

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования  
"Казанский (Приволжский) федеральный университет"  
Институт фундаментальной медицины и биологии  
Высшая школа медицины



**УТВЕРЖДАЮ**  
Проректор по образовательной деятельности КФУ  
\_\_\_\_\_ Турилова Е.А.  
"\_\_\_" \_\_\_\_\_ 20\_\_ г.

## **Программа дисциплины**

Медицинская генетика

Специальность: 30.05.01 - Медицинская биохимия

Специализация: Медицинская биохимия

Квалификация выпускника: врач-биохимик

Форма обучения: очное

Язык обучения: русский

Год начала обучения по образовательной программе: 2024

## Содержание

1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами освоения ОПОП ВО
2. Место дисциплины (модуля) в структуре ОПОП ВО
3. Объем дисциплины (модуля) в зачетных единицах с указанием количества часов, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий) и на самостоятельную работу обучающихся
4. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов учебных занятий
  - 4.1. Структура и тематический план контактной и самостоятельной работы по дисциплине (модулю)
  - 4.2. Содержание дисциплины (модуля)
5. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине (модулю)
6. Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю)
7. Перечень литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)
8. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет", необходимых для освоения дисциплины (модуля)
9. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)
10. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине (модулю), включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем (при необходимости)
11. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю)
12. Средства адаптации преподавания дисциплины (модуля) к потребностям обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья
13. Приложение №1. Фонд оценочных средств
14. Приложение №2. Перечень литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)
15. Приложение №3. Перечень информационных технологий, используемых для освоения дисциплины (модуля), включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем

Программу дисциплины разработал(а)(и): преподаватель, б.с. Самойлова Л.Р. (кафедра неврологии с курсами психиатрии, клинической психологии и медицинской генетики, Центр медицины и фармации), LRSamoylova@kpfu.ru

**1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами освоения ОПОП ВО**

Обучающийся, освоивший дисциплину (модуль), должен обладать следующими компетенциями:

<b>Шифр компетенции</b>	<b>Расшифровка приобретаемой компетенции</b>
ОПК-2	Способен выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния in vivo и in vitro при проведении биомедицинских исследований
ПК-3	Готов к проведению исследований в области медицины и биологии

Обучающийся, освоивший дисциплину (модуль):

Должен знать:

строение и функции человеческого тела, возрастно-половые и индивидуальные особенности строения и развития; закономерности жизнедеятельности организма, механизмы саморегуляции и регуляции закономерности возникновения, развития и исхода типовых патологических процессов этиологию и патогенез наиболее часто встречающихся заболеваний, принципы классификации болезней возможные модели патологических состояний in vivo и in vitro методы, задачи и объекты информационного поиска теоретические и методические основы фундаментальных и клинических исследований, актуальные научные проблемы методы и средства решения задач научного исследования

Должен уметь:

оценивать морфофункциональное, физиологическое состояние человека анализировать механизмы развития и проявления заболеваний распознавать морфологические и функциональные изменения клеток, тканей, органов и систем организма человека воспроизводить модели патологических состояний in vivo и in vitro анализировать информацию, представленную в научной литературе и оценивать эффективность информационного поиска формулировать проблему, разрабатывать план и программу проведения научного исследования применять методы и средства решения задач научного исследования

Должен владеть:

терминологией для решения профессиональных задач навыками сопоставления морфологических и клинических проявлений болезней навыками распознавания патологических процессов, интерпретации показателей жизнедеятельности пациента навыками валидации моделей патологических состояний in vivo и in vitro навыками формулировки информационного запроса навыками проведения научного исследования навыками решения научно-исследовательских и научно-прикладных задач в области медицины и биологии

**2. Место дисциплины (модуля) в структуре ОПОП ВО**

Данная дисциплина (модуль) включена в раздел "Б1.О.46 Дисциплины (модули)" основной профессиональной образовательной программы 30.05.01 "Медицинская биохимия (Медицинская биохимия)" и относится к обязательной части ОПОП ВО.

Осваивается на 4 курсе в 7, 8 семестрах.

### 3. Объем дисциплины (модуля) в зачетных единицах с указанием количества часов, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий) и на самостоятельную работу обучающихся

Общая трудоемкость дисциплины составляет 6 зачетных(ые) единиц(ы) на 216 часа(ов).

Контактная работа - 116 часа(ов), в том числе лекции - 32 часа(ов), практические занятия - 0 часа(ов), лабораторные работы - 84 часа(ов), контроль самостоятельной работы - 0 часа(ов).

