Линча (наследственный неполипозный колоректальный рак): гены MMR, клинические проявления, диагностические критерии.
51. Семейная аденоматозная полипоза (ген APC): патогенез, клиника, профилактика.
52. Синдром множественных эндокринных неоплазий (MEN1, MEN2): гены, клинические проявления.
53. Принципы диагностики наследственных раковых синдромов: критерии для направления на генетическое тестирование.
54. Пенетрантность, экспрессивность, генетическая гетерогенность при наследственных раковых синдромах.
55. Профилактика и лечение наследственных форм рака: риск-редуцирующие операции, скрининг, таргетная терапия.
56. PARP-ингибиторы: механизм действия, показания при BRCA-ассоциированном раке.
57. Цитогенетика: предмет, задачи, методы. Кариотип, правила описания кариотипа.
58. G-дифференциальная окраска хромосом: принцип, значение для идентификации хромосом.
59. Хромосомные болезни: классификация (аномалии числа и структуры хромосом).
60. Аномалии числа хромосом: полиплоидия, анеуплоидия. Механизмы возникновения.
61. Аномалии структуры хромосом: делеции, дупликации, инверсии, транслокации (сбалансированные и несбалансированные).
62. Синдром Дауна: цитогенетические варианты (трисомия 21, транслокационная форма, мозаицизм), клинические проявления, риск рождения.
63. Синдром Патау (трисомия 13): цитогенетика, клинические проявления, прогноз.
64. Синдром Эдвардса (трисомия 18): цитогенетика, клинические проявления, прогноз.
65. Синдром Клайнфельтера (47,XXY): цитогенетика, клинические проявления, диагностика, лечение.
66. Синдром Тернера (45,X): цитогенетика, клинические проявления, варианты (мозаицизм, изохромосома Xq).
67. Синдром «кошачьего крика» (делеция 5p): цитогенетика, клинические проявления.
68. Молекулярно-генетические методы диагностики: полимеразная цепная реакция (ПЦР) в реальном времени, принцип, применение.
69. Секвенирование по Сэнгеру: принцип, преимущества, ограничения.
70. Секвенирование нового поколения (NGS): целевое секвенирование (генные панели), полноэкзомное секвенирование, полногеномное секвенирование.
71. Хромосомный микроматричный анализ: принцип, диагностические возможности, преимущества перед классической цитогенетикой.
72. FISH (флуоресцентная гибридизация in situ): принцип, применение в диагностике хромосомных аномалий.
73. Интерпретация результатов генетического тестирования: классификация вариантов по ACMG (патогенный, вероятно патогенный, вариант неясного клинического значения, вероятно доброкачественный, доброкачественный).
74. Принципы генетического консультирования: этапы консультирования, сбор семейного анамнеза, построение родословной.
75. Расчет генетического риска: априорный риск, апостериорный риск, эмпирический риск. Метод Байеса.
76. Пренатальная диагностика: инвазивные методы (амниоцентез, биопсия хориона, кордоцентез), показания, сроки проведения.

77. Неинвазивная пренатальная диагностика (НИПТ): принцип, преимущества, ограничения.
78. Преимплантационная генетическая диагностика: показания, методы, этические аспекты.
79. Фармакогенетика: определение, цели. Генетический полиморфизм ферментов метаболизма лекарств (CYP2D6, CYP2C19, CYP2C9).
80. Фармакогенетическое тестирование: абакавир и HLA-B*5701, варфарин и VKORC1/CYP2C9, клопидогрел и CYP2C19.
81. Таргетная терапия: принципы, примеры (ингибиторы тирозинкиназ при EGFR-мутированном раке легкого, ингибиторы HER2 при раке молочной железы).
82. Персонализированная медицина: определение, подходы, значение фармакогенетики и молекулярного профилирования опухолей.
83. Эволюция генома человека: механизмы эволюции геномов (дупликации генов, горизонтальный перенос, ретротранспозоны, экзон-шаффлинг).
84. Консервативные и вариабельные участки генома человека: значение для эволюции и адаптации.
85. Мутационный процесс: спонтанный и индуцированный мутагенез. Физические, химические и биологические мутагены.
86. Частота мутаций. Факторы, влияющие на мутабельность генов.
87. Репарация ДНК как механизм защиты генома от мутаций. Последствия дефектов репарации.
88. Генетический полиморфизм: однонуклеотидные полиморфизмы, инсерционно-делеционные полиморфизмы, вариации числа копий.
89. Значение генетического полиморфизма для популяционной генетики, эволюции и персонализированной медицины.
90. Генетическая предрасположенность к мультифакториальным заболеваниям: полигенная модель наследования.
91. Полигенный риск: понятие, методы расчета, клиническое значение, ограничения.
92. Эволюционные механизмы онкогенеза: теория соматической эволюции опухолей.
93. Клональная эволюция опухолей: драйверные и пассажирские мутации, селективное преимущество клонов.
94. Внутриопухолевая гетерогенность: механизмы возникновения, клиническое значение, резистентность к терапии.
95. Эволюционные теории старения: теория накопления мутаций.
96. Эволюционные теории старения: теория антагонистической плейотропии.
97. Эволюционные теории старения: теория одноразовой сомы.
98. Генетический скрининг: неонатальный скрининг (программа, заболевания, подлежащие скринингу).
99. Селективный скрининг и популяционный скрининг носительства: показания, этические аспекты.
100. Редактирование генома: принцип работы системы CRISPR/Cas9, компоненты системы (Cas-белок, направляющая РНК).
101. Способы доставки компонентов CRISPR/Cas9 in vivo и ex vivo. Off-target эффекты: механизмы возникновения, методы оценки, пути минимизации.
102. Клинические испытания технологий редактирования генома: текущее состояние, перспективы.
103. Биоэтические аспекты медицинской генетики: конфиденциальность генетической информации, информированное согласие.
104. Генетическое тестирование детей: этические дилеммы, принципы, позиции профессиональных сообществ.
105. Недирективное генетическое консультирование: принципы, отличия от директивного подхода.
106. Коммерческая ДНК-диагностика (прямое обращение потребителя): преимущества, риски, этические проблемы.

107. Редактирование генома зародышевой линии (герминальное редактирование): научные, этические и социальные аспекты, международные позиции.

б) критерии оценивания компетенций (результатов):

Оценивается полнота овладения теоретическими знаниями по медицинской генетике и умение применять эти знания для анализа наследственных закономерностей, диагностики наследственных заболеваний и интерпретации результатов генетических исследований.

Критериями оценки является:

1. Правильность, полнота и логичность построения ответа.
2. Умение оперировать специальными терминами.
3. Использование в ответе дополнительного материала (знания из смежных дисциплин, данные современных исследований).
4. Умение иллюстрировать теоретические положения практическим материалом, приводить примеры наследственных заболеваний, синдромов, типов наследования, методов диагностики.

в) описание шкалы оценивания:

Допуск к экзамену по дисциплине осуществляется при количестве баллов более 35. Зачёт студент получает при наборе общей суммы баллов свыше 60.

Оценку «зачтено» получают следующие студенты:

- отчитавшиеся о выполнении практических работ за семестр;
- получившие положительную оценку за ответы во время устного опроса;
- получившие оценку «зачтено» за ответы на тестовые задания текущего контроля;
- давшие правильный (полный, логичный, с употреблением соответствующей терминологии и примерами) ответ на вопросы к экзамену.

Оценку «не зачтено» получают следующие студенты:

- пропустившие практические занятия без уважительной причины;
- не отчитавшиеся о выполнении практических работ за семестр;
- получившие неудовлетворительные оценки за ответы во время устного опроса;
- давшие неполный, нелогичный ответ на вопросы к экзамену, не владеющие соответствующей терминологией.

Контрольная работа

а) типовые задания (вопросы) - образец:

Контрольная работа

Эпигенетика: механизмы регуляции экспрессии генов

1. Эпигенетика изучает:

1. последовательность нуклеотидов в ДНК
2. наследственные изменения экспрессии генов, не связанные с изменением последовательности ДНК
3. мутационные изменения генома
4. структуру хромосом

2. Метилирование ДНК происходит преимущественно по:

1. аденину в составе CpG-динуклеотидов
2. гуанину в составе CpG-динуклеотидов
3. цитозину в составе CpG-динуклеотидов
4. тимину в составе TpG-динуклеотидов

3. Гиперметилирование промоторов генов-супрессоров опухолей приводит к:

1. активации транскрипции этих генов
2. репрессии транскрипции этих генов
3. амплификации этих генов
4. делеции этих генов

4. Какая модификация гистонов преимущественно ассоциирована с активным хроматином?

1. метилирование H3K9
2. ацетилирование гистонов
3. убиквитинирование гистонов

4. фосфорилирование H2AX

5. МикроРНК (miRNA) осуществляют регуляцию экспрессии генов путем:

1. связывания с промотором гена
2. связывания с мРНК-мишенью и подавления трансляции или деградации мРНК
3. активации транскрипции
4. модификации гистонов

6. Инактивация X-хромосомы у женщин связана с:

1. делецией X-хромосомы
2. мутацией в гене SRY
3. метилированием ДНК и модификацией гистонов
4. амплификацией X-хромосомы

7. Для синдрома Прадера–Вилли характерно:

1. нарушение импринтинга на материнской хромосоме 15
2. нарушение импринтинга на отцовской хромосоме 15
3. трисомия 15
4. моносомия 15

8. Трансгенерационная эпигенетическая наследственность — это:

1. наследование мутаций через несколько поколений
2. передача эпигенетических изменений потомству без изменения последовательности ДНК
3. наследование митохондриальной ДНК
4. наследование Y-хромосомы

9. Какое из перечисленных заболеваний не связано с нарушением эпигенетической регуляции?

1. синдром Ретта
2. синдром Ангельмана
3. серповидно-клеточная анемия
4. синдром Беквита–Видемана

10. Длинные некодирующие РНК (lncRNA) выполняют функцию:

1. матрицы для синтеза белка
2. регуляции экспрессии генов через взаимодействие с хроматином
3. транспорта аминокислот
4. катализа химических реакций

б) критерии оценивания компетенций (результатов):

Контрольные работы проводятся 2 раза в семестр. Они проводятся в форме тестов или ином виде по выбору преподавателя с учетом объема изученного материала по курсу.

