

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Шуматов Валентин Борисович

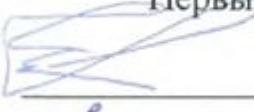
Должность: Ректор

Дата подписания: 21.10.2024 11:09:34

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

«УТВЕРЖДАЮ»

Первый проректор

 /Гранковская Л.В./  
«1» ноябрь 2024 г.

## РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

### Б1.О.37 Общая и медицинская генетика

**Направление подготовки  
(специальность)**

30.05.01 Медицинская биохимия

**Уровень подготовки**

специалитет

**Направленность подготовки**

02 Здравоохранение (в сфере клинической лабораторной диагностики направленной на создание условий для сохранения здоровья, обеспечения профилактики, диагностики и лечения заболеваний)

**Форма обучения**

**очная**

**Срок освоения ООП**

**6 лет**

**Институт/кафедра**

КЛД, общей и клинической иммунологии

Владивосток, 2024 г.

При разработке рабочей программы дисциплины (модуля) **Б1.О.37 Общая и медицинская генетика** в основу положены:

1) ФГОС ВО по направлению подготовки (специальности)

30.05.01 Медицинская биохимия

утвержденный Министерством высшего образования и науки Российской Федерации «13» августа 2020г.

2) Учебный план по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия; высшее образование, направленности 02 Здравоохранение в сфере профессиональной деятельности клинической лабораторной диагностики направленной на создание условий для сохранения здоровья, обеспечения профилактики, диагностики и лечения заболеваний, утвержденный ученым советом ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России 29.03.2024 г., протокол № 1-5/23-24.

Рабочая программа дисциплины разработана авторским коллективом кафедры Клинической лабораторной диагностики, общей и клинической иммунологии ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России, под руководством заведующего кафедрой профессора д-р. мед. наук, профессор Просековой Е.В.

**Разработчики:**

Заведующий кафедрой  
(занимаемая должность)

д-р. мед. наук, профессор  
(ученая степень, ученое звание)

Просекова Е.В.  
(Ф.И.О.)

Профессор кафедры  
(занимаемая должность)

д-р. биол. наук, доцент  
(ученая степень, ученое звание)

Н.Г. Плехова  
(Ф.И.О.)

## **1. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ**

### **1.1. Цель и задачи освоения дисциплины (модуля) Б1.О.37 Общая и медицинская генетика**

**Целью** освоения дисциплины (модуля) **Б1.О.37 Общая и медицинская генетика** является формирование системных фундаментальных знаний, умений и навыков по общим закономерностям генетики и генетики человека, представляющих наибольший интерес для практического здравоохранения, в подготовке студентов к системному восприятию общемедицинских, социальных и клинических дисциплин и формировании у них естественнонаучного мировоззрения и логики биологического мышления, необходимых для последующей практической деятельности врача.

**Задачи** освоения дисциплины (модуля) **Б1.О.37 Общая и медицинская генетика**:

1. Приобретение студентами знаний по общим закономерностям передачи и изменений наследственных признаков и свойств в поколениях и их роли в наследственной патологии человека; закономерностей эмбрионального развития человека;
2. Обучение студентов важнейшим методам анализа структуры и идентификации хромосом и хроматина, анализа кариотипа; составлению родословных; умения применять формулы Хольцингера и Харди-Вайнберга, анализу дерматоглифических отпечатков;
3. Обучение студентов применять законы наследования для определения вероятности появления нормальных и патологических признаков в генотипе и их проявления в фенотипе и про-гнозирования наследственных заболеваний человека в результате решения генетических задач; ознакомление студентов с принципами организации медико-генетического консультиро-вания;
4. Приобретение студентами знаний по проведению диагностических и профилактических мероприятий, направленных на предупреждение возникновения наследственных заболеваний; работа медико-генетических консультаций;
5. Обучение студентов выбору оптимальных схем возникновения нарушений расхождения хромосом; обоснованию генетической этиологии наследственных заболеваний и фенокариотипические характеристики наследственных заболеваний; Формирование навыков изучения научной литературы и официальных статистических обзоров;
6. Формирование навыков общения с больными с учетом этики и деонтологии в зависимости от выявленной патологии и характерологических особенностей пациентов, навыков общения с коллективом.

