

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**

Лабораторная генетика

Направление подготовки: 31.08.06 - Лабораторная генетика

Направленность (профиль) подготовки:

Квалификация выпускника: ординатор врач - лабораторный генетик

Форма обучения: очное

Язык обучения: русский

Год начала обучения по образовательной программе: 2025

## 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. Садыкова Р.Н. (Кафедра профилактической медицины, Центр последипломного образования), RoNSadykova@kpfu.ru ; ассистент, б.с. Чигвинцева П.Е. (Кафедра профилактической медицины, Центр последипломного образования), PEChigvinceva@kpfu.ru ; специалист по учебно-методической работе 1 категории Шигабутдинова В.Ю. (Кафедра профилактической медицины, Центр последипломного образования), VYShigabutdinova@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:

Шифр компетенции	Расшифровка приобретаемой компетенции
ПК-1	готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания
ПК-4	готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков
ПК-5	готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем
ПК-6	готовность к применению диагностических лабораторных генетических методов исследований и интерпретации их результатов
УК-1	готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу

Обучающийся, освоивший дисциплину (модуль):

Должен знать:

- конституцию Российской Федерации; основы законодательства Российской Федерации об охране здоровья граждан; законы и иные нормативные правовые акты Российской Федерации в сфере здравоохранения; общие вопросы организации медицинской помощи в Российской Федерации;
- нормативные правовые акты, регулирующие деятельность врача-лабораторного генетика;
- принципы социальной гигиены, биосоциальные аспекты здоровья и болезни;
- основы медицинской этики и деонтологии в генетике;
- общие принципы и основные методы клинической, инструментальной и лабораторной диагностики функционального состояния органов и систем организма человека;
- общую и клиническую генетику;
- правила и способы получения биологического материала для проведения лабораторных и молекулярно-генетических исследований;
- патогенез основных расстройств при генетических заболеваниях;
- общую характеристику и особенности течения мультифакториальных болезней;
- принципы классификации патологии человека с генетической точки зрения;
- современную классификацию и дифференциальную диагностику основных наследственных заболеваний;
- генетические факторы этиологии и патогенеза наследственных болезней;
- показания для проведения цитогенетического обследования, специального биохимического обследования;
- принципы массового скрининга новорожденных на наследственные болезни обмена;
- показания и сроки беременности для проведения дородовой диагностики;
- методы дородовой диагностики;
- методы расчета повторного генетического риска при различных формах наследственных заболеваний;

- психологические и морально-этические проблемы пренатальной диагностики;
- современные методы молекулярно-генетической диагностики;
- молекулярно-генетическую диагностику наиболее распространенных врожденных и наследственных заболеваний;
- методы консервирования, хранения и обезвреживания биологического материала;
- влияние биологических факторов на результаты исследований;
- организацию контроля качества лабораторных исследований;
- порядок и основные требования к его проведению;
- правила эксплуатации оргтехники и медицинского оборудования своего рабочего места; - основы трудового законодательства;
- правила внутреннего трудового распорядка;
- правила по охране труда и пожарной безопасности;
- санитарные правила и нормы функционирования учреждения здравоохранения;
- основные положения экспертизы временной нетрудоспособности, медико-социальной экспертизы, а также судебной и военной экспертизы при генетических заболеваниях;
- основы доказательной медицины, современные научные концепции клинической патологии, принципы диагностики, профилактики и терапии заболеваний;
- теоретические основы построения диагноза, профилактических и лечебных мероприятий при болезнях человека;
- современные методики вычисления и анализа основных медико-демографических показателей состояния здоровья населения;
- основные принципы организации оказания первичной медико-санитарной, скорой, неотложной, специализированной, в том числе высокотехнологичной медицинской помощи, медицинской помощи пациентам, страдающим социально-значимыми и социально обусловленными заболеваниями;
- принципы организации лечебно-диагностического процесса в медицинской организации;
- правовые, организационные, экономические аспекты применения современных информационно-коммуникационных технологий в здравоохранении;
- общественно значимые моральные нормы и основы нравственного поведения;
- ключевые ценности профессиональной педагогической деятельности;
- ключевые этнокультурные и конфессиональные ценности участников образовательного процесса;
- педагогические технологии;
- методы организации самостоятельной работы, развития творческих способностей и профессионального мышления обучающихся;
- методы педагогической диагностики и контроля усвоения программного материала;
- методологические и правовые основы организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации;
- общую характеристику и медико-санитарные последствия чрезвычайных ситуаций;
- классификацию, определение и источники чрезвычайных ситуаций;
- организацию защиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки и стихийных бедствиях;
- основы организации и проведения санитарно-противоэпидемических (профилактических) мероприятий в очагах особо опасных инфекций, в чрезвычайных ситуациях природного и техногенного характера мирного и военного времени;
- особенности оказания и организации терапевтической помощи в чрезвычайных ситуациях и при катастрофах, террористических актах и локальных вооруженных конфликтах;
- организацию лечебно-эвакуационных мероприятий, типичные диагностические и лечебные мероприятия первичной врачебной медико- санитарной помощи;
- основы организации скорой медицинской помощи в медицине катастроф, принципы санитарно-авиационной эвакуации;
- типовую учетно-отчетную медицинскую документацию в медицинских организациях в чрезвычайных ситуациях;
- особенности медицинского снабжения организаций и формирований, предназначенных для медико-санитарного обеспечения населения в чрезвычайных ситуациях различного характера.