Самостоятельная работа - 82 часа(ов).

Контроль (зачёт / экзамен) - 18 часа(ов).

Форма промежуточного контроля дисциплины: зачет в 7 семестре; экзамен в 8 семестре.

### 4. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов учебных занятий

#### 4.1 Структура и тематический план контактной и самостоятельной работы по дисциплине (модулю)

N	Разделы дисциплины / модуля	Се-местр	Виды и часы контактной работы, их трудоемкость (в часах)						Само-стоя-тельная ра-бота
			Лекции, всего	Лекции в эл. форме	Практи-ческие занятия, всего	Практи-ческие в эл. форме	Лабора-торные работы, всего	Лабора-торные в эл. форме	
1.	Тема 1. Медицинская генетика как наука	7	6	0	0	0	13	0	14
2.	Тема 2. Основные принципы и методы медицинской генетики	7	6	0	0	0	20	0	15
3.	Тема 3. Семиотика и патогенез наследственной патологии	7	4	0	0	0	15	0	15
4.	Тема 4. Геномные и хромосомные нарушения кариотипа	8	6	0	0	0	10	0	13
5.	Тема 5. Наследственные болезни обмена	8	5	0	0	0	10	0	13
6.	Тема 6. Профилактика наследственной патологии	8	5	0	0	0	16	0	12
	Итого		32	0	0	0	84	0	82

#### 4.2 Содержание дисциплины (модуля)

##### Тема 1. Медицинская генетика как наука

. Предмет и задачи медицинской генетики. Место медицинской генетики в системе медицинских знаний, взаимосвязь с другими клиническими и медико-профилактическими дисциплинами. Популяционно-генетические, экологические, социально-экономические и демографические аспекты наследственной патологии. Общая и частная семиотика наследственных заболеваний. Особенности клинического осмотра больных и их родственников. Морфогенетические варианты развития, их генез, постнатальная модификация. Общеклинические особенности проявлений наследственных болезней. Генетические истоки полиморфизма наследственной патологии.

##### Тема 2. Основные принципы и методы медицинской генетики

. Этиология, особенности патогенеза и семиотики наследственных заболеваний. Мутации как этиологические факторы. Классификация мутаций. Причины мутаций. Спонтанный и индуцированный мутагенез (методы изучения, учета и контроля за мутагенными эффектами антропогенных факторов среды). Современная классификация наследственной патологии: клиническая, патогенетическая, этиологическая (генетическая).

##### Тема 3. Семиотика и патогенез наследственной патологии

Виды и принципы наследования генетических болезней. Особенности анамнеза и обследования. Особенности клинических проявлений наследственной патологии. Семейный характер заболевания. Хроническое и рецидивирующее течение наследственных болезней. Специфические симптомы наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как процесс. Экогенетические болезни. Понятие тератогенеза. Врожденный характер заболевания.

##### Тема 4. Геномные и хромосомные нарушения кариотипа

Хромосомные синдромы: общая характеристика, общие вопросы этиологии и патогенеза, механизмы возникновения патологии, классификация. Аномалии числа хромосом. Болезни, обусловленные нарушением числа хромосом. Болезни, связанные с нарушением числа половых хромосом. Полиплоидия, причины, проявление и исход. Нарушения структуры хромосом. Прогноз при носительстве межхромосомных и внутрихромосомных перестроек. Мозаицизм, механизмы возникновения.

#### **Тема 5. Наследственные болезни обмена**

Клиническая картина отдельных форм моногенных болезней с разными типами наследования. Принципы патогенетического и симптоматического лечения и генотерапии. Изучение основ дифференциальной диагностики ферментопатий. Общая характеристика моногенной патологии. Классификация моногенных болезней. Диагностика нехромосомных синдромов. Пренатальный и неонатальный скрининг

#### **Тема 6. Профилактика наследственной патологии**

Виды профилактики наследственных болезней: первичная и вторичная. Уровни профилактики: прегаметический, презиготический, пренатальный и постнатальный. Пути и формы профилактических мероприятий. Медико-генетическое консультирование, составление и анализ родословных. Улучшение среды обитания. Выбор оптимального репродуктивного возраста. Преимплантационная диагностика: виды, уровни, исходы и риски.