### **2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ) В СТРУКТУРЕ ОСНОВНОЙ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ**

Дисциплина (модуль) **Б1.О.37 Общая и медицинская генетика** относится к части формируемыми участниками образовательных отношений основной образовательной программы по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия и изучается в 5-7 семестрах.

### **3. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ (МОДУЛЮ)**

3.1. Освоение дисциплины (модуля) **Б1.О.37 Общая и медицинская генетика** направлено на формирование у обучающихся компетенций. Дисциплина (модуль) обеспечивает формирование у обучающихся компетенций, в зависимости от типов задач профессиональной деятельности.

| Наименование категории (группы) компетенций | Код и наименование компетенции | Индикаторы достижения компетенции |
|---|--------------------------------|-----------------------------------|
|   |                                | Универсальные компетенции         |

|                                  |   |   |
|----------------------------------|---|---|
| Системное и критическое мышление | УК-1 способность к критическому анализу и оценке современных научных достижений в области медицинской генетики, генерированию новых идей при решении исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях | ИКД УК-11 способность анализировать проблемную ситуацию как систему, выявляя ее составляющие и связи между ними.<br>ИКД УК-12 способность определять пробелы в информации, необходимой для решения проблемной ситуации, и проектировать процессы по их устранению.<br>ИКД УК-13 способность критически оценивать надежность источников информации, работать с противоречивой информацией из разных источников.<br>ИКД УК-14 способность разрабатывать и содержательно аргументировать стратегию решения проблемной ситуации на основе системного и междисциплинарного подходов.<br>ИКД УК-15 Способность использовать логико-методологический инструментарий для критической оценки современных концепций философского и социального характера в области общей и медицинской генетики |
|----------------------------------|---|---|

#### **Общепрофессиональные компетенции**

|   |   |   |
|---|---|---|
| Нормативные основания профессиональной деятельности | ОПК-1 владение методологией теоретических и экспериментальных исследований в области общей и медицинской генетики | ИКД ОПК-11 знание современных методов, методологии теоретических и экспериментальных исследований в области общей и медицинской генетики<br>ИКД ОПК-12 находить (выбирать) наиболее эффективные и новые (методы) решения основных типов проблем (задач), встречающихся в исследуемой области общей и медицинской генетики<br>ИКД ОПК-13 собирать, отбирать и использовать необходимые генетические данные и эффективно применять количественные методы их анализа |
|---|---|---|

|  |   |   |
|--|---|---|
| Разработка основных и дополнительных технологий генетического исследования | ОПК-2 владение современными компьютерными технологиями при планировании исследований, получении и обработке результатов генетического анализа, сборе, обработке, хранении, представлении и передаче полученных данных | ИКД ОПК-21 овладения навыками планирования генетического исследования, анализа получаемых результатов и формулировки выводов.<br>ИКД ОПК-22 на основе полученных данных способность определять патологические состояния, симптомы, синдромы наследственных заболеваний<br>ИКД ОПК-23 знать методологию поиска, сбора, хранения, передачи и представления генетической информации в сети Интернет и специализированных базах данных<br>ИКД ОПК-24 знать основные приемы работы со специализированным программным обеспечением при проведении генетических исследований и обработке данных генетического анализа, хранении и представлении научной информации |
|--|---|---|