Должен уметь:

- выявить специфические анамнестические особенности и получить необходимую для проведения молекулярно-генетической диагностики информацию о болезни;

- определять показания и целесообразность к проведению молекулярно- генетического или цитогенетического тестирования;
- выбирать адекватные методы исследования;
- учесть деонтологические проблемы при принятии решения;
- выполнять различные виды молекулярно-генетического или цитогенетического анализа;
- соблюдать правила техники безопасности при работе с биологическим материалом, реактивами и приборами для анализа;
- проверять исправность приборов для лабораторных исследований;
- получать и документировать диагностическую информацию в виде, максимально удобном для интерпретации;
- проводить сбор информации в зависимости от конкретных задач исследования или индивидуальных особенностей больного;
- выявлять изменения в последовательностях ДНК, РНК, уровнях экспрессии, кариотипе и т.д. и определять клиническую значимость этих изменений;
- определять достаточность имеющейся диагностической информации для составления заключения по данным исследования;
- относить полученные данные к тому или иному классу заболеваний;
- квалифицированно оформлять медицинское заключение;
- давать рекомендации лечащему врачу о плане дальнейшего исследования больного.
- оформлять учетно-отчетную документацию (заявки на расходные материалы, статистические отчеты);
- распределить по времени и месту обязанности персонала и контролировать выполнение этих обязанностей;
- проводить систематическую учебу и повышение теоретических знаний и практических навыков персонала.

Должен владеть:

- оценки результатов лабораторных и специальных методов диагностики (морфологических, биохимических, молекулярно- генетических, цитогенетических, иммунологических, инструментальных);
- забора биологического материала для проведения лабораторных и молекулярно-генетических исследований;
- подготовки биологического материала для цитогенетического и молекулярно-цитогенетического исследования;
- цитогенетического анализа, молекулярно-цитогенетическими методами;
- подготовки материала для молекулярно-генетического исследования;
- владеть методиками экстракции нуклеиновых кислот;
- владеть методикой постановки ПЦР в ее основных модификациях;
- владеть методикой постановки реакции обратной транскрипции;
- владеть методиками гель-электрофореза в ПААГ и агарозном геле;
- владеть техникой анализа полиморфизма длин рестриционных фрагментов;
- владеть методикой секвенирования продуктов ПЦР;
- владеть методикой анализа результатов молекулярно-генетических тестов;
- владеть навыками разработки новых молекулярно-генетических тестов, подбором олигонуклеотидных праймеров для постановки ПЦР;
- владеть методами статистической обработки биомедицинской информации.

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

Данная дисциплина (модуль) включена в раздел "Б1.Б.1 Дисциплины (модули)" основной профессиональной образовательной программы 31.08.06 "Лабораторная генетика ()"

Осваивается на 1, 2 курсах в 1, 2, 3, 4 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 32 зачетных(ые) единиц(ы) на 1152 часа(ов).

Контактная работа - 790 часа(ов), в том числе лекции - 64 часа(ов), практические занятия - 726 часа(ов), лабораторные работы - 0 часа(ов), контроль самостоятельной работы - 0 часа(ов).

Самостоятельная работа - 326 часа(ов).

Контроль (зачёт / экзамен) - 36 часа(ов).