Оценивание студента проводится преподавателем независимо от наличия или отсутствия студента (по уважительной или неуважительной причине) на занятии. Студенту, пропустившему по уважительной причине контрольную модульную работу, предоставляется возможность отработки. Отработать занятие можно по согласованию с преподавателем в четко установленные сроки в соответствии с графиком консультаций преподавателя, который имеется на кафедре и на официальном сайте кафедры.

Оценивается степень усвоения теоретических знаний по следующим критериям: правильность, полнота и логичность письменного ответа, способностью проиллюстрировать ответ примерами.

в) описание шкалы оценивания:

Максимальный балл за контрольную работу – 20. Каждый вопрос оценивается в 2 балла.

Устный опрос

а) типовые задания (вопросы) - образец:

Оценочные средства представлены тематикой и вопросами, разработанными для обсуждения на семинарских занятиях.

Вариант 1

1. Законы Менделя. Анализирующее скрещивание.
2. Типы взаимодействия неаллельных генов.

3. Какое потомство в F_1 и F_2 можно получить от скрещивания белоглазой длиннокрылой самки с красноглазым самцом, если у дрозофилы окраска глаз сцеплена с полом, а длина не сцеплена?

Вариант 2

1. Типы взаимодействия аллельных генов
2. Типы детерминации пола (прогамный, эпигамный, сингамный, эусингамный)
3. Какое потомство в F_1 и F_2 можно получить от скрещивания белоглазой длиннокрылой самки с красноглазым самцом, если у дрозофилы окраска глаз сцеплена с полом, а длина не сцеплена?

б) критерии оценивания компетенций (результатов):

Устный опрос проходит в форме развернутой беседы – творческой дискуссии, основанной на подготовке всей группы по объявленной заранее теме при максимальном участии в обсуждении студентов группы. Как правило, один студент раскрывает один вопрос темы, давая наиболее полный ответ. Остальные делают дополнения, высказывают различные суждения и аргументацию, могут задавать вопросы друг другу и преподавателю. Преподаватель направляет ход дискуссии, обращая внимание на существующие научные проблемы обсуждаемой темы, предлагая студентам найти собственное их решение.

в) описание шкалы оценивания:

Максимальная оценка за устное выступление и работу на семинарском занятии – 3 балла.

3 балла – студент дает полный ответ на поставленный вопрос, речь его свободна и грамотна, конспект не зачитывается, а используется лишь как опорный, студент делает важные дополнения по существу других вопросов, значительно проясняющие отдельные аспекты, которые не являются повторами, хорошо разбирается в обсуждаемом материале, демонстрирует знание источников, библиографии, различных точек зрения по изучаемой теме, умеет анализировать тексты, приходит к самостоятельным аргументированным выводам и отстаивает свою точку зрения, соблюдает нормы литературной речи.

2 балла – студент хорошо разбирается в обсуждаемом материале, демонстрирует умение критически анализировать источники и различные точки зрения по обсуждаемой проблеме, приходит к самостоятельным аргументированным выводам, не проявляет активность в работе группы на семинаре (готовится и отвечает только на один вопрос семинарского занятия).

1 балл – студент неполно владеет материалом, при изложении фактического материала допускает отдельные неточности, знает различные точки зрения по обсуждаемой проблеме, но возникают трудности с их анализом, умеет излагать собственную позицию, но не все выводы носят доказательный характер, при ответе активно пользуется конспектом вплоть до его зачитывания.

Доклад

а) типовые задания (вопросы) - образец:

Примерные темы докладов

1. Парадигма канцерогенеза как следствия соматических мутаций: историческая эволюция представлений и современное состояние
2. Онкогены и протоонкогены: молекулярные механизмы активации, функциональная классификация и терапевтические мишени
3. Гены-супрессоры опухолей: двухударная модель Кнудсона, механизмы инактивации и клиническое значение
4. Ген TP53 как универсальный страж генома: структура, функции, спектр мутаций и их прогностическое значение
5. Генетическая нестабильность как драйвер канцерогенеза: хромосомная нестабильность, микросателлитная нестабильность и дефекты репарации
6. Синдром Ли–Фраумени: молекулярная генетика, спектр опухолей и стратегии клинического наблюдения
7. Наследственный рак молочной железы и яичников: гены BRCA1/BRCA2, функциональная роль мутаций и подходы к профилактике
8. Синдром Линча: генетическая архитектура, амстердамские критерии и принципы колоректального скрининга

9. Семейная аденоматозная полипоза: ген APC, генотип-фенотипические корреляции и хирургическая профилактика

10. Синдром множественных эндокринных неоплазий: MEN1 и MEN2, молекулярные механизмы и персонализированное ведение пациентов.

б) критерии оценивания компетенций (результатов):

Доклад – устное выступление студента, являющееся результатом его самостоятельной подготовки по заранее полученной теме и в соответствии с требованиями к «Самостоятельной работе студентов».

Выступление во время доклада, как правило, рассчитано на 6-7 минут, не может превышать установленное время, должно строго соответствовать объявленной теме. Приветствуются доклады с дополнительным использованием презентаций и мультимедийной техники.

Во время выступления студент может использовать свободную речь близко к тексту доклада, однако вправе зачитывать подготовленный им текст, демонстрируя владение материалом. Речь должна быть четкая, громкая, выразительная и эмоциональная.

Обязательным элементом процедуры доклада является его обсуждение. Студентам группы предлагается задавать докладчику вопросы по теме доклада, что вправе сделать и преподаватель. В завершении возможна дискуссия.

в) описание шкалы оценивания:

Домашняя (внеаудиторная) подготовка доклада оценивается до 2-х баллов, выступление и ответы на вопросы до 2-х баллов. Итого за выполнение данного задания студент может получить до 4-х баллов.

Критерии оценки устного выступления.

2 балла (максимальная оценка) – выступление (доклад) отличается последовательностью, логикой изложения, легко воспринимается аудиторией, при ответе на вопросы выступающий демонстрирует глубину владения представленным материалом, ответы формулируются аргументировано, обосновывается собственная позиция в проблемных ситуациях.

1,5 балла – выступление (доклад) отличается последовательностью, логикой изложения, но обоснование сделанных выводов не достаточно аргументировано, неполно раскрыто содержание проблемы.

1 балл – выступающий передает содержание проблемы, но не демонстрирует умение выделять главное, существенное, выступление воспринимается аудиторией сложно, ответы на вопросы поверхностные, либо вызывают у докладчика затруднение.

0 баллов – доклад краткий, поверхностный, несамостоятельный, докладчик не разбирается в сути вопроса, не может представить его в аудитории.

Реферат

а) Примерные темы рефератов:

1. Эволюция цитогенетических методов: от классического кариотипирования до хромосомного микроматричного анализа

2. Анеуплоидии человека: механизмы возникновения, эмбриональная селекция и клинические проявления

3. Структурные перестройки хромосом: транслокации, инверсии, делеции и дупликации — цитогенетическая диагностика и оценка риска

4. Синдром Дауна: цитогенетические варианты, молекулярные механизмы фенотипических проявлений и пренатальная диагностика

5. Микроделеционные синдромы: молекулярная цитогенетика, генотип-фенотипические корреляции и междисциплинарное ведение

6. Секвенирование нового поколения в клинической практике: валидация методов, интерпретация вариантов и алгоритмы анализа

7. Интерпретация результатов генетического тестирования: классификация вариантов по ACMG/AMP и клиническая стратификация

8. Пренатальная диагностика наследственных болезней: инвазивные и неинвазивные технологии, алгоритмы принятия решений

9. Фармакогенетика как основа персонализированной медицины: генетический

полиморфизм ферментов метаболизма и транспорта лекарств

10. Генетическое консультирование: медико-генетические, психологические и этические аспекты

б) Критерии оценивания компетенций:

- правильность оформления реферата (титульная страница, оглавление и оформление источников);

- уровень раскрытия темы реферата / проработанность темы;

- структурированность материала;

- количество использованных литературных источников.

Правила к оформлению рефератов приведены в УМКД и на сайте кафедры.

в) описание шкалы оценивания

Оценивание рефератов проводится по принципу «зачтено» / «не зачтено».

«Зачтено» выставляется в случае, если реферат оформлен в соответствии с требованиями методических указаний, тема достаточно проработана, материал хорошо структурирован, количество используемой литературы не менее 5 источников. В случае, если какой-либо из критериев не выполнен, реферат возвращается на доработку.

Решение ситуационных задач:

а) Примерные типы ситуационных задач:

Задача 1. Аутосомно-доминантное наследование (пенетрантность)

В медико-генетическую консультацию обратилась женщина 28 лет с диагнозом нейрофиброматоз I типа (болезнь Реклингхаузена). Установлено, что заболевание наследуется по аутосомно-доминантному типу с пенетрантностью 80%. У мужа женщины признаков заболевания не выявлено. В семье мужа наследственных заболеваний не отмечено. Какова вероятность рождения больного ребенка в этой семье? Определите генотипы родителей и возможные варианты наследования.

Задача 2. Аутосомно-рецессивное наследование (носительство)

Супружеская пара обратилась за генетической консультацией в связи с планированием беременности. У женщины в возрасте 2 лет был диагностирован муковисцидоз (кистозный фиброз), в настоящее время она здорова благодаря своевременной терапии. Мужчина здоров, его семья не имеет случаев этого заболевания. Ген муковисцидоза наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Какова вероятность рождения ребенка, больного муковисцидозом? Какие дополнительные обследования можно рекомендовать паре? Определите возможные генотипы родителей и потомства.

Задача 3. X-сцепленное рецессивное наследование

В семье, где отец здоров, а мать является носительницей гена гемофилии А (X-сцепленное рецессивное заболевание), родился сын с гемофилией. Определите вероятность рождения следующего сына с гемофилией. Какова вероятность того, что дочь будет носительницей мутации? Запишите схему скрещивания.

б) Критерии оценивания компетенций:

- правильность рассмотрения ситуации

- четкое и верное трактование ситуации.

в) описание шкалы оценивания

Максимальное количество баллов 2. Каждый критерий оценивается в 1 балл.

Интерактивные методы

Интерактивные методы позволяют учиться взаимодействовать между собой, включая преподавателя. Они соответствуют личностно-ориентированному подходу, предполагают коллективное, обучение в сотрудничестве. Преподаватель выступает в роли организатора процесса обучения, лидера группы, создателя условий для инициативы студентов.