### **5. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине (модулю)**

Самостоятельная работа обучающихся выполняется по заданию и при методическом руководстве преподавателя, но без его непосредственного участия. Самостоятельная работа подразделяется на самостоятельную работу на аудиторных занятиях и на внеаудиторную самостоятельную работу. Самостоятельная работа обучающихся включает как полностью самостоятельное освоение отдельных тем (разделов) дисциплины, так и проработку тем (разделов), осваиваемых во время аудиторной работы. Во время самостоятельной работы обучающиеся читают и конспектируют учебную, научную и справочную литературу, выполняют задания, направленные на закрепление знаний и отработку умений и навыков, готовятся к текущему и промежуточному контролю по дисциплине.

Организация самостоятельной работы обучающихся регламентируется нормативными документами, учебно-методической литературой и электронными образовательными ресурсами, включая:

Порядок организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования - программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры (утвержден приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 6 апреля 2021 года №245)

Письмо Министерства образования Российской Федерации №14-55-99бин/15 от 27 ноября 2002 г. "Об активизации самостоятельной работы студентов высших учебных заведений"

Устав федерального государственного автономного образовательного учреждения "Казанский (Приволжский) федеральный университет"

Правила внутреннего распорядка федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего профессионального образования "Казанский (Приволжский) федеральный университет"

Локальные нормативные акты Казанского (Приволжского) федерального университета

### **6. Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю)**

Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю) включает оценочные материалы, направленные на проверку освоения компетенций, в том числе знаний, умений и навыков. Фонд оценочных средств включает оценочные средства текущего контроля и оценочные средства промежуточной аттестации.

В фонде оценочных средств содержится следующая информация:

- соответствие компетенций планируемым результатам обучения по дисциплине (модулю);
- критерии оценивания сформированности компетенций;
- механизм формирования оценки по дисциплине (модулю);
- описание порядка применения и процедуры оценивания для каждого оценочного средства;
- критерии оценивания для каждого оценочного средства;
- содержание оценочных средств, включая требования, предъявляемые к действиям обучающихся, демонстрируемым результатам, задания различных типов.

Фонд оценочных средств по дисциплине находится в Приложении 1 к программе дисциплины (модулю).

### **7. Перечень литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)**

Освоение дисциплины (модуля) предполагает изучение основной и дополнительной учебной литературы. Литература может быть доступна обучающимся в одном из двух вариантов (либо в обоих из них):

- в электронном виде - через электронные библиотечные системы на основании заключенных КФУ договоров с правообладателями;

- в печатном виде - в Научной библиотеке им. Н.И. Лобачевского. Обучающиеся получают учебную литературу на абонементе по читательским билетам в соответствии с правилами пользования Научной библиотекой.

Электронные издания доступны дистанционно из любой точки при введении обучающимся своего логина и пароля от личного кабинета в системе "Электронный университет". При использовании печатных изданий библиотечный фонд должен быть укомплектован ими из расчета не менее 0,5 экземпляра (для обучающихся по ФГОС 3++ - не менее 0,25 экземпляра) каждого из изданий основной литературы и не менее 0,25 экземпляра дополнительной литературы на каждого обучающегося из числа лиц, одновременно осваивающих данную дисциплину.

Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля), находится в Приложении 2 к рабочей программе дисциплины. Он подлежит обновлению при изменении условий договоров КФУ с правообладателями электронных изданий и при изменении комплектования фондов Научной библиотеки КФУ.

### 8. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет", необходимых для освоения дисциплины (модуля)

Atlas of genetics and cytogenetics - <https://atlasgeneticsoncology.org>

OMIM - <https://www.ncbi.nlm.nih.gov>

The Cochrane Lib - [www.cochranelibrary.com](http://www.cochranelibrary.com)