#### **Профессиональные компетенции**

|  |  |  |
|--|--|--|
| Методы диагностики наследственных болезней | ПК-2 готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлении диспансерного наблюдения<br>ПК-5 готовность к оценке лабораторных методов диагностики наследственных болезней, интерпретации | ИКД ПК-21 знать основные принципы организации оказания первичной медикосанитарной, скорой, неотложной, специализированной, в том числе высокотехнологичной медицинской помощи, медицинской помощи пациентам, страдающим социальноважными и социально обусловленными заболеваниями;<br>ИКД ПК-22 принципы организации лечебнодиагностического процесса в медицинской организаций для проведения |
|--|--|--|

|   |  |   |
|---|--|---|
|   | и составлению плана результатов лабораторных, инструментальных, молекулярно-генетических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия наследственного заболевания | профилактических и диспансерных мероприятий<br>ИКД ПК-51 знать врачебную тактику при подозрении на наследственное заболевание, основы проведения клинико-лабораторного метода, показания для направления к врачу генетику для назначения молекулярно-генетических и цитогенетических методов исследования.<br>ИКД ПК-52 собрать анамнез, предположить диагноз наиболее часто встречающихся наследственных и хромосомных заболеваний интерпретировать результаты обследования, наметить объем дополнительных исследований для уточнения диагноза<br>ИКД ПК-53 осуществлять интерпретацию результатов лабораторных, инструментальных методов диагностики, владение алгоритмом и методами предварительного диагноза с последующим направлением на дополнительное обследование к врачам-специалистам; владение алгоритмом и методами постановки развернутого клинического диагноза. |
| Разработка основных и дополнительных технологий научного исследования | ПК-5 способность к применению системного анализа в изучении медико-биологических систем  | ИКД ПК-5 <sub>1</sub> знать структуру и функции белков и нуклеиновых кислот, обмен витаминов и коферментов, углеводов, липидов<br>ИКД ПК-5 <sub>2</sub> готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей<br>ИКД ПК-5 <sub>3</sub> определять адекватные возможности математического и статистического аппарата для анализа полученных данных в эксперименте и клинике в разделах: клиническая биохимия, лабораторная коагулология, лабораторная иммунология; клеточные технологии, лабораторной генетики  |

**3.2. Виды профессиональной деятельности, на основе формируемых при реализации **Б1.О.37**  
**Общая и медицинская генетика** компетенций:**

Тип задач профессиональной деятельности

*1. Медицинский*

Виды задач профессиональной деятельности

*1. Диагностическая деятельность*

*2. научно-производственная и проектная деятельность;*

*3. научно-исследовательская деятельность*

3.3. Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю) выражаются в знаниях, умениях, навыках и (или) опыте деятельности, характеризуют этапы формирования компетенций и обеспечивают достижение планируемых результатов освоения основной образовательной программы. Результаты обучения по дисциплине соотнесены с индикаторами достижения компетенций.

#### **4. ОБЪЕМ И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**

**4.1. Объем дисциплины (модуля) и виды учебной работы**

| Вид учебной работы | Всего часов | Семестры |   |   |
|--------------------|-------------|----------|---|---|
|                    |             | 5        | 6 | 7 |

|   |             | <b>часов</b> | <b>часов</b> | <b>часов</b> |
|---|-------------|--------------|--------------|--------------|
| 1   | 2           | 3            | 4            | 5            |
| <b>Аудиторные занятия (всего), в том числе:</b>               | 222         | 98           | 64           | 60           |
| Лекции (Л)  | 62          | 26           | 16           | 20           |
| Практические занятия (ПЗ)                                     | 160         | 72           | 48           | 40           |
| <b>Самостоятельная работа обучающегося (СР), в том числе:</b> | 102         | 46           | 44           | 12           |
| Электронный образовательный ресурс (ЭОР): в т.ч. лекции       | 20          | 3            | 8            | 2            |
| Подготовка к занятиям (ПЗ)                                    | 30          | 18           | 12           |              |
| Подготовка к текущему контролю (ПТК)                          | 16          | 7            | 7            | 2            |
| Подготовка к промежуточной аттестации (ППА)                   | 16          | 6            | 2            | 8            |
| Промежуточная аттестация                                      | 20          | 12           | 8            |              |
| <b>Вид промежуточной аттестации</b>                           | зачет (3)   |              |              |              |
|   | экзамен (Э) | 36           |              | 36           |
| <b>ИТОГО: Общая трудоемкость</b>                              | час.        | 360          | 144          | 108          |
|   | ЗЕТ         | 10           | 4            | 3            |