Цель: понять взаимосвязь между событиями, анализировать, иметь свое мнение, стимулировать познавательную активность, сопоставлять новые факты и мнения с тем, что ранее изучено.

Задачи: научить аргументировать и толерантно вести диспут, глубже вникать в сущность новой темы, мысленно разделять материал на важнейшие логические части; осмыслению

логики и последовательности в изложении учебного материала, к выделению в нем главных и наиболее существенных положений.

Интерактивные занятия проводятся в виде:

Рефлексия

Проводится на семинарском занятии. Как правило, в конце занятия, студентам предлагается проблемный вопрос по теме занятия, на который им необходимо дать письменный ответ в течение 10 минут, используя знания, полученные в ходе занятия, собственный кругозор и эрудицию.

Письменный ответ оценивается до 2-х баллов.

2 балла – студент понимает суть поставленной проблемы, дает развернутый ответ, где приводит свое собственное суждение или выбирает его из предложенных.

1 балл – студент в целом понимает суть вопроса, приводит свое собственное суждение, но не подтверждает его конкретными фактами, либо приведенные факты не раскрывают суть вопроса, не имеют к нему никакого отношения.

0 баллов – ответ отсутствует.

Мультимедийное занятие

Мультимедийное занятие является одной из форм интерактивного метода. На занятиях используются мультимедийные материалы, которые содержат короткие видео-лекции, перемежающиеся заданиями в виде теста. Студентам предлагается дать ответ на тестовое задание по ходу изучения материала, ответив самостоятельно у компьютера. При неправильном ответе видеосюжет автоматически повторяется до тех пор, пока не будет введен правильный ответ.

Критерии оценки:

1 балл – ответ дан верно;

0 баллов – ответ дан не верно.

7.3. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций

Процедура оценивания знаний, умений, навыков по дисциплине «Медицинская генетика» включает учет успешности по всем видам оценочных средств. Оценка качества подготовки включает текущую и промежуточную аттестацию.

Текущий контроль представляет собой проверку усвоения учебного материала, регулярно осуществляемую на протяжении обучения.

Текущий контроль осуществляется в форме устного опроса, теста, решения ситуационной задачи, докладов, рефератов и контрольных работ.

По окончании семестрового курса освоения дисциплины «Медицинская генетика» проводится **промежуточная аттестация** в форме экзамена, включающая устный ответ (собеседование) и письменный ответ (решение ситуационных задач и/или тестовых заданий). Процедура оценки описана в п. 7.4.

Условия допуска к экзамену

К экзамену допускаются студенты, выполнившие следующие требования:

- посещаемость практических занятий не менее 70% от общего объема аудиторных часов (пропуски по уважительной причине подтверждаются документально);
- выполнение и своевременная сдача отчетов по всем практическим занятиям, предусмотренным рабочей программой дисциплины;
- успешное прохождение текущего контроля (контрольные работы, тестирование, устные опросы) с получением не менее 60% от максимально возможного балла по каждому виду контроля.

Студенты, не выполнившие указанные требования, не допускаются к экзамену и должны ликвидировать академическую задолженность в установленном порядке.

Структура экзамена

Экзамен проводится в два этапа:

1. **Письменная часть** (40% итоговой оценки):
 - решение 2–3 ситуационных задач, охватывающих основные разделы курса;

- выполнение 20–30 тестовых заданий (закрытая форма с выбором одного или нескольких правильных ответов, открытая форма с кратким ответом).
- 2. **Устная часть** (60% итоговой оценки):
 - собеседование по 2–3 теоретическим вопросам из перечня экзаменационных вопросов (п. 7.2, раздел «Типовые вопросы для подготовки к экзамену»);
 - обсуждение и защита решений, представленных в письменной части.

Продолжительность экзамена составляет 45–60 минут на подготовку письменной части и 15–20 минут на устное собеседование.

Критерии оценивания на экзамене

Оценивается полнота овладения теоретическими знаниями по медицинской генетике и умение применять эти знания для анализа наследственных закономерностей, диагностики наследственных заболеваний и интерпретации результатов генетических исследований.

Критериями оценки являются:

1. Правильность, полнота и логичность построения ответа — студент демонстрирует системное понимание темы, выстраивает ответ от общих положений к частным примерам, не допускает фактических ошибок.
2. Умение оперировать специальными терминами — студент свободно использует профессиональную терминологию, правильно применяет термины в контексте.
3. Использование в ответе дополнительного материала — студент привлекает знания из смежных разделов (молекулярная биология, цитология, биохимия), ссылается на клинические примеры, данные современных исследований.
4. Умение иллюстрировать теоретические положения практическим материалом, приводить примеры — студент подтверждает теоретические выкладки конкретными примерами наследственных заболеваний, синдромов, типов наследования, методов диагностики.

7.4. Шкала оценки образовательных достижений

Итоговая аттестация по дисциплине оценивается по 100-балльной шкале и представляет сумму баллов, заработанных студентом при выполнении заданий в рамках текущей и промежуточной аттестации

Сумма баллов	Оценка по 4-х балльной шкале	Оценка ECTS	Требования к уровню освоения учебной дисциплины
90-100	5- «отлично»/ «зачтено»	A	Оценка «отлично» выставляется студенту, если он глубоко и прочно усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его излагает, умеет тесно увязывать теорию с практикой, использует в ответе материал монографической литературы
85-89	4 - «хорошо»/ «зачтено»	B	Оценка «хорошо» выставляется студенту, если он твёрдо знает материал, грамотно и по существу излагает его, не допуская существенных неточностей в ответе на вопрос
75-84		C	
70--74		D	
65-69	3 - «удовлетворительно»/ «зачтено»	D	Оценка «удовлетворительно» выставляется студенту, если он имеет знания только основного материала, но не усвоил его деталей, допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушения логической последовательности в изложении
60-64		E	

			программного материала
0-59	2 - «неудовлетворительно»/ «не зачтено»	F	Оценка «неудовлетворительно» выставляется студенту, который не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки. Как правило, оценка «неудовлетворительно» ставится студентам, которые не могут продолжить обучение без дополнительных занятий по соответствующей дисциплине

8. ПЕРЕЧЕНЬ ОСНОВНОЙ И ДОПОЛНИТЕЛЬНОЙ УЧЕБНОЙ ЛИТЕРАТУРЫ, НЕОБХОДИМОЙ ДЛЯ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

а) основная учебная литература:

1. Иванов В.И., Барышникова Н.В., Билева Д.С. и др. Генетика: учебник для вузов / под ред. В.И. Иванова. – М.: ИКЦ «Академкнига», 2006. – 638 с. – 15 экз.
2. Клаг У.С., Каммингс М.Р. Основы генетики: пер. с англ. / У.С. Клаг, М.Р. Каммингс. – М.: Техносфера, 2009. – 894 с.: ил. – (Мир биологии и медицины). – 10 экз.
3. Бочков Н.П., Асанов А.Ю., Жученко Н.А. и др. Медицинская генетика: учебник для студентов медицинских училищ и колледжей / под ред. Н.П. Бочкова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. – 223 с.: ил. – (Учебник для медицинских училищ и колледжей). – ISBN 978-5-9704-2986-0.
4. Бочков Н.П., Асанов А.Ю., Жученко Н.А. и др. Медицинская генетика: учебник для студентов медицинских училищ и колледжей / под ред. Н.П. Бочкова. – М.: Мастерство, 2002. – 190 с.: ил. – (Среднее профессиональное образование). – ISBN 5-294-00134-9. – 30 000 экз.
5. Костюкевич С.В., Матвеева О.Н., Перевозчикова Н.Г., Шапкина А.В., Иванова О.В. Введение в генетику: учебное пособие для изучения раздела «Основы общей и медицинской генетики» дисциплины «Биология». – СПб.: СЗГМУ им. И.И. Мечникова, 2024. – Режим доступа: <https://e.lanbook.com/book/495674> (дата обращения: 30.03.2026).

б) дополнительная учебная литература:

1. Викторова Т.В. Генетика: учебное пособие. Ч. 2. – Уфа: БГМУ, 2025. – 111 с. – Режим доступа: <https://e.lanbook.com/book/487010> (дата обращения: 30.03.2026).
2. Мустафин Р.Н., Тимашева Я.Р., Бермишева М.А., Гилязова И.Р., Хуснутдинова Э.К. Chromosomal disorders: Textbook. – Уфа: БГМУ, 2025. – Режим доступа: <https://e.lanbook.com/book/486992> (дата обращения: 30.03.2026).
3. Volpi E., Tinworth L. Medical Genetics and Genomics / E. Volpi, L. Tinworth. – Oxford: Oxford University Press, 2025. – (Fundamentals of Biomedical Science). – ISBN 978-0-19-883472-4.
4. Глазер В.М., Ким А.И., Орлова Н.Н., Удина И.Г., Алтухов Ю.П. Задачи по современной генетике. – М.: КДУ, 2005. – 222 с.
5. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика: учебное пособие для вузов. – Новосибирск: Изд-во Новосибирского университета, 2002. – 459 с.
6. Асанов А.Ю., Демикова Н.С., Морозов С.А. Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей. – М.: Академия, 2003. – 217 с.
7. Щипков В.П., Кривошеина Г.Н. Общая и медицинская генетика. – М.: Академия, 2003. – 253 с.
8. Дубинин Н.П. Общая генетика. – М.: Наука, 1986. – 590 с.
9. Корочкин Л.И. (ред.) Геном, клонирование, происхождение человека. – Фрязино: Век 2, 2004. – 224 с.
10. Тимофеев-Ресовский Н.В. Генетика, эволюция, значение методологии в естествознании. – Екатеринбург: Токмас-Пресс, 2009. – 144 с. – Режим доступа: <http://bio-x.ru/books/genetika-evolyuciya-znachenie-metodologii-v-estestvoznanii> (дата обращения: 30.03.2026).

30.03.2026).

11. Воронцов Н.Н., Сухоруков Л.Н. Эволюция органического мира. – М., 1989. – 2 экз.
12. Дарвин Ч. Происхождение видов. – М., 1987. – 6 экз.
13. Микульский С.Р. (ред.) История биологии. – М., 1972. – 5 экз.