Форма промежуточного контроля дисциплины: экзамен в 1 семестре; экзамен во 2 семестре; экзамен в 3 семестре; экзамен в 4 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	Практические занятия, всего	Практические в эл. форме	Лабораторные работы, всего	Лабораторные в эл. форме	
1.	Тема 1. Тема 1. Основные понятия медицинской генетики. История и актуальность медицинской генетики. Классификация наследственных заболеваний. Особенности наследования, понятия экспрессивность и пенетрантность. Популяционная частота. Задачи и функции медико-генетических консультаций, взаимосвязь с другими медицинскими учреждениями. Формы и методы пропаганды медико-генетических знаний среди медицинских работников и населения.	1	6	0	72	0	0	0	5
2.	Тема 2. Тема 2. Основные методы диагностики наследственных болезней. Биохимические, иммунологические, цитогенетические и молекулярно-генетические методы диагностики наследственной патологии. Понятие о просеивающих методах. Организация неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на наследственные болезни. Организация пренатальной диагностики наследственных болезней и пренатального скрининга на врожденные пороки развития и хромосомные болезни. Генетические регистры.	1	18	0	192	0	0	0	130
3.	Тема 3. Тема 3. Наследственные болезни обмена. Классификация. Методы лабораторной диагностики. Показания к проведению диагностики болезней обмена.	2	6	0	77	0	0	0	20

N	Разделы дисциплины / модуля	Се- местр	Виды и часы контактной работы, их трудоемкость (в часах)					Само- стоя- тель- ная 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
4.	Тема 4. Хромосомные болезни. Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяции. Клинико-цитогенетическая характеристика хромосомных синдромов. Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии. Удельный вес хромосомной патологии в этиологии спонтанных аборт. Молекулярно-цитогенетические методы исследования кариотипа. Показания к проведению исследования кариотипа. Врожденные пороки развития.	2	6	0	77	0	0	0	21
5.	Тема 5. Молекулярные методы исследования. Строение ДНК и роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации. Понятия ген и признак. Полимеразная цепная реакция. Гибридизационные методы. Картирование генома человека. Секвенирование. Чиповые технологии.	3	8	0	122	0	0	0	40
6.	Тема 6. Перспективные направления медицины. Предимплантационная диагностика хромосомной и генетической патологии. Патогенетическое лечение, коррекция обмена веществ: заместительная терапия. Генотерапия. Клеточная терапия. мРНК-вакцины. Биоинформатика и технологии ИИ.	3	6	0	32	0	0	0	35
7.	Тема 7. Наследственная предрасположенность: сущность и значение в общей патологии человека. Типы наследственного предрасположения и их характеристика. Понятие о мультифакториальных заболеваниях, их удельный вес в структуре патологии человека. Общая характеристика мультифакториальных заболеваний. Модели полигенного наследования	4	8	0	77	0	0	0	40

N	Разделы дисциплины / модуля	Се- местр	Виды и часы контактной работы, их трудоемкость (в часах)						Само- стоя- тель- ная ра- бота
			Лекции, всего	Лекции в эл. форме	Практи- ческие занятия, всего	Практи- ческие в эл. форме	Лабораторные работы, всего	Лабораторные в эл. форме	
8.	Тема 8. Роль наследственных и средовых факторов в формировании мультифакториальной патологии. Применение генеалогического, близнецового и популяционно-статистического методов в клиническом и генетическом анализе мультифакториальных заболеваний. Ассоциации генетических маркеров с мультифакториальными болезнями. Методы генетического картирования мультифакториальных заболеваний (анализ сцепления, метод идентичных по происхождению аллелей, исследование ассоциаций, генетический анализ скрещиваний модельных организмов). Этапы генетического картирования мультифакториальных болезней. Общая характеристика фармакогенетики. Фармакологические особенности при наследственных болезнях.	4	6	0	77	0	0	0	35
	Итого		64	0	726	0	0	0	326

#### 4.2 Содержание дисциплины (модуля)

**Тема 1. Тема 1. Основные понятия медицинской генетики. История и актуальность медицинской генетики. Классификация наследственных заболеваний. Особенности наследования, понятия экспрессивность и пенетрантность. Популяционная частота. Задачи и функции медико-генетических консультаций, взаимосвязь с другими медицинскими учреждениями. Формы и методы пропаганды медико-генетических знаний среди медицинских работников и населения.**

Медицинская генетика как наука. Её предмет, объект и задачи.

История развития генетики человека и медицинской генетики.

Основные достижения в области генетики человека и медицинской генетики в последние десятилетия. Значение медико-генетических знаний в практической работе врача. Основные понятия медицинской генетики.