#### 4.2. Содержание дисциплины

##### 4.2.1. Темы лекций и количество часов по семестрам изучения дисциплины (модуля)

| <b>№</b>  | <b>Темы лекций</b>  | <b>Часы</b>      |
|---|---|------------------|
| 1   | 2   | 3                |
| <b>Семестр 5. Модуль 1. Основы общей генетики</b> |   |                  |
| 1.  | Тема 1.1. Введение в предмет. Химия белков и аминокислот<br>Лекция 1. Общая, медицинская и лабораторная генетика. Историческая справка, основные понятия и термины.<br>Лекция 2. Структура, функции белков и аминокислот.   | 2<br>1<br>1      |
| 2.  | Тема 1.2. Химия нуклеиновых кислот.<br>Лекция 4. Общая характеристика нуклеиновых кислот. Определение понятия «нуклеиновые кислоты».<br>Лекция 5. Сходство и различие ДНК и РНК.  | 4<br>2<br>2      |
| 3.  | Тема 1.3. Ген. Геном. Генетический код.<br>Лекция 6. Понятия гена, генома, генетического кода различие в структуре гена про- и эукариот.<br>Лекция 7. Регуляция экспрессии генов. Молекулярные механизмы изменчивости у человека. Хромосомная теория наследственности.<br>Лекция 8. Биологические особенности репродукции человека. Особенности генетики человека.              | 4<br>1<br>2<br>1 |
| 4.  | Тема 1.4. Протеомика. Нарушение контроля качества и распределения белковых молекул в клетке.<br>Лекция 9. Молекулярные механизмы передачи генетической информации в клетке. Центральная догма биологии. Репликация. Транскрипция. Трансляция.<br>Лекция 10. Регуляция экспрессии генов. Различные способы передачи информации. Регуляция транскрипции. Способы модификации РНК. | 4<br>2<br>2      |

|    |  |             |
|----|--|-------------|
| 5. | Тема 1.5. Полимеразная цепная реакция.<br>Лекция 11. Методы выделения pDNA, при использовании различного генетического материала.<br>Лекция 12. Полимеразная цепная реакция. Электрофорез. Олигонуклеотиды.      | 4<br>2<br>2 |
| 6. | Тема 1.6. Основные принципы организации ПЦР-диагностических лабораторий и требования к проведению ПЦР-анализа.   | 4           |
| 7. | Тема 1.7. Секвенирование генома, основы методологии. Секвенирование по Сэнгеру и NGS.<br>Лекция 14. Интегральные исследования геномов. Структура геномов.<br>Лекция 15. Сателлитная ДНК-основа ДНК-полиморфизма. | 4<br>2<br>2 |
|    | Итого часов в семестре   | 26          |
|    | Семестр 6. Модуль 2. Лабораторная генетика   |             |
| 1. | Тема 2.1. Методы оценки экспрессии генов в иммунодиагностике.<br>Лекция 16. Генная и клеточная инженерия. Генетика групп крови.<br>Лекция 17. Функциональные перестройки геномов. Генетика иммунного ответа.     | 2<br>1<br>1 |
| 2. | Тема 2.2. Лекция 18. Диагностика наследственной патологии молекулярно-биологическими методами.   | 4           |
| 3. | Тема 2.3. Лекция 19. Диагностика TORCH- инфекции молекулярно-биологическими методами   | 2           |
| 4. | Тема 2.4. Лекция 20. Молекулярная диагностика бактериальных инфекций.  | 2           |
| 5. | Тема 2.5. Лекция 21. Молекулярная диагностика в эндокринологии   | 2           |
| 6. | Тема 2.6. Лекция 22. Молекулярная диагностика вирусных заболеваний.  | 2           |
|    | Итого часов в семестре   | 16          |
|    | Семестр 7. Модуль 3. Медицинская генетика  |             |
| 1. | Тема 3.1. Основы медицинской генетики.<br>Лекция 23. Наследственная патология. Классификация наследственных болезней.<br>Лекция 24. Клиническая классификация наследственных болезней.                           | 2<br>1<br>1 |
| 2. | Тема 3.2. Семиотика наследственной патологии.<br>Лекция 25. Наследственные заболевания человека.<br>Лекция 26. Клинико-лабораторная диагностика наследственных болезней.   | 4<br>2<br>2 |
| 3. | Тема 3.3. Методы изучения наследственности человека.<br>Лекция 27. Клинико-генеалогический метод. Скрининговые методы. Популяционно-статистический и близнецовый методы диагностики.                             | 4<br>4      |
| 4. | Тема 3.4. Генные болезни. Наследственная предрасположенность.<br>Лекция 28. Наследственная патология. Мониторинг врожденных пороков развития.<br>Лекция 29. Болезни с наследственной предрасположенностью.       | 4<br>2<br>2 |
| 5. | Тема 3.5. Лекция 30. Хромосомные и молекулярные болезни.   | 2           |
| 6. | Тема 3.6. Лекция 31. Мульти-факториальные заболевания.   | 2           |
| 7. | Тема 3.7. Медико-генетическое консультирование.  | 2           |
|    | Итого часов в семестре   | 20          |