9. ПЕРЕЧЕНЬ РЕСУРСОВ* ИНФОРМАЦИОННО-ТЕЛЕКОММУНИКАЦИОННОЙ СЕТИ «ИНТЕРНЕТ» (ДАЛЕЕ - СЕТЬ «ИНТЕРНЕТ»), НЕОБХОДИМЫХ ДЛЯ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

1. Научная электронная библиотека [eLIBRARY.RU](http://elibrary.ru) – <http://elibrary.ru>
Крупнейшая российская электронная библиотека научных публикаций, содержащая полнотекстовые статьи и рефераты по медицинской генетике.
2. Издательство «Лань». Электронно-библиотечная система (ЭБС) – <http://e.lanbook.com>
Доступ к учебной литературе по биологии и генетике, включая пособия БГМУ 2024–2025 гг.
3. ЭБС «Консультант студента» – <http://www.studentlibrary.ru>
Электронная библиотека медицинского профиля, содержит учебники по медицинской генетике.
4. ЭБС IPR SMART (IQlib) – <http://www.iqlib.ru>
Электронно-библиотечная система с учебной и научной литературой по естественнонаучным дисциплинам.
5. Интернет-портал по биотехнологии [Bio-X.ru](http://bio-x.ru) – <http://bio-x.ru>
Ресурс, содержащий электронные версии учебников по генетике и эволюции.
6. Национальная электронная библиотека (НЭБ) – <https://rusneb.ru>
Государственная информационная система, содержащая оцифрованные издания по медицинской генетике, включая учебники Н.П. Бочкова и У.С. Клага.
7. Большая российская энциклопедия – <https://bigenc.ru>
Содержит фундаментальные статьи по генетике и смежным дисциплинам.

10. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ

При изучении курса «Медицинская генетика» необходимо руководствоваться дидактическими единицами, представленными в образовательном стандарте дисциплины и учебной программой, составленной согласно Стандарту.

Программа предусматривает:

Практические занятия: 10 часов

Практические занятия (семинары) призваны научить студентов разбираться в проблемных вопросах медицинской генетики, ориентироваться в специальной литературе, самостоятельно работать с литературными и электронными источниками, научиться осуществлять поиск генетической и эволюционной информации, уяснять и уметь оценивать различные точки зрения.

Цель семинарских занятий

Целью семинарских занятий для студентов, приступающих к изучению курса «Медицинская генетика», является более глубокое знакомство с ключевыми теоретическими вопросами, изучаемыми на занятиях, формирование системного понимания генетических механизмов наследственности, изменчивости, эпигенетической регуляции, онкогенеза, а также принципов диагностики, профилактики и лечения наследственных заболеваний.

Основные задачи

1. Обретение навыков научно-исследовательской работы на основе анализа текстов источников (научных статей, монографий, клинических рекомендаций) и применения различных методов исследования (генеалогического, цитогенетического, молекулярно-генетического, популяционно-генетического).
2. Выработка умения самостоятельно и критически подходить к изучаемому материалу, включая библиографию и средства электронной информации (Интернет), оценивать

достоверность источников, интерпретировать результаты генетических исследований, анализировать клинические случаи.

3. Формирование компетенций в области медико-генетического консультирования, включая построение и анализ родословных, расчет генетического риска, интерпретацию результатов молекулярно-генетического тестирования.
4. Развитие навыков решения ситуационных задач по разделам: типы наследования, взаимодействие генов, сцепленное наследование, популяционная генетика, эпигенетика, онкогенетика, фармакогенетика.
5. Освоение принципов персонализированной медицины, включая фармакогенетическое тестирование, выбор таргетной терапии на основе молекулярного профиля опухоли, оценку полигенного риска мультифакториальных заболеваний.

Организация деятельности студента

1. В начале семестра студенты получают план практических занятий, содержащий:
 - темы занятий в соответствии с рабочей программой;
 - перечень вопросов для обсуждения;
 - список основной и дополнительной литературы;
 - перечень ситуационных задач для самостоятельного решения.
2. Студенты также получают список тем для подготовки к докладам и написанию рефератов, охватывающий ключевые разделы курса: историю развития генетики, молекулярные основы наследственности, эпигенетические механизмы, наследственные формы рака, цитогенетические синдромы, фармакогенетику, эволюцию генома человека, биоэтические аспекты генетических исследований, современные технологии редактирования генома.
3. Для подготовки к занятиям необходимо пользоваться рекомендациями по оформлению рефератов и подготовке докладов, которые включают:
 - требования к структуре и объему реферата (введение, основная часть, заключение, список литературы);
 - правила цитирования и оформления библиографических ссылок;
 - критерии оценки устного доклада и презентации;
 - требования к наглядным материалам (схемы, рисунки, таблицы).
4. Рекомендации имеются на кафедре и в электронном виде на странице кафедры в информационно-образовательной среде университета.

Формы проведения практических занятий

В рамках курса «Медицинская генетика» предусмотрены следующие формы проведения практических занятий:

Форма занятия	Содержание
Решение ситуационных задач	Анализ клинических случаев, построение родословных, расчет генетического риска, интерпретация результатов диагностики
Работа с научной литературой	Анализ оригинальных статей, клинических рекомендаций, обзоров по актуальным вопросам медицинской генетики
Анализ кариотипов	Идентификация хромосомных аномалий по фотографиям метафазных пластинок, описание кариотипов
Интерпретация молекулярно-генетических данных	Расшифровка результатов ПЦР, секвенирования, хромосомного микроматричного анализа, классификация вариантов по ACMG
Дискуссии и дебаты	Обсуждение этических аспектов генетического тестирования, редактирования генома, коммерческой ДНК-диагностики
Презентация докладов	Выступления студентов с результатами самостоятельного исследования по выбранной теме с последующим обсуждением

Требования к самостоятельной работе студента

Самостоятельная работа студентов включает:

- подготовку к практическим занятиям (изучение теоретического материала, решение задач);
- выполнение письменных домашних заданий (анализ родословных, расчет рисков);
- подготовку докладов и рефератов по предложенным темам;
- работу с электронными ресурсами (научные базы данных, клинические рекомендации, генетические базы данных: ClinVar, OMIM, HGMD);
- самоподготовку к текущему и промежуточному контролю.

Самостоятельная работа: 80 часов

Подготовка доклада к семинарскому занятию

Подготовка доклада направлена на развитие у студентов навыков самостоятельного исследования, анализа научной литературы, систематизации материала и публичного выступления.

Основные этапы подготовки доклада:

1. выбор темы (тема предлагается преподавателем или выбирается студентом из утвержденного списка);
2. консультация преподавателя (уточнение плана, структуры, ключевых источников);
3. подготовка плана доклада (определение логики изложения, основных вопросов);
4. работа с источниками и литературой, сбор материала (научные статьи, монографии, клинические рекомендации, базы данных OMIM, ClinVar);
5. написание текста доклада;
6. оформление рукописи и предоставление ее преподавателю до начала доклада, что определяет готовность студента к выступлению;
7. выступление с докладом, ответы на вопросы.

Тематика доклада предлагается преподавателем и соответствует ключевым разделам курса: история генетики, структура генома, эпигенетические механизмы, онкогенетика, наследственные синдромы, методы диагностики, фармакогенетика, эволюция генома, биоэтические аспекты, редактирование генома.

Технические требования к тексту доклада:

- шрифт – 14 (Times New Roman);
- интервал – 1,5;
- объем – 3 листа (не считая титульного листа);
- поля: левое – 30 мм, правое – 15 мм, верхнее и нижнее – 20 мм.

Текст доклада должен иметь:

- титульный лист, оформленный в соответствии с образцом, имеющимся на кафедре, содержащий фамилию и инициалы студента, фамилию и инициалы преподавателя, название дисциплины, тему доклада, год выполнения;
- план доклада (краткое оглавление с указанием основных разделов);
- правильно оформленные ссылки на использованные источники и литературу (внутритекстовые или подстрочные);
- список литературы (не менее 5–7 источников, включая научные статьи последних 5–10 лет).

Студент должен провести домашнюю репетицию устного выступления с докладом и удостовериться, что по времени доклад укладывается в отведенные для него 6–7 минут.

Критерии оценивания доклада:

Компонент	Максимальный балл	Критерии
Домашняя (внеаудиторная) подготовка	2 балла	Соответствие теме, глубина проработки материала, качество оформления, наличие плана и ссылок, своевременность сдачи текста
Выступление и ответы на вопросы	2 балла	Логичность изложения, владение терминологией, умение отвечать на вопросы, соблюдение регламента

Итого за выполнение данного задания студент может получить до 4 баллов.

Реферат

Подготовка рефератов направлена на развитие и закрепление у студентов навыков самостоятельного глубокого, творческого и всестороннего анализа научной, методической и другой литературы по актуальным проблемам медицинской генетики; на выработку навыков и умений грамотно и убедительно излагать материал, четко формулировать теоретические обобщения, выводы и практические рекомендации. Рефераты должны отвечать высоким квалификационным требованиям в отношении научности содержания и оформления.

Требования к оформлению реферата:

- объем – 15–20 страниц печатного текста (шрифт 14, интервал 1,5);
- структура: титульный лист, оглавление, введение (актуальность, цель, задачи), основная часть (2–3 главы), заключение (выводы), список литературы (не менее 15–20 источников);
- степень оригинальности текста – не менее 60% (при проверке в системе антиплагиат).

Требования к оформлению реферата имеются на кафедре и в электронном виде на странице кафедры.

Формы самостоятельной работы студентов:

1. Проработка теоретического материала – студенты самостоятельно изучают материал по предложенным темам с использованием учебной литературы, научных статей, электронных ресурсов. Форма отчетности – конспект. Материал входит в вопросы промежуточного, текущего и итогового контроля.

2. Решение ситуационных задач – самостоятельное решение задач по типу наследования, расчету генетического риска, анализу родословных, интерпретации результатов молекулярно-генетической диагностики, фармакогенетическому тестированию.

3. Подготовка к устному опросу – систематическое повторение материала, работа с терминологическим словарем, подготовка развернутых ответов на вопросы к семинарским занятиям.

4. Подготовка к контрольным работам и тестированию – выполнение тренировочных тестовых заданий, анализ типичных ошибок.

5. Написание докладов и рефератов – самостоятельное исследование выбранной темы с использованием научной литературы.