### 9. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)

Вид работ	Методические рекомендации
лекции	Иванищев, В. В. Основы генетики : учебник / В.В. Иванищев. - Москва : РИОР : ИНФРА-М, 2021. - 207 с. - (Высшее образование: Бакалавриат). - DOI: <a href="https://doi.org/10.12737/17443">https://doi.org/10.12737/17443</a> . - ISBN 978-5-369-01640-4. - Текст : электронный. - URL: <a href="https://znanium.com/catalog/product/1542156">https://znanium.com/catalog/product/1542156</a> (дата обращения: 07.12.2021). - Режим доступа: по подписке
лабораторные работы	Нефедова, Л. Н. Применение молекулярных методов исследования в генетике : учебное пособие / Л.Н. Нефедова. - Москва : ИНФРА-М, 2022. - 104 с. - (Высшее образование: Бакалавриат). - ISBN 978-5-16-009872-2. - Текст : электронный. - URL: <a href="https://znanium.com/catalog/product/1837899">https://znanium.com/catalog/product/1837899</a> (дата обращения: 07.12.2021). - Режим доступа: по подписке.
самостоятельная работа	Нахаева, В. И. Практический курс общей генетики: учебное пособие для студентов биологических специальностей педагогических высших учебных заведений / В. И. Нахаева. - 4-е изд., стер. - Москва : Флинта, 2021. - 210 с. - ISBN 978-5-9765-1204-7. - Текст : электронный. - URL: <a href="https://znanium.com/catalog/product/1843845">https://znanium.com/catalog/product/1843845</a> (дата обращения: 07.12.2021). - Режим доступа: по подписке.
зачет	Иванищев, В. В. Основы генетики : учебник / В.В. Иванищев. - Москва : РИОР : ИНФРА-М, 2021. - 207 с. - (Высшее образование: Бакалавриат). - DOI: <a href="https://doi.org/10.12737/17443">https://doi.org/10.12737/17443</a> . - ISBN 978-5-369-01640-4. - Текст : электронный. - URL: <a href="https://znanium.com/catalog/product/1542156">https://znanium.com/catalog/product/1542156</a> (дата обращения: 07.12.2021). - Режим доступа: по подписке.
экзамен	Иванищев, В. В. Основы генетики : учебник / В.В. Иванищев. - Москва : РИОР : ИНФРА-М, 2021. - 207 с. - (Высшее образование: Бакалавриат). - DOI: <a href="https://doi.org/10.12737/17443">https://doi.org/10.12737/17443</a> . - ISBN 978-5-369-01640-4. - Текст : электронный. - URL: <a href="https://znanium.com/catalog/product/1542156">https://znanium.com/catalog/product/1542156</a> (дата обращения: 07.12.2021). - Режим доступа: по подписке.

### 10. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине (модулю), включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем (при необходимости)

Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине (модулю), включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем, представлен в Приложении 3 к рабочей программе дисциплины (модуля).

### 11. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю)

Материально-техническое обеспечение образовательного процесса по дисциплине (модулю) включает в себя следующие компоненты:

Помещения для самостоятельной работы обучающихся, укомплектованные специализированной мебелью (столы и стулья) и оснащенные компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду КФУ.

Учебные аудитории для контактной работы с преподавателем, укомплектованные специализированной мебелью (столы и стулья).

Компьютер и принтер для распечатки раздаточных материалов.

Мультимедийная аудитория.

## **12. Средства адаптации преподавания дисциплины к потребностям обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья**

При необходимости в образовательном процессе применяются следующие методы и технологии, облегчающие восприятие информации обучающимися инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья:

- создание текстовой версии любого нетекстового контента для его возможного преобразования в альтернативные формы, удобные для различных пользователей;
- создание контента, который можно представить в различных видах без потери данных или структуры, предусмотреть возможность масштабирования текста и изображений без потери качества, предусмотреть доступность управления контентом с клавиатуры;
- создание возможностей для обучающихся воспринимать одну и ту же информацию из разных источников - например, так, чтобы лица с нарушениями слуха получали информацию визуально, с нарушениями зрения - аудиально;
- применение программных средств, обеспечивающих возможность освоения навыков и умений, формируемых дисциплиной, за счёт альтернативных способов, в том числе виртуальных лабораторий и симуляционных технологий;
- применение дистанционных образовательных технологий для передачи информации, организации различных форм интерактивной контактной работы обучающегося с преподавателем, в том числе вебинаров, которые могут быть использованы для проведения виртуальных лекций с возможностью взаимодействия всех участников дистанционного обучения, проведения семинаров, выступления с докладами и защиты выполненных работ, проведения тренингов, организации коллективной работы;
- применение дистанционных образовательных технологий для организации форм текущего и промежуточного контроля;
- увеличение продолжительности сдачи обучающимся инвалидом или лицом с ограниченными возможностями здоровья форм промежуточной аттестации по отношению к установленной продолжительности их сдачи;
- продолжительности сдачи зачёта или экзамена, проводимого в письменной форме, - не более чем на 90 минут;
- продолжительности подготовки обучающегося к ответу на зачёте или экзамене, проводимом в устной форме, - не более чем на 20 минут;
- продолжительности выступления обучающегося при защите курсовой работы - не более чем на 15 минут.

Программа составлена в соответствии с требованиями ФГОС ВО и учебным планом по специальности: 30.05.01 "Медицинская биохимия" и специализации "Медицинская биохимия".