Классификация наследственных заболеваний. Критерии разных типов наследования: аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного, X-сцепленного доминантного, X-сцепленного рецессивного, голандрического, митохондриального.

Особенности наследования, понятия экспрессивность и пенетрантность. Популяционная частота.

Задачи и функции медико-генетических консультаций, взаимосвязь с другими медицинскими учреждениями.

Формы и методы пропаганды медико-генетических знаний среди медицинских работников и населения.

**Тема 2. Тема 2. Основные методы диагностики наследственных болезней. Биохимические, иммунологические, цитогенетические и молекулярно-генетические методы диагностики наследственной патологии. Понятие о просеивающих методах. Организация неонатального скрининга и расширенного неонатального скрининга на наследственные болезни. Организация пренатальной диагностики наследственных болезней и пренатального скрининга на врожденные пороки развития и хромосомные болезни. Генетические регистры.**

Основные методы диагностики наследственных болезней. Биохимические, иммунологические, цитогенетические и молекулярно-генетические методы диагностики наследственной патологии. Понятие о просеивающих программах. Организация неонатального скрининга на фенилкетонурию, гипотиреоз, адреногенитальный синдром, галактоземия, муковисцидоз. Организация расширенного неонатального скрининга на наследственные болезни обмена, спинально-мышечную атрофию, первичные иммунодефициты. Организация пренатальной диагностики наследственных болезней и пренатального скрининга на врожденные пороки развития и хромосомные болезни. Генетические регистры.

**Тема 3. Тема 3. Наследственные болезни обмена. Классификация. Методы лабораторной диагностики. Показания к проведению диагностики болезней обмена.**

Наследственные болезни обмена. Классификация. Методы лабораторной диагностики. Тандемная масс-спектрометрия. Газовая хроматография. Высокоэффективная жидкостная хроматография с масс-спектром. Методы измерения активности фермента. Показания к проведению диагностики болезней обмена. Генотипирование. Классификация НБО. Нарушения углеводного обмена. Нарушения обмена отдельных аминокислот (аминоацидопатии). Нарушения обмена органических кислот. Нарушения окисления жирных кислот и митохондриального обмена. Нарушения метаболизма порфиринов. Нарушения обмена пуринов и пиримидинов. Нарушения стероидного обмена. Лизосомные болезни (болезнь Гоше). Пероксисомные болезни (синдром Целлвегера). Митохондриальные болезни (синдром Кернса - Сейра).

**Тема 4. Тема 4. Хромосомные болезни. Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяции. Клинико-цитогенетическая характеристика хромосомных синдромов. Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии. Удельный вес хромосомной патологии в этиологии спонтанных аборт. Молекулярно-цитогенетические методы исследования кариотипа. Показания к проведению исследования кариотипа. Врожденные пороки развития.**

Хромосомные болезни. Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяции. Клинико-цитогенетическая характеристика хромосомных синдромов. Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии. Удельный вес хромосомной патологии в этиологии спонтанных абортов. Молекулярно-цитогенетические методы исследования кариотипа. Показания к проведению исследования кариотипа. Врожденные пороки развития: определение, этиология, классификация.

**Тема 5. Тема 5. Молекулярные методы исследования. Строение ДНК и роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации. Понятия ген и признак. Полимеразная цепная реакция. Гибридизационные методы. Картирование генома человека. Секвенирование. Чиповые технологии.**

Строение ДНК и роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации. Понятия ген и признак. Сущность молекулярно-генетических методов и задачи, решаемые с помощью них. Показания к применению молекулярно-генетических методов. Этапы проведения молекулярно-генетического анализа, их характеристика. Полимеразная цепная реакция: принципы осуществления, значение для медицины. Методы прямой молекулярно-генетической диагностики наследственных заболеваний, их сущность и практическое значение. Полимеразная цепная реакция. Гибридизационные методы. Картирование генома человека. Секвенирование первого, второго, третьего поколения. Чиповые технологии. Разрешающие возможности и диагностическое значение непрямых методов анализа ДНК.

**Тема 6. Тема 6. Перспективные направления медицины. Предимплантационная диагностика хромосомной и генетической патологии. Патогенетическое лечение, коррекция обмена веществ: заместительная терапия. Генотерапия. Клеточная терапия. мРНК-вакцины. Биоинформатика и технологии ИИ.**

Перспективные направления медицины. Предимплантационная диагностика хромосомной и генетической патологии. ПГТ-А (диагностика анеуплоидии), ПГТ-М (определение моногенных заболеваний) и ПГТ-СП (диагностика структурных перестроек).