6. Работа с электронными ресурсами – поиск информации в научных базах данных (eLIBRARY, PubMed), генетических базах (OMIM, ClinVar, HGMD), изучение клинических рекомендаций.

Работа с учебной и научной литературой

Работа с учебной и научной литературой является главной формой самостоятельной работы и необходима при подготовке к устному опросу на семинарских занятиях, к модульным контрольным работам, тестированию, экзамену.

Она включает:

- изучение рекомендованных источников и литературы по тематике;
- конспектирование монографий и научных статей по темам семинарских занятий.

Конспекты научной литературы при самостоятельной подготовке к семинарским занятиям должны быть выполнены аккуратно, содержать ответы на каждый поставленный в теме вопрос, иметь ссылку на источник информации с обязательным указанием автора, названия и года издания используемой научной литературы.

Конспект может быть:

- опорным (содержать лишь основные ключевые позиции, но при этом позволяющим дать полный ответ по вопросу);

- подробным (содержать развернутое изложение материала).

Объем конспекта определяется самим студентом.

В процессе работы с учебной и научной литературой студент может:

- делать записи по ходу чтения в виде простого или развернутого плана (создавать перечень основных вопросов, рассмотренных в источнике);

- составлять тезисы (цитирование наиболее важных, значимых мест статьи или монографии, короткое изложение основных мыслей автора);

- готовить аннотации (краткое обобщение проблемных вопросов работы);

- создавать конспекты (развернутые тезисы, которые содержат доказательства и

примеры).

Конспекты научной литературы в обязательном порядке проверяются преподавателем либо во время семинарского занятия, либо во внеаудиторное время (по усмотрению преподавателя).

Критерии оценивания конспекта:

- полнота охвата материала;
- логичность структурирования информации;
- наличие ссылок на источники;
- аккуратность оформления.

За конспект студент может получить от 0,5 до 2 баллов.

Итоговый контроль

Итоговый контроль проводится в форме экзамена в 3 семестре.

Вопросы к экзамену выдаются студентам в электронном и распечатанном виде в начале семестра.

Подготовка к экзамену требует более тщательного изучения материала по теме или блоку тем, акцентирования внимания на:

- определениях и ключевых понятиях;
- специальной терминологии;
- содержании концепций и теорий;
- типах наследования и их характерных признаках;
- номенклатуре наследственных заболеваний и синдромов;
- методах молекулярно-генетической и цитогенетической диагностики;
- принципах интерпретации результатов генетического тестирования;
- алгоритмах медико-генетического консультирования.

Как правило, при подготовке к тестированию и экзамену используется основной учебник, рекомендованный в рабочей программе, а также конспекты научной литературы, составленные в ходе изучения всего курса.

Рекомендации по подготовке:

1. Составить план ответа на каждый экзаменационный вопрос.
2. Использовать схемы, таблицы, рисунки для визуализации сложных механизмов.
3. Решать ситуационные задачи для закрепления практических навыков.
4. Проводить самопроверку с использованием тестовых заданий.
5. Обращаться за консультацией к преподавателю при возникновении затруднений.

Сводная таблица балльного оценивания самостоятельной работы

Вид самостоятельной работы	Максимальный балл
Конспект научной литературы	2
Подготовка доклада (включая выступление)	4
Написание реферата	до 10
Решение ситуационных задач (домашние задания)	до 2 за каждое
Участие в семинарских занятиях (устные ответы)	до 2 за занятие

11. ПЕРЕЧЕНЬ ИНФОРМАЦИОННЫХ ТЕХНОЛОГИЙ, ИСПОЛЬЗУЕМЫХ ПРИ ОСУЩЕСТВЛЕНИИ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОГО ПРОЦЕССА ПО ДИСЦИПЛИНЕ, ВКЛЮЧАЯ ПЕРЕЧЕНЬ ПРОГРАММНОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ И ИНФОРМАЦИОННЫХ СПРАВОЧНЫХ СИСТЕМ

11.1. Информационные технологии, используемые в образовательном процессе

1. Использование мультимедийных презентаций при проведении практических занятий для визуализации сложных генетических процессов, демонстрации схем наследования, кариотипов, результатов молекулярно-генетических исследований и клинических случаев.

2. Организация взаимодействия с обучающимися посредством электронной почты – проверка домашних заданий, консультирование по вопросам решения ситуационных задач, подготовке докладов и рефератов, разъяснение сложных теоретических вопросов.

3. Использование электронной информационно-образовательной среды – размещение учебно-методических материалов (планы практических занятий, задания для

самостоятельной работы, тестовые задания, вопросы к экзамену), обеспечение доступа к электронным ресурсам кафедры.

4. Применение специализированных генетических баз данных – работа с ресурсами OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man), ClinVar, HGMD (Human Gene Mutation Database) для поиска информации о наследственных заболеваниях, генах и мутациях.

5. Использование программ для статистической обработки данных – применение программных средств (Microsoft Excel, SPSS, R) для решения задач популяционной генетики (расчет частот аллелей, проверка равновесия Харди–Вайнберга, метод хи-квадрат).

6. Проведение видеодемонстраций – показ учебных видеофильмов, иллюстрирующих молекулярно-генетические процессы, методы цитогенетического и молекулярно-генетического анализа, клинические проявления наследственных заболеваний.

7. Использование интерактивных образовательных ресурсов – применение онлайн-платформ для тестирования, симуляторов генетического консультирования, виртуальных лабораторий по молекулярной генетике.

11.2. Программное обеспечение

Наименование ПО	Назначение
Microsoft Office (Word, Excel, PowerPoint)	Подготовка текстовых документов, презентаций, обработка данных, оформление рефератов и докладов
Adobe Acrobat Reader	Просмотр электронных учебных материалов в формате PDF
Программное обеспечение для просмотра видеофайлов	Воспроизведение учебных видеофильмов (VLC Media Player, Windows Media Player)
Браузеры (Google Chrome, Mozilla Firefox, Yandex Browser)	Доступ к электронным библиотечным системам, базам данных и интернет-ресурсам

11.3. Информационные справочные системы

Наименование ресурса	Адрес доступа	Описание
OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man)	https://omim.org	Каталог генов и генетических заболеваний человека, содержит информацию о генотип-фенотипических корреляциях
ClinVar	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar	База данных клинически значимых генетических вариантов с классификацией по ACMG
HGMD (Human Gene Mutation Database)	https://www.hgmd.cf.ac.uk	База данных мутаций, ассоциированных с наследственными заболеваниями
NCBI (National Center for Biotechnology Information)	https://www.ncbi.nlm.nih.gov	Доступ к базам данных PubMed, Gene, Nucleotide, dbSNP
Ensembl Genome Browser	https://www.ensembl.org	Геномный браузер для поиска информации о генах, транскриптах и регуляторных элементах
UCSC Genome Browser	https://genome.ucsc.edu	Инструмент для визуализации и анализа геномных данных

11.4. Мультимедийные пособия

Наименование	Издательство / разработчик	Год	Содержание
Открытая Биология 2.6	Издательство «Новый диск»	2005	Интерактивный курс по биологии, включающий разделы по генетике, молекулярной биологии и эволюции
1С: Репетитор.	ЗАО «1С»	1998–	Электронное учебное пособие под редакцией

Биология		2002	к.б.н. А.Г. Дмитриевой и к.б.н. Н.А. Рябчиковой
Открытая Биология 2.5	ООО «Физикон»	2003	Мультимедийный курс под редакцией к.б.н. А.В. Маталина, автор – Д.И. Мамонтов
Виртуальная школа Кирилла и Мефодия. Медиатека по биологии	«Кирилл и Мефодий»	1999–2003	Мультимедийное пособие под редакцией академика РНАИ В.Б. Захарова, д.п.н. Т.В. Ивановой, к.б.н. А.В. Маталина, к.б.н. И.Ю. Баклушинской, Т.В. Анфимовой

12. ОПИСАНИЕ МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЙ БАЗЫ, НЕОБХОДИМОЙ ДЛЯ ОСУЩЕСТВЛЕНИЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОГО ПРОЦЕССА ПО ДИСЦИПЛИНЕ

Мультимедийное оборудование для проведения занятий

Практические занятия по дисциплине «Медицинская генетика» проводятся в аудиториях ИАТЭ НИЯУ МИФИ, оснащенных:

- стационарным или переносным мультимедийным оборудованием (компьютер, проектор, экран);
- телевизионным оборудованием для демонстрации видеофильмов;
- доступом к сети Интернет для работы с генетическими базами данных и электронными библиотечными системами.

13. ИНЫЕ СВЕДЕНИЯ И (ИЛИ) МАТЕРИАЛЫ

Освоение дисциплины «Медицинская генетика» направлено на формирование у студентов системы знаний о молекулярных основах наследственности и изменчивости, генетической детерминации патологических состояний, принципах диагностики, профилактики и лечения наследственных заболеваний, а также о современных методах генетического анализа и их применении в клинической практике.

Дисциплина реализуется в формате практических занятий (семинаров) и самостоятельной работы студентов. Лекционные занятия и лабораторные работы учебным планом не предусмотрены.

13.1. Компетентностный подход и активные методы обучения

Компетентностный подход при освоении дисциплины реализуется через использование в учебном процессе активных методов обучения – таких взаимных действий преподавателя и обучающихся, которые побуждают последних к активной мыслительной и практической деятельности в процессе овладения изучаемым материалом. Применение интерактивных режимов обучения позволяет выстраивать взаимонаправленные информационные потоки: студент – группа студентов – преподаватель.

Используются следующие виды деятельности:

1. Практико-ориентированная деятельность – совместная деятельность подгруппы обучающихся и преподавателя с целью решения учебных и профессионально-ориентированных задач путем выполнения ситуационных заданий, анализа клинических случаев, построения родословных, расчета генетического риска, интерпретации результатов молекулярно-генетической диагностики. Позволяет сформировать умение анализировать и решать типичные профессиональные задачи в области медицинской генетики.