4.2.2. Темы практических занятий и количество часов по семестрам изучения дисциплины (модуля)

| № | Темы практических занятий  | Часы |
|---|--|------|
| 1 | 2  | 3    |
|   | Семестр 5. Модуль 1. Общая генетика  |      |
| 1 | Тема 1.1. Химия нукleinовых кислот<br>Практическое занятие № 1. Биосинтез и распад пуриновых и пиридиновых оснований. Структура и функции нукleinовых кислот. Дистанционно - 1 | 10   |

|  |   |    |
|--|---|----|
|  | час.<br>Практическое занятие № 2. Нуклеопротеины. Биосинтез ДНК (репликация) и репарация.   |    |
| 2  | Тема 1.2. Молекулярные механизмы передачи генетической информации в клетке.<br>Практическое занятие № 3. Гены и геном. Транскрипция. Трансляция. Посттранскриptionная модификация РНК (процессинг). Практическое занятие № 4. Регуляция экспрессии генов. Посттрансляционная модификация белков. Регуляция времени жизни и протеолиз внутриклеточных белков. Дистанционно - 2 часа.   | 10 |
| 3  | Тема 1.3. Ген. Геном. Генетический код.<br>Практическое занятие № 5. Строение гена про- и эукариот. Гены структурные, регуляторные, т-РНК, р-РНК. Хромосомная теория наследственности. Нехромосомное наследование.<br>Практическое занятие № 6. Организация потока информации в клетке. Регуляция экспрессии генов. Молекулярные механизмы изменчивости у человека. Дистанционно - 1 час.<br>Практическое занятие № 7. Биологические особенности репродукции человека. Гаметогенез. Мейоз. Оплодотворение. Дистанционно - 1 час.<br>Практическое занятие № 8. Особенности генетики человека. Проявление основных закономерностей наследования на примере менделирующих признаков человека (моно-, ди- и полигибридное скрещивание). Множественный аллелизм. | 12 |
| 4  | Тема 1.4. Протеомика. Нарушение контроля качества и распределения белковых молекул в клетке.<br>Практическое занятие № 9. EST выравнивание клонов для характеристики транскриптов. Регуляция транскрипции. Идентификация путей модификации РНК на основе гомологии последовательностей. Дистанционно - 2 часа.<br>Практическое занятие № 10. Блоттинг по Саузерну, Northern- и Western-блоттингов для идентификации РНК и белков. Практическое применение blot-методологии.   | 10 |
| 5  | Тема 1.5. Полимеразная цепная реакция.<br>Практическое занятие № 11. Методы выделения рДНК, при использовании различного генетического материала.<br>Практическое занятие № 12. PCR (полимеразная цепная реакция, ПЦР).<br>Практическое занятие № 13. Электрофорез.<br>Практическое занятие № 14. Олигонуклеотиды. Дистанционно - 1 час.  | 10 |
| 6  | Тема 1.6. Основные принципы организации ПЦР-диагностических лабораторий и требования к проведению ПЦР-анализа<br>Практическое занятие № 15. Основные требования к проведению ПЦР-анализа.   | 10 |
| 7  | Тема 1.7. Секвенирование генома, основы методологии. Секвенирование по Сэнгеру и NGS.<br>Практическое занятие № 16. Интегральные исследования геномов. Структура геномов.<br>Практическое занятие № 17. Сателлитная ДНК-основа ДНК-полиморфизма. Дистанционно - 2 часа.   | 10 |
| Итого часов в семестре                     |   | 72 |
| Семестр 6. Модуль 2. Лабораторная генетика |   |    |
| 1  | Тема 2.1. Методы оценки экспрессии генов в иммунодиагностике.<br>Практическое занятие № 18. Молекулярные основы наследственности. Генная и клеточная инженерия. Генетика групп крови.<br>Практическое занятие № 19. Генетика иммунного ответа.<br>Практическое занятие № 20. Функциональные перестройки геномов.  | 6  |