Приложение 2  
к рабочей программе дисциплины (модуля)  
Б1.О.46 Медицинская генетика

### Перечень литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)

Специальность: 30.05.01 - Медицинская биохимия

Специализация: Медицинская биохимия

Квалификация выпускника: врач-биохимик

Форма обучения: очное

Язык обучения: русский

Год начала обучения по образовательной программе: 2024

#### Основная литература:

1. Пухальский, В. А. Введение в генетику : учебное пособие / В.А. Пухальский. - 2-е изд., пе-реаб. и доп. - Москва : ИНФРА-М, 2022. - 273 с. - (Высшее образование: Бакалавриат). - DOI 10.12737/1019851. - ISBN 978-5-16-015633-0. - Текст : электронный. - URL: <https://znanium.com/catalog/product/1019851> (дата обращения: 07.12.2021). - Режим доступа: по подписке.
2. Нахаева, В. И. Практический курс общей генетики: учебное пособие для студентов биологи-ческих специальностей педагогических высших учебных заведений / В. И. Нахаева. - 4-е изд., стер. - Москва : Флинта, 2021. - 210 с. - ISBN 978-5-9765-1204-7. - Текст : электронный. - URL: <https://znanium.com/catalog/product/1843845> (дата обращения: 07.12.2021). - Режим доступа: по подписке.

#### Дополнительная литература:

- Тихонов, Г. П. Основы биохимии : учебное пособие / Г. П. Тихонов, Т. А. Юдина. - Москва : МГАВТ-Альтаир, 2014. - 184 с. - Текст : электронный. - URL: <https://new.znanium.com/catalog/product/503169> (дата обращения: 28.04.2020). - Режим доступа : по подписке.



**Перечень информационных технологий, используемых для освоения дисциплины (модуля), включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем**

Специальность: 30.05.01 - Медицинская биохимия

Специализация: Медицинская биохимия

Квалификация выпускника: врач-биохимик

Форма обучения: очное

Язык обучения: русский

Год начала обучения по образовательной программе: 2024

Освоение дисциплины (модуля) предполагает использование следующего программного обеспечения и информационно-справочных систем:

Операционная система Microsoft Windows 7 Профессиональная или Windows XP (Volume License)

Пакет офисного программного обеспечения Microsoft Office 365 или Microsoft Office Professional plus 2010

Браузер Mozilla Firefox

Браузер Google Chrome

Adobe Reader XI или Adobe Acrobat Reader DC

Kaspersky Endpoint Security для Windows

Учебно-методическая литература для данной дисциплины имеется в наличии в электронно-библиотечной системе "ZNANIUM.COM", доступ к которой предоставлен обучающимся. ЭБС "ZNANIUM.COM" содержит произведения крупнейших российских учёных, руководителей государственных органов, преподавателей ведущих вузов страны, высококвалифицированных специалистов в различных сферах бизнеса. Фонд библиотеки сформирован с учетом всех изменений образовательных стандартов и включает учебники, учебные пособия, учебно-методические комплексы, монографии, авторефераты, диссертации, энциклопедии, словари и справочники, законодательно-нормативные документы, специальные периодические издания и издания, выпускаемые издательствами вузов. В настоящее время ЭБС ZNANIUM.COM соответствует всем требованиям федеральных государственных образовательных стандартов высшего образования (ФГОС ВО) нового поколения.

Учебно-методическая литература для данной дисциплины имеется в наличии в электронно-библиотечной системе Издательства "Лань", доступ к которой предоставлен обучающимся. ЭБС Издательства "Лань" включает в себя электронные версии книг издательства "Лань" и других ведущих издательств учебной литературы, а также электронные версии периодических изданий по естественным, техническим и гуманитарным наукам. ЭБС Издательства "Лань" обеспечивает доступ к научной, учебной литературе и научным периодическим изданиям по максимальному количеству профильных направлений с соблюдением всех авторских и смежных прав.

Учебно-методическая литература для данной дисциплины имеется в наличии в электронно-библиотечной системе "Консультант студента", доступ к которой предоставлен обучающимся. Многопрофильный образовательный ресурс "Консультант студента" является электронной библиотечной системой (ЭБС), предоставляющей доступ через сеть Интернет к учебной литературе и дополнительным материалам, приобретенным на основании прямых договоров с правообладателями. Полностью соответствует требованиям федеральных государственных образовательных стандартов высшего образования к комплектованию библиотек, в том числе электронных, в части формирования фондов основной и дополнительной литературы.