2. Технология использования разноуровневых заданий – различают задачи и задания трех основных уровней:

○ а) репродуктивный уровень – позволяет оценить и диагностировать знание фактического материала и умение правильно использовать специальные термины и понятия, узнавание объектов изучения в рамках определенного раздела дисциплины (типы наследования, классификация мутаций, хромосомные синдромы);

○ б) реконструктивный уровень – позволяет оценить и диагностировать умения синтезировать, анализировать, обобщать фактический материал с формулированием конкретных выводов, установлением причинно-следственных связей (анализ родословных, расчет риска, интерпретация результатов тестирования);

○ в) творческий уровень – позволяет оценивать и диагностировать умения интегрировать знания различных областей, аргументировать собственную точку зрения, предлагать алгоритмы ведения пациентов с наследственной патологией.

3. Традиционные технологии (практические занятия по традиционной форме) – создание условий, при которых обучающиеся пользуются преимущественно репродуктивными методами при работе с учебными пособиями, справочными материалами, генетическими базами данных, выполняя задания по инструкции (решение типовых задач, работа с кариотипами, заполнение таблиц).

Всего аудиторных занятий в интерактивной форме – 10 часов (100% от аудиторных занятий).

13.2. Формы организации самостоятельной работы обучающихся

Самостоятельная работа студентов составляет 80 часов и включает в себя изучение следующих тем, подготовку докладов, рефератов, решение ситуационных задач, работу с научной литературой и генетическими базами данных.

Темы, выносимые для самостоятельного изучения

1. История развития генетики: от догенетического периода до современности. Вклад отечественных ученых (Н.И. Вавилов, Н.К. Кольцов, А.С. Серебровский). Крах лысенкизма.

2. Эволюция представления о гене: от менделевского «фактора» до современной концепции.

3. Структура генома человека: повторяющиеся последовательности ДНК, сателлитная ДНК, микросателлиты, минисателлиты.

4. Молекулярные механизмы репликации, транскрипции и трансляции. Ферментативный аппарат.

5. Репарация ДНК: механизмы эксцизионной репарации оснований (BER) и нуклеотидов (NER), репарация неспаренных оснований (MMR), рекомбинационная репарация (HR, NHEJ).

6. Мутационный процесс: спонтанный и индуцированный мутагенез. Физические, химические и биологические мутагены.

7. Антимутагены и их значение для профилактики мутаций.

8. Цитоплазматическая наследственность. Митохондриальные болезни.

9. Геномный импринтинг: молекулярные механизмы, нарушения при синдромах Прадера–Вилли и Ангельмана.

10. Инактивация X-хромосомы у млекопитающих. Гипотеза Мари Лайон.

11. Эпигенетические механизмы в норме и патологии. Эпигенетика и радиационное воздействие.

12. Рак как генетическое заболевание. Соматические и герминальные мутации в канцерогенезе.

13. Онкогены и гены-супрессоры опухолей: механизмы активации и инактивации.

14. Генетическая нестабильность: хромосомная нестабильность (CIN), микросателлитная нестабильность (MSI).

15. Наследственные формы рака: синдром Ли–Фраумени, BRCA-ассоциированный рак, синдром Линча, семейная аденоматозная полипоза.

16. Принципы таргетной терапии. PARP-ингибиторы. Ингибиторы тирозинкиназ.

17. Цитогенетические методы: классическое кариотипирование, FISH, хромосомный микроматричный анализ.

18. Молекулярно-генетические методы диагностики: ПЦР, секвенирование по Сэнгеру, секвенирование нового поколения (NGS).

19. Хромосомные болезни: синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса, синдром Клайнфельтера, синдром Тернера, микроделеционные синдромы.

20. Пренатальная диагностика: инвазивные и неинвазивные методы. Преимплантационная генетическая диагностика.

21. Принципы генетического консультирования. Расчет генетического риска. Метод Байеса.

22. Фармакогенетика: генетический полиморфизм ферментов метаболизма лекарств (CYP2D6, CYP2C19, CYP2C9). Фармакогенетическое тестирование варфарина, абакавира, клопидогрела.
 23. Эволюция генома человека: дубликации генов, ретротранспозоны, экзон-шаффлинг.
 24. Генетический полиморфизм: SNP, INDEL, CNV. Их значение для популяционной генетики и персонализированной медицины.
 25. Полигенный риск мультифакториальных заболеваний. Полигенные шкалы риска (PRS).
 26. Теория соматической эволюции опухолей: драйверные и пассажирские мутации, клональная эволюция, внутриопухолевая гетерогенность.
 27. Эволюционные теории старения: теория накопления мутаций, антагонистической плейотропии, одноразовой сомы.
 28. Теломеры и теломераза: роль в старении и канцерогенезе.
 29. Редактирование генома: CRISPR/Cas9, принцип работы, off-target эффекты, клинические испытания.
 30. Биоэтические аспекты медицинской генетики: конфиденциальность генетической информации, информированное согласие, генетическое тестирование детей, коммерческая ДНК-диагностика, герминальное редактирование генома.
- Форма контроля: подготовка докладов, рефератов, выступление на практических занятиях, решение ситуационных задач, выполнение тестовых заданий.
- 13.3. Вопросы для самоконтроля**
1. Каковы предмет, задачи и методы медицинской генетики?
 2. Охарактеризуйте структуру генома человека. В чем отличие ядерного генома от митохондриального?
 3. Что такое ген? Каково современное представление о структуре гена у эукариот?
 4. Перечислите основные типы наследования у человека. Приведите примеры заболеваний для каждого типа.
 5. В чем заключаются основные свойства генетического кода?
 6. Опишите процессы транскрипции и трансляции. Какова роль РНК-полимеразы, рибосом, тРНК?
 7. Как классифицируются мутации? Охарактеризуйте генные, хромосомные и геномные мутации.
 8. Каковы механизмы репарации ДНК? Каково их значение для поддержания стабильности генома?
 9. Что такое эпигенетика? Каковы основные эпигенетические механизмы?
 10. Охарактеризуйте метилирование ДНК. Какова роль CpG-островов и ДНК-метилтрансфераз?
 11. Что такое гистоновый код? Какие модификации гистонов вам известны?
 12. Какую роль выполняют некодирующие РНК (miRNA, lncRNA, siRNA) в регуляции экспрессии генов?
 13. Что такое геномный импринтинг? Какие заболевания связаны с его нарушением?
 14. Как радиационное воздействие влияет на эпигенетические механизмы?
 15. Что такое онкогенетика? Почему рак считается генетическим заболеванием?
 16. Охарактеризуйте онкогены и гены-супрессоры опухолей. Приведите примеры.
 17. В чем суть «двухударной» модели Кнудсона?
 18. Каковы основные наследственные раковые синдромы? Охарактеризуйте синдром Ли–Фраумени, BRCA-ассоциированный рак, синдром Линча.
 19. Что такое генетическая нестабильность? Какова роль микросателлитной нестабильности в канцерогенезе?
 20. Каковы принципы диагностики наследственных форм рака?
 21. Что такое цитогенетика? Какие методы цитогенетического анализа вам известны?
 22. Охарактеризуйте основные хромосомные болезни (синдром Дауна, Патау, Эдвардса, Клайнфельтера, Тернера).

23. Каковы методы молекулярно-генетической диагностики (ПЦР, секвенирование, хромосомный микроматричный анализ)?
24. Как интерпретируются результаты генетического тестирования? Что такое VUS?
25. Каковы принципы генетического консультирования? Как рассчитывается генетический риск?
26. Что такое пренатальная диагностика? Какие существуют инвазивные и неинвазивные методы?
27. Что изучает фармакогенетика? Приведите примеры фармакогенетического тестирования.
28. Каковы механизмы эволюции генома человека?
29. Что такое генетический полиморфизм? Охарактеризуйте SNP, INDEL, CNV.
30. Что такое полигенный риск? Как он используется в персонализированной медицине?
31. В чем суть теории соматической эволюции опухолей?
32. Каковы эволюционные теории старения?
33. Что такое редактирование генома? Каков принцип работы CRISPR/Cas9?
34. Каковы биоэтические аспекты медицинской генетики?

13.4. Типовые задания для самопроверки

1. Какой тип наследования характерен для болезни Гентингтона?
 - А) Аутосомно-доминантный
 - Б) Аутосомно-рецессивный
 - В) Х-сцепленный рецессивный
 - Г) Митохондриальный
2. Какое из перечисленных утверждений о генетическом коде является верным?
 - А) Код триплетен, универсален и неперекрывается
 - Б) Код дуплетен, специфичен и перекрывается
 - В) Код триплетен, но не универсален
 - Г) Код зависит от типа организма
3. Мутация, при которой происходит замена одного нуклеотида, приводящая к замене аминокислоты в белке, называется:
 - А) Нонсенс-мутация
 - Б) Миссенс-мутация
 - В) Мутация со сдвигом рамки считывания
 - Г) Синонимичная мутация
4. Для синдрома Клайнфельтера характерен кариотип:
 - А) 45,X
 - Б) 47,XXY
 - В) 47,XY,+21
 - Г) 46,XX
5. Гиперметилирование промоторной области гена-супрессора опухоли приводит к:
 - А) Активации транскрипции гена
 - Б) Репрессии транскрипции гена
 - В) Амплификации гена
 - Г) Делеции гена
6. PARP-ингибиторы эффективны при BRCA-ассоциированном раке вследствие:
 - А) Активации репарации ДНК
 - Б) Индукции синтетической летальности
 - В) Подавления ангиогенеза
 - Г) Активации иммунного ответа
7. Какое утверждение о системе CRISPR/Cas9 является верным?
 - А) Используется для секвенирования ДНК
 - Б) Позволяет осуществлять направленное редактирование генома
 - В) Применяется только для диагностики
 - Г) Не имеет off-target эффектов

8. Фармакогенетическое тестирование перед назначением абакавира направлено на выявление аллеля:

- А) CYP2D6*4
- Б) HLA-B*5701
- В) VKORC1
- Г) CYP2C9*2

9. Для какого наследственного ракового синдрома характерна микросателлитная нестабильность?

- А) Синдром Ли–Фраумени
- Б) Синдром Линча
- В) Семейная аденоматозная полипоза
- Г) Наследственный рак молочной железы

10. Вариант неясного клинического значения (VUS) – это:

- А) Мутация, однозначно вызывающая заболевание
- Б) Вариант, не связанный с заболеванием
- В) Генетический вариант, клиническое значение которого не может быть определено на основании имеющихся данных
- Г) Вариант, обнаруженный только в опухолевой ткани

13.5. Краткий терминологический словарь

Аллель – возникшие в результате мутации альтернативные формы гена, имеющие уникальную последовательность нуклеотидов; аллельные гены располагаются в одинаковых локусах гомологичных хромосом и определяют развитие альтернативных признаков.