|   |  |    |
|---|--|----|
| 2   | Тема 2.2. Диагностика наследственной патологии молекулярно-биологическими методами.<br>Практическое занятие № 21. Цитогенетический метод.<br>Практическое занятие № 22. Биохимический метод.<br>Практическое занятие № 23. Масс- спектрофотометрия   | 6  |
| 3   | Тема 2.3. Диагностика TORCH- инфекции молекулярно-биологическими методами<br>Практическое занятие № 24. TORCH-комплекс (внутриутробные инфекции)<br>Практическое занятие № 25. Лабораторная диагностика TORCH-инфекций (скрининг). Дистанционно - 1 час.<br>Практическое занятие № 26. Специфичность тест-систем ЦМВ IgM. Дистанционно - 1 час.  | 6  |
| 4   | Тема 2.4. Молекулярная диагностика урогинекологических инфекций, вызываемых условно-патогенной флорой<br>Практическое занятие № 27. Инфекции преимущественно с фекально-оральным механизмом передачи. Дистанционно - 1 час.<br>Практическое занятие № 28. Методы диагностики гинекологических заболеваний. Дистанционно - 1 час.   | 6  |
| 5   | Тема 2.5. Молекулярная диагностика канцерогенеза.<br>Практическое занятие № 29. Механизм действия эстрогенов и их производных в инициации опухолеобразования. Неэстрогены: классификация, механизм действия.<br>Практическое занятие № 30. Клеточные протонкогены. Гены-супрессоры опухолевого роста.<br>Практическое занятие № 31. Клеточный цикл. Молекулярный контроль клеточной пролиферации. Программируемая гибель клетки.<br>Практическое занятие № 32. Рак молочной железы. Молекулярная диагностика.<br>Практическое занятие № 33. Рак легкого. Молекулярная диагностика. Дистанционно - 1 час.<br>Практическое занятие № 34. Колоректальный рак. Молекулярная диагностика. Дистанционно - 1 час. | 6  |
| 6   | Тема 2.6. Молекулярная диагностика в эндокринологии<br>Практическое занятие № 35. Сахарный диабет. Молекулярная диагностика. Дистанционно - 2 часа.<br>Практическое занятие № 36. Опухоли щитовидной железы. Молекулярная диагностика. Дистанционно - 2 часа.  | 6  |
| 7   | Тема 2.7. Молекулярная диагностика вирусных заболеваний.<br>Практическое занятие № 37. Вирусные гепатиты. Молекулярная диагностика.<br>Практическое занятие № 38. Молекулярная диагностика ВИЧ-инфекции.   | 6  |
| 8   | Тема 2.8. Молекулярная диагностика туберкулеза.<br>Практическое занятие № 39. Молекулярно-биологическая диагностика туберкулеза.   | 6  |
| Итого часов в семестре                    |  | 48 |
| Семестр 7. Модуль 3. Медицинская генетика |  |    |
| 1   | Тема 3.1. Основы медицинской генетики.<br>Практическое занятие № 40. Наследственная патология. Изменчивость. Классификация мутаций. Классификация наследственных болезней.<br>Практическое занятие № 41. Клиническая классификация наследственных болезней.  | 4  |
| 2   | Тема 3.2. Семиотика наследственной патологии.<br>Практическое занятие № 42. Этапы постановки диагноза наследственной болезни. Дистанционно - 1 час.  | 6  |