Патогенетическое лечение, коррекция обмена веществ: заместительная терапия. Генотерапия. Генетическое редактирование. Клеточная терапия. мРНК-вакцины. Использование искусственного интеллекта и биоинформатики.

**Тема 7. Тема 7. Наследственная предрасположенность: сущность и значение в общей патологии человека. Типы наследственного предрасположения и их характеристика. Понятие о мультифакториальных заболеваниях, их удельный вес в структуре патологии человека. Общая характеристика мультифакториальных заболеваний. Модели полигенного наследования**

Наследственная предрасположенность: сущность и значение в общей патологии человека. Типы наследственного предрасположения и их характеристика. Понятие о мультифакториальных заболеваниях, их удельный вес в структуре патологии человека. Общая характеристика мультифакториальных заболеваний. Модели полигенного наследования.

**Тема 8. Тема 8. Роль наследственных и средовых факторов в формировании мультифакториальной патологии. Применение генеалогического, близнецового и популяционно-статистического методов в клиническом и генетическом анализе мультифакториальных заболеваний. Ассоциации генетических маркеров с мультифакториальными болезнями. Методы генетического картирования мультифакториальных заболеваний (анализ сцепления, метод идентичных по происхождению аллелей, исследование ассоциаций, генетический анализ скрещиваний модельных организмов). Этапы генетического картирования мультифакториальных болезней. Общая характеристика фармакогенетики. Фармакологические особенности при наследственных болезнях.**

Роль наследственных и средовых факторов в формировании мультифакториальной патологии. Применение генеалогического, близнецового и популяционно-статистического методов в клиническом и генетическом анализе мультифакториальных заболеваний. Ассоциации генетических маркеров с мультифакториальными болезнями. Методы генетического картирования мультифакториальных заболеваний (анализ сцеплений, метод идентичных по происхождению аллелей, исследование ассоциаций, генетический анализ скрещиваний модельных организмов). Этапы генетического картирования мультифакториальных болезней.

##### **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)**

E-library - [www.elibrary.ru](http://www.elibrary.ru)

Google scholar - <http://scholar.google.com>

NCBI Pubmed - <http://www.ncbi.nlm.nih.gov>

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

Вид работ	Методические рекомендации
лекции	Лекционный материал и указанные литературные источники по соответствующей теме обучающемуся (ординатору) необходимо изучить до посещения соответствующего лекционного занятия, так как лекция в аудитории предполагает раскрытие актуальных и проблемных вопросов рассматриваемой темы, а не содержания лекционного материала. Таким образом, для понимания того, что будет сказано на лекции, необходимо получить базовые знания по теме, которые содержатся в лекционном материале.
практические занятия	Практические занятия предназначены для уточнения, более глубокой проработки и закрепления знаний, полученных на лекциях. При подготовке к практическим занятиям желательно внимательно прочитать конспект лекции. При чтении в конспекте выделяются (цветом, подчеркиванием и т.п.) основные смысловые блоки, ключевые формулы. Желательно постоянно пользоваться однотипной системой выделения - это облегчает последующую работу с текстом и запоминание информации. Для более полного усвоения материала, охвата всех важных аспектов необходимо ознакомиться с дополнительной литературой. Помимо книг, указанных после каждой темы, желательно обращаться к журналам и Интернет-ресурсам. При работе с дополнительной литературой желательно делать краткие выписки, дополняющие основной конспект. Таким образом, на подготовку одного вопроса семинара требуется не менее одного часа, а при работе с дополнительной литературой
самостоятельная работа	Самостоятельная работа является обязательной составляющей деятельности обучающегося (ординатора) по изучению дисциплины. Самостоятельная работа направлена на более глубокое изучение отдельных тем дисциплины, систематизацию полученных знаний. В программе дисциплины так же указана трудоемкость самостоятельной работы по каждой из тем. Это - время, необходимое для выполнения всех заданий по теме Ординатором с хорошей успеваемостью и средним темпом работы. Планирование рабочего времени каждым обучающимся должно осуществляться самостоятельно. Однако можно выделить некоторые общие рекомендации. Начинать самостоятельные занятия следует с начала семестра и проводить их регулярно. Не следует откладывать работу из-за нерабочего настроения. Не следует пытаться выполнить всю самостоятельную работу за один день, накануне представления ее результатов. В большинстве случаев это просто физически невозможно. Гораздо более эффективным является распределение работы на несколько дней: это способствует более качественному выполнению заданий и лучшему усвоению материала. Важно полнее учесть обстоятельства своей работы, уяснить, что является главным на данном этапе, какую последовательность работы выбрать, чтобы выполнить ее лучше и с наименьшими затратами времени и энергии. Для плодотворной работы немаловажное значение имеет обстановка, организация рабочего места. Место работы, по возможности, должно быть постоянным. Работа на привычном месте более плодотворна.
экзамен	Подготовка к экзамену является заключительным этапом изучения дисциплины и является средством промежуточной аттестации. Обучающийся (ординатор) получает билет с вопросами либо заданиями и время на подготовку. Экзамен проводится в устной форме. Оценивается владение материалом, его системное освоение, способность применять нужные знания, навыки и умения при анализе проблемных ситуаций и решении практических заданий. Экзамен выявляет результаты выполнения обучающимся (ординатором) учебного плана и уровень сформированности компетенций. Экзамен проводится преподавателем в форме определения средней оценки набранной обучающимся (ординатором) на промежуточном и рубежном этапах контроля.