Анеуплоидия – геномная мутация; изменение набора хромосом, не кратное гаплоидному, вследствие утраты или добавления одной или нескольких хромосом.

Аутосомы – хромосомы, одинаковые у мужской и женской особей (у человека 22 пары).

Ген – участок молекулы ДНК, детерминирующий синтез определенного полипептида или нуклеиновой кислоты.

Генетика – наука о закономерностях наследственности и изменчивости.

Геном – полная последовательность ДНК организма; совокупность генов в гаплоидном наборе хромосом.

Генотип – совокупность наследственных факторов (набор генов), получаемых потомком от родителей в момент оплодотворения.

Гетерозигота – особь, содержащая в соматических клетках разные гены одной аллели (Aa).

Гомозигота – особь, содержащая в соматических клетках одинаковые варианты одной аллели (AA, aa).

Делеция – абберрация, связанная с потерей участка хромосомы.

ДНК-полимераза – фермент, осуществляющий репликацию ДНК.

Доминантность – свойство аллеля определять развитие признака в гетерозиготном состоянии.

Инверсия – абберрация, при которой происходит отрыв участка хромосомы, поворот его на 180° и присоединение к прежнему месту.

Кариотип – совокупность хромосом соматической клетки (2n), характеризующая организм данного вида.

Код генетический – система записи генетической информации в молекуле ДНК (иРНК) в виде определенной последовательности нуклеотидов.

Кроссинговер – перекрест и обмен участками хроматид в пахитене профазы мейоза-I.

Мейоз – способ деления соматических клеток половых желез, в результате которого из диплоидной материнской клетки образуются четыре гаплоидные дочерние клетки.

Митоз – способ деления соматических клеток, при котором из одной диплоидной материнской клетки образуются две диплоидные дочерние клетки.

Моносомия – разновидность анеуплоидии, отсутствие в кариотипе одной из пары гомологичных хромосом.

Мутация – скачкообразное изменение генетического материала, передающееся по наследству.

Мутации генные – мутации, обусловленные изменениями структуры гена (молекулы ДНК).

Мутации геномные – мутации, обусловленные изменением числа хромосом в кариотипе.

Мутации хромосомные – структурные перестройки хромосом под действием мутагенов.

Пенетрантность – частота фенотипического проявления гена; процентное отношение числа особей, имеющих данный признак, к числу особей, имеющих данный ген.

Плейотропия – способность гена детерминировать проявление нескольких признаков.

Полимерия – межallelное взаимодействие, при котором гены разных аллельных пар отвечают за степень проявления одного признака.

Полипloidия – геномная мутация, при которой происходит кратное гаплоидному увеличение числа хромосом в кариотипе.

Репарация генетического материала – восстановление структуры поврежденной молекулы ДНК.

Репликация ДНК – синтез дочерней цепи ДНК на исходной (матричной) ее цепи.

Рецессивность – свойство аллеля определять развитие признака только в гомозиготном состоянии.

Транскрипция – переписывание генетической информации с ДНК на иРНК.

Транслокация – межхромосомная перестройка, при которой фрагмент хромосомы переносится на другую гомологичную или негомологичную хромосому.

Трансляция – «перевод» порядка нуклеотидов молекулы иРНК в определенную последовательность аминокислот полипептида.

Трисомия – разновидность анеупloidии, при которой к паре гомологичных хромосом добавляется третья.

Фенотип – совокупность признаков и свойств организма, развивающихся при взаимодействии генотипа с факторами среды.

Хромосомы гомологичные – одинаковые по форме, величине и структуре хромосомы, в одних и тех же локусах которых располагаются аллельные гены.

Экспрессивность – степень фенотипического проявления гена.

Эпигенетика – раздел генетики, изучающий наследственные изменения экспрессии генов, не связанные с изменением последовательности ДНК.

Эпистаз – межallelное взаимодействие, при котором ген одной аллельной пары подавляет действие гена другой аллельной пары.

Программа составлена в соответствии с федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования по направлению подготовки 06.04.01 «Биология».

14. ОСОБЕННОСТИ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ ДЛЯ ИНВАЛИДОВ И ЛИЦ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ

Особенности освоения Модуля инвалидами и лицами с ограниченными возможностями

Организация образовательного процесса лиц с инвалидностью и ограниченными возможностями здоровья (далее – ОВЗ), помимо указанных в разделе «Общие сведения о программе», строится в соответствии с: - требованиями к организации образовательного процесса для обучения инвалидов и лиц с ОВЗ в профессиональных образовательных организациях, в том числе оснащению образовательного процесса (письмо Минобрнауки России от 18 марта 2014 г. № 06-281); - методическими рекомендациями по организации образовательного процесса для обучения инвалидов и лиц с ОВЗ в образовательных организациях высшего образования, в том числе оснащённости образовательного процесса (письмо Минобрнауки России от 16 апреля 2014 г., № 05-785); - индивидуальной программой реабилитации инвалида (ИПР).

Особенности преподавания Модуля для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья в соответствии с нозологией

Для лиц с ограниченными возможностями здоровья по зрению

1. Специальные условия, обеспечиваемые в процессе преподавания

- предоставление образовательного контента в текстовом электронном формате, позволяющем переводить плоскочечатную информацию в аудиальную форму;
- возможность использовать индивидуальные устройства и средства, позволяющие адаптировать материалы, осуществлять приём и передачу информации с учетом индивидуальных особенностей и состояния здоровья студента;
- предоставление возможности предкурсового ознакомления с содержанием учебной дисциплины и материалом по курсу за счёт размещения информации на корпоративном образовательном портале;
- использование чёткого и увеличенного по размеру шрифта и графических объектов в мультимедийных презентациях;
- использование инструментов «лупа», «прожектор» при работе с интерактивной доской;
- озвучивание визуальной информации, представленной обучающимся в ходе занятий;
- обеспечение раздаточным материалом, дублирующим информацию, выводимую на экран;
- наличие подписей и описания у всех используемых в процессе обучения рисунков и иных графических объектов, что даёт возможность перевести письменный текст в аудиальный;
- обеспечение особого речевого режима преподавания: лекции читаются громко, разборчиво, отчётливо, с паузами между смысловыми блоками информации, обеспечивается интонирование, повторение, акцентирование, профилактика рассеивания внимания;
- минимизация внешнего шума и обеспечение спокойной аудиальной обстановки;
- возможность вести запись учебной информации студентами в удобной для них форме (аудиально, аудиовизуально, в виде пометок в заранее подготовленном тексте).
- увеличение доли методов социальной стимуляции (обращение внимания, апелляция к ограничениям по времени, контактные виды работ, групповые задания и др.) на практических и лабораторных занятиях;
- минимизирование заданий, требующих активное использование зрительной памяти и зрительного внимания;
- применение поэтапной системы контроля, более частый контроль выполнения заданий для самостоятельной работы

2. Адаптационные и вспомогательные технологии, используемые в процессе преподавания дисциплины

Технологии озвучивания текста: обеспечиваются применением компьютерных программ, предоставляющих возможность озвучивать плоскочечатную информацию (программа «синтезатор речи», «программа экранного доступа для чтения с экрана», «программа оптического распознавания текста»). Основные функции программ речевого доступа: озвучивание информации, вводимой с клавиатуры; автоматическое озвучивание текстовой информации, выводимой на экран другими программами; чтение фрагментов экрана по командам пользователя; отслеживание изменений на экране и оповещение о них пользователя.

Технологии здоровьесбережения: обеспечиваются применением интерактивных досок с функцией «прожектора» и «лупы»; соблюдением требований к экранному тексту (большой размер элементов управления; чёткий курсор; чёткие границы между элементами; возможность работы в ограниченной области экрана; преимущество к использованию модальных окон, позволяющих переходить друг к другу без закрытия предыдущего. Во время проведения занятия учитывается допустимая продолжительность непрерывной зрительной нагрузки

Технологии дистанционного обучения: обеспечиваются наличием корпоративного образовательного портала. Образовательный портал предоставляет студентам с ОВЗ и инвалидностью возможность выполнять различные операции: получать варианты заданий и отправлять выполненные; узнавать результаты выполненных работ и знакомиться с рецензией на них; получать различную справочную информацию, касающуюся учебного процесса и посылать сообщения преподавателю и любому из администраторов; отправлять материалы, относящиеся к дисциплинам текущего семестра, а также отчеты по практике и другие файлы; иметь дистанционный доступ к информационным ресурсам: учебным и учебно-методическим материалам, расписанию занятий и т.д.; задавать вопросы преподавателю по его учебной

дисциплине, получать конкретную информацию по тем или иным учебным и/или организационным вопросам, проходить тестирование, выполняя задания на выбор правильных ответов, установление соответствия, заполнение пропусков, установление истинности или ложности, а также давать развёрнутые ответы на поставленные вопросы. Для студентов, не имеющих возможности посещать очные занятия, осуществляются онлайн-консультирование. Консультации предполагают дополнительный разбор учебного материала и восполнение пробелов в знаниях студентов.

Технологии индивидуализации обучения: обеспечиваются возможностью применения индивидуальных устройств и средств, персональный компьютер (ПК), учётом темпов работы и утомляемости, предоставлением дополнительных консультаций.

3. Адаптация процедуры проведения промежуточной аттестации

В ходе проведения промежуточной аттестации предусмотрено:

- предъявление обучающимся печатных и (или) электронных материалов в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья;
- возможность пользоваться индивидуальными устройствами и средствами, позволяющими адаптировать материалы, осуществлять приём и передачу информации с учетом их индивидуальных особенностей;
- увеличение продолжительности проведения аттестации; - возможность присутствия ассистента и оказания им необходимой помощи (занять рабочее место, передвигаться, прочитать и оформить задание, общаться с преподавателем).

Для лиц с ограниченными возможностями здоровья, имеющих нарушения опорно-двигательного аппарата (маломобильные студенты, студенты, имеющие трудности передвижения и патологию верхних конечностей)

1. Специальные условия, обеспечиваемые в процессе преподавания дисциплины

- возможность использовать специальное программное обеспечение и специальное оборудование, предоставляемое по линии ФСС и позволяющее компенсировать двигательный дефект (коляски, ходунки, трости и др.);
- предоставление возможности предкурсового ознакомления с содержанием учебной дисциплины и материалом по курсу за счёт размещения информации на корпоративном образовательном портале;
- применение дополнительных средств активизации процессов запоминания и повторения;
- опора на определенные и точные понятия;
- использование для иллюстрации конкретных примеров;
- применение вопросов для мониторинга понимания;
- разделение изучаемого материала на небольшие логические блоки;
- увеличение доли конкретного материала и соблюдение принципа от простого к сложному при объяснении материала;
- наличие чёткой системы и алгоритма организации самостоятельных работ и проверки заданий с обязательной корректировкой и комментариями;
- увеличение доли методов социальной стимуляции (обращение внимания, апелляция к ограничениям по времени, контактные виды работ, групповые задания др.);
- обеспечение беспрепятственного доступа в помещения, а также пребывания в них;
- наличие возможности использовать индивидуальные устройства и средства, позволяющие обеспечить реализацию эргономических принципов и комфортное пребывание на месте в течение всего периода учёбы (подставки, специальные подушки и др.).

2. Адаптационные и вспомогательные технологии, используемые в процессе преподавания дисциплины

Технологии здоровьесбережения: обеспечиваются соблюдением ортопедического режима (использование ходунков, инвалидных колясок, трости), регулярной сменой положения тела в целях нормализации тонуса мышц спины, профилактикой утомляемости, соблюдение эргономического режима и обеспечением архитектурной доступности среды (окружающее пространство, расположение учебного инвентаря и оборудования аудиторий обеспечивают возможность доступа в помещения и комфортного нахождения в нём).

ИКТ технологии: обеспечены возможностью применения ПК и специализированных

индивидуальных компьютерных средств (специальные клавиатуры, мыши, компьютерная программа «виртуальная клавиатура» и др.).

Технологии индивидуализации обучения: обеспечиваются возможностью применения индивидуальных устройств и средств, ПК, учётом темпов работы и утомляемости, предоставлением дополнительных консультаций.

3. Адаптация процедуры проведения промежуточной аттестации

В ходе проведения промежуточной аттестации предусмотрено:

- предъявление обучающимся печатных и (или) электронных материалов в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья;
- возможность пользоваться индивидуальными устройствами и средствами, позволяющими адаптировать материалы, осуществлять приём и передачу информации с учетом их индивидуальных особенностей;
- увеличение продолжительности проведения аттестации; - возможность присутствия ассистента и оказания им необходимой помощи (занять рабочее место, передвигаться, прочитать и оформить задание, общаться с преподавателем).

Для лиц с ограниченными возможностями здоровья по слуху

1. Специальные условия, обеспечиваемые в процессе преподавания дисциплины

- предоставление образовательного контента в текстовом электронном формате, позволяющем переводить аудиальную форму лекции в плоскочечатную информацию;
- наличие возможности использовать индивидуальные звукоусиливающие устройства и сурдотехнические средства, позволяющие осуществлять приём и передачу информации; осуществлять взаимообратный перевод текстовых и аудиофайлов (блокнот для речевого ввода), а также запись и воспроизведение зрительной информации.
- наличие системы заданий, обеспечивающих систематизацию вербального материала, его схематизацию, перевод в таблицы, схемы, опорные тексты, глоссарий;
- наличие наглядного сопровождения изучаемого материала (структурно-логические схемы, таблицы, графики, концентрирующие и обобщающие информацию, опорные конспекты, раздаточный материал);
- наличие чёткой системы и алгоритма организации самостоятельных работ и проверки заданий с обязательной корректировкой и комментариями;
- обеспечение практики опережающего чтения, когда студенты заранее знакомятся с материалом и выделяют незнакомые и непонятные слова и фрагменты;
- особый речевой режим работы (отказ от длинных фраз и сложных предложений, хорошая артикуляция; четкость изложения, отсутствие лишних слов; повторение фраз без изменения слов и порядка их следования; обеспечение зрительного контакта во время говорения и чуть более медленного темпа речи, использование естественных жестов и мимики);
- чёткое соблюдение алгоритма занятия и заданий для самостоятельной работы (называние темы, постановка цели, сообщение и запись плана, выделение основных понятий и методов их изучения, указание видов деятельности студентов и способов проверки усвоения материала, словарная работа);
- соблюдение требований к предъявляемым учебным текстам (разбивка текста на части; выделение опорных смысловых пунктов; использование наглядных средств);
- минимизация внешних шумов;
- предоставление возможности соотносить вербальный и графический материал; комплексное использование письменных и устных средств коммуникации при работе в группе;
- сочетание на занятиях всех видов речевой деятельности (говорения, слушания, чтения, письма, зрительного восприятия с лица говорящего)

2. Адаптационные и вспомогательные технологии, используемые в процессе преподавания дисциплины

Технологии активизации речевой деятельности: обеспечиваются соблюдением режима слухо-зрительного восприятия речи, использованием различных видов коммуникации; активизацией всех сторон и видов словесной речи (устная, письменная).

Технологии индивидуализации обучения: обеспечиваются возможностью применения индивидуальных устройств и средств, ПК, учётом темпов работы и утомляемости,

предоставлением дополнительных консультаций.

Технологии визуализации: обеспечиваются дублированием аудиальной информации зрительной, применением средств программного и методического обеспечения наглядности обучения (мультимедийная среда для изложения и наглядного отображения информации, интерактивные доски).

3. Адаптация процедуры проведения промежуточной аттестации

В ходе проведения промежуточной аттестации предусмотрено:

- предъявление обучающимся печатных и (или) электронных материалов в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья;
- возможность пользоваться индивидуальными устройствами и средствами, позволяющими адаптировать материалы, осуществлять приём и передачу информации с учетом их индивидуальных особенностей
- увеличение продолжительности проведения аттестации;
- возможность присутствия ассистента и оказания им необходимой помощи (занять рабочее место, передвигаться, прочесть и оформить задание, общаться с преподавателем).

Для лиц с нарушениями речи

1. Специальные условия, обеспечиваемые в процессе преподавания дисциплины

- наличие возможности использовать индивидуальные устройства и средства, позволяющие осуществлять приём и передачу информации;
- наличие системы заданий, обеспечивающих систематизацию вербального материала, его схематизацию, перевод в таблицы, схемы, опорные тексты, глоссарий;
- наличие наглядного сопровождения изучаемого материала;
- наличие чёткой системы и алгоритма организации самостоятельных работ и проверки заданий с обязательной корректировкой и комментариями;
- обеспечение практики опережающего чтения, когда студенты заранее знакомятся с материалом и выделяют незнакомые и непонятные слова и фрагменты;
- предоставление возможности соотносить вербальный и графический материал; комплексное использование письменных и устных средств коммуникации при работе в группе;
- сочетание на занятиях всех видов речевой деятельности (говорения, слушания, чтения, письма, зрительного восприятия с лица говорящего).

2. Адаптационные и вспомогательные технологии, используемые в процессе преподавания дисциплины

Технологии активизации речевой деятельности: обеспечиваются соблюдением режима слухо-зрительного восприятия речи, использованием различных видов коммуникации; активизацией всех сторон и видов словесной речи (устная, письменная).

Технологии индивидуализации обучения: обеспечиваются возможностью применения индивидуальных устройств и средств, ПК, учётом темпов работы и утомляемости, предоставлением дополнительных консультаций.

Технологии визуализации: обеспечиваются дублированием аудиальной информации зрительной, применением средств программного и методического обеспечения наглядности обучения (мультимедийная среда для изложения и наглядного отображения информации, интерактивные доски).

3. Адаптация процедуры проведения промежуточной аттестации

В ходе проведения промежуточной аттестации предусмотрено:

- предъявление обучающимся печатных и (или) электронных материалов в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья;
- возможность пользоваться индивидуальными устройствами и средствами, позволяющими адаптировать материалы, осуществлять приём и передачу информации с учетом их индивидуальных особенностей - увеличение продолжительности проведения аттестации;
- возможность присутствия ассистента и оказания им необходимой помощи (занять рабочее место, передвигаться, прочесть и оформить задание, общаться с преподавателем).

Для лиц с соматическими заболеваниями (заболевания эндокринной, центральной нервной и сердечно-сосудистой систем, онкологические заболевания)

1. Специальные условия, обеспечиваемые в процессе преподавания дисциплины

- предоставление образовательного контента в текстовом электронном формате;
- возможность использовать индивидуальные устройства и средства, позволяющие адаптировать материалы, осуществлять приём и передачу информации с учетом индивидуальных особенностей и состояния здоровья студента;
- предоставление возможности предкурсового ознакомления с содержанием учебной дисциплины и материалом по курсу за счёт размещения информации на корпоративном образовательном портале;
- возможность вести запись учебной информации студентами в удобной для них форме (аудиально, аудиовизуально, в виде пометок в заранее подготовленном тексте).
- применение поэтапной системы контроля, более частый контроль выполнения заданий для самостоятельной работы,
- стимулирование выработки у студентов навыков самоорганизации и самоконтроля;
- наличие пауз для отдыха и смены видов деятельности по ходу занятия.

2. Адаптационные и вспомогательные технологии, используемые в процессе преподавания дисциплины

Технологии активизации интеллектуальной деятельности: обеспечиваются средствами программного и методического обеспечения образовательного процесса, увеличивающие информационную ценность материалов, стимулирующие активность студентов в переработке информации.

Технологии здоровьесбережения: обеспечиваются чередованием режима труда и отдыха, соблюдением эргономических и гигиенических требований к условиям умственного труда и продолжительности непрерывной нагрузки.

Технологии индивидуализации обучения: обеспечиваются возможностью применения индивидуальных устройств и средств, ПК, учётом темпов работы и утомляемости, предоставлением дополнительных консультаций.

3. Адаптация процедуры проведения промежуточной аттестации

В ходе проведения промежуточной аттестации предусмотрено:

- предъявление обучающимся печатных и (или) электронных материалов в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья;
- возможность пользоваться индивидуальными устройствами и средствами, позволяющими адаптировать материалы, осуществлять приём и передачу информации с учетом их индивидуальных особенностей - увеличение продолжительности проведения аттестации;
- возможность присутствия ассистента и оказания им необходимой помощи (занять рабочее место, передвигаться, прочитать и оформить задание, общаться с преподавателем).