|                        |  |    |
|------------------------|--|----|
|                        | Практическое занятие № 43. Признаки наследственных болезней. Дистанционно - 1 час.   |    |
| 3                      | Тема 3.3. Методы изучения наследственности человека.<br>Практическое занятие № 44. Клинико-генеалогический метод.<br>Практическое занятие № 45. Массовый просеивающий метод (скрининг) выявления наследственной патологии. Популяционно-статистический и близнецовый методы диагностики. Дистанционно - 2 часа.  | 6  |
| 5                      | Тема 3.4. Генные болезни. Наследственная предрасположенность.<br>Практическое занятие № 46. Мониторинг врожденных пороков развития.<br>Практическое занятие № 47. Наследственная патология. Моногенные болезни, обуславливающие умственную отсталость, нарушения опорно-двигательного аппарата, зрения и слуха.<br>Практическое занятие № 48. Эмоционально-личностные расстройства, наследственные формы нарушения речи, болезни с наследственной предрасположенностью. Дистанционно - 2 часа.   | 8  |
| 6                      | Тема 3.5. Хромосомные и молекулярные болезни.<br>Практическое занятие № 49. Деление клетки. Нарушения деления как причина хромосомного дисбаланса. Числовые аномалии аутосом и половых хромосом.<br>Практическое занятие № 50. Молекулярные основы наследственности. Структурные аномалии хромосом (хромосомные aberrации).<br>Практическое занятие № 51. Закономерности независимого наследования (законы Менделя) Дистанционно - 1 час.<br>Практическое занятие № 52. Наследование при взаимодействии неаллельных генов. Генетика пола. Хромосомная теория наследственности. Дистанционно - 1 час. | 8  |
| 7                      | Тема 3.6. Профилактика наследственных болезней.<br>Практическое занятие № 53. Медико-генетическое консультирование. Профилактика и лечение наследственных болезней.  | 4  |
| 8                      | Тема 3.7. Молекулярно-генетические методы и методы генной терапии. Дистанционно - 2 часа.  | 4  |
| Итого часов в семестре |  | 40 |

#### 4.2.3. Самостоятельная работа обучающегося

| № п/п                               | Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)           | Виды СР                                   | Всего часов |
|-------------------------------------|--|---|-------------|
| 1                                   | 3  | 4   | 5           |
| Семестр 5. Модуль 1. Общая генетика |  |   |             |
| 1                                   | Генетика. Основные понятия.                                | Подготовка к тестам, презентации, докладу | 3           |
| 2                                   | Моногибридное скрещивание. Дигибридное скрещивание.        | Подготовка к тестам, презентации, докладу | 4           |
| 3                                   | Неаллельные взаимодействия генов. Сцепленное наследование. | Подготовка к тестам, презентации, докладу | 4           |
| 4                                   | Генетика пола. Наследование, сцепленное с полом.           | Подготовка к тестам, презентации, докладу | 3           |
| 5                                   | Цитологические основы наследственности                     | Подготовка к тестам, презентации, докладу | 4           |
| 6                                   | Митоз. Мейоз. Образование гамет.                           | Подготовка к тестам, презентации,         | 4           |

|    |   |   |    |
|----|---|---|----|
|    |   | докладу                                   |    |
| 7  | Неполное доминирование  | Подготовка к тестам, презентации, докладу | 4  |
| 8  | Статистическая обработка данных гибридологического анализа и модификационной изменчивости | Подготовка к тестам, презентации, докладу | 4  |
| 9  | Сцепленное наследование и кроссинговер  | Подготовка к тестам, презентации, докладу | 4  |
| 10 | Молекулярные основы наследственности  | Подготовка к тестам, презентации, докладу | 4  |
| 11 | Генетическая структура популяции  | Подготовка к тестам, презентации, докладу | 4  |
| 12 | Итоговый модульный контроль. СРС: подготовка к итоговому модульному контролю.             | Подготовка к тестам, презентации, докладу | 4  |
|    | Итого часов в семестре  |   | 46 |

#### Семестр 6. Модуль 2. Лабораторная генетика

|   |  |   |    |
|---|--|---|----|
| 1 | Предмет и задачи лабораторной генетики                                       | Подготовка к тестам, презентации, докладу | 5  |
| 2 | Области применения молекулярно-генетических исследований                     | Подготовка к тестам, презентации, докладу | 5  |
| 3 | Методы лабораторной генетики   | Подготовка к тестам, презентации, докладу | 5  |
| 4 | Методы оценки экспрессии генов в иммунодиагностике                           |   | 5  |
| 5 | Молекулярная диагностика бактериальных инфекций                              |   | 5  |
| 6 | Молекулярная диагностика в эндокринологии                                    |   | 5  |
| 7 | Молекулярная диагностика вирусных заболеваний.                               |   | 5  |
| 8 | Принципы организации ПЦР лаборатории   | Подготовка к тестам, презентации, докладу | 5  |
| 9 | Итоговый модульный контроль. СРС: подготовка к итоговому модульному контролю | Подготовка к тестам, презентации, докладу | 4  |
|   | Итого часов в семестре   |   | 44 |

#### Семестр 7. Модуль 3. Медицинская генетика

|   |   |   |   |
|---|---|---|---|
| 1 | Предмет и задачи медицинской генетики. Роль наследственности в патологии человека. Методы медицинской генетики. Пропедевтика наследственной | Подготовка к тестам, презентации, докладу | 2 |
|---|---|---|---|

|   |   |   |    |
|---|---|---|----|
|   | патологии.<br>Основы<br>фармакогенетики.  |   |    |
| 2 | Общая характеристика хромосомных болезней. Клиника, диагностика основных форм хромосомных болезней(синдромы Дауна, Эдварса, Патау, «кошачьего крика», трисомии 8 пары, «кошачих глаз», Шерешевского-Тернера,половых полисомий). Болезни геномного импритинга. СРС: Основы онкогенетики. | Подготовка к тестам, презентации, докладу | 2  |
| 3 | Общая характеристика моногенной патологии. Клиника , диагностика, лечение отдельных форм моногенных болезней (ФКУ, гомоцистинурия, синдром Марфана, Элерса-Данлоса, незавершеного остеогенеза. Нейрофиброматоз.) . СРС: наследственные скелетные дисплазии.                             | Подготовка к тестам, презентации, докладу | 2  |
| 4 | Наследственные болезни обмена (муковисцидоз, целиакия, болезни накопления (гликогенозы, мукополисахаридозы, липидозы). Клиника, диагностика, принципы лечения, профилактика. СРС: наследственные заболевания почек.   | Подготовка к тестам, презентации, докладу | 2  |
| 5 | Общая характеристика митохондриальной патологии. Клиника, диагностика, принципы лечения. Общая характеристика мультифакториальных заболеваний. Значение наследственной предрасположенности. Методы изучения мультифакториальных заболеваний. СРС.Экогенетика.                           | Подготовка к тестам, презентации, докладу | 2  |
| 6 | Итоговый модульный контроль. СРС: подготовка к итоговому модульному контролю.   | Подготовка к тестам, презентации, докладу | 2  |
|   | Итого часов в семестре  |   | 12 |

## 5. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

### 5.1. Учебно-методическое и информационное обеспечение учебной дисциплины (модуля)

Основная литература

| н/<br>№ | Наименование,<br>тип ресурса | Автор(ы)<br>/редактор | Выходные данные,<br>электронный адрес | Кол-во экз.<br>(доступов)<br>в БИЦ |
|---------|------------------------------|-----------------------|---------------------------------------|------------------------------------|
|         |                              |                       |                                       |                                    |

| 1 | 2   | 3  | 4   | 5         |
|---|---|--|---|-----------|
| 1 | Клиническая лабораторная диагностика : учеб. пособие [