**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.

### **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: 31.08.06 "Лабораторная генетика"

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

Направление подготовки: 31.08.06 - Лабораторная генетика

Профиль подготовки:

Квалификация выпускника: ординатор врач - лабораторный генетик

Форма обучения: очное

Язык обучения: русский

Год начала обучения по образовательной программе: 2025

#### Основная литература:

1. Кишкун, А. А. Клиническая лабораторная диагностика : учебник : в 2 т. Том 1 / А. А. Кишкун, Л. А. Беганская. - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 784 с. - ISBN 978-5-9704-7341-2. - Текст : электронный // ЭБС 'Консультант студента' : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970473412.html> (дата обращения: 03.04.2024). - Режим доступа : по подписке.

2. Кишкун, А. А. Клиническая лабораторная диагностика. Т. 2. : учебник : в 2 т. / А. А. Кишкун, Л. А. Беганская. - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 624 с. - ISBN 978-5-9704-7342-9. - Электронная версия доступна на сайте ЭБС 'Консультант студента' : [сайт]. URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970473429.html> (дата обращения: 03.04.2024). - Режим доступа: по подписке. - Текст: электронный

3. Кишкун, А. А. Клиническая лабораторная диагностика. Т. 3 : учебник : в 3 т. / А. А. Кишкун, Л. А. Беганская. - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 520 с. - ISBN 978-5-9704-7906-3, DOI: 10.33029/9704-7906-3-CLD3-2023-1-520. - Электронная версия доступна на сайте ЭБС 'Консультант студента' : [сайт]. URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970479063.html> (дата обращения: 03.04.2024). - Режим доступа: по подписке. - Текст: электронный

4. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / С. С. Жилина, Т. В. Кожанова, М. Е. Майорова [и др.]. - 4-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-8117-2, DOI: 10.33029/9704-7058-9-GCM-2022-1-192. - Электронная версия доступна на сайте ЭБС 'Консультант студента' : [сайт]. URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970481172.html> (дата обращения: 03.04.2024). - Режим доступа: по подписке. - Текст: электронный

#### Дополнительная литература:

1. Гинтер, Е. К. Наследственные болезни : национальное руководство : краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 464 с. - ISBN 978-5-9704-4981-3. - Текст : электронный // ЭБС 'Консультант студента' : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970449813.html> (дата обращения: 03.04.2024). - Режим доступа : по подписке.

2. Справочник заведующего клинико-диагностической лабораторией / А. А. Кишкун. - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. Режим доступа: <https://medbase.ru/book/ISBN9785970464397.html> (дата обращения: 03.04.2024). - Режим доступа : по подписке. - Текст: электронный.

3. Клиническая медицина [Электронный ресурс]: ежемесячный научно-практический журнал / под. ред. В.Б. Симоненко. - # 02 - М. : Медицина, 2012. - Режим доступа: <https://www.studentlibrary.ru/book/0023-2149-2012-02.html>

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

Направление подготовки: 31.08.06 - Лабораторная генетика

Профиль подготовки:

Квалификация выпускника: ординатор врач - лабораторный генетик

Форма обучения: очное

Язык обучения: русский

Год начала обучения по образовательной программе: 2025

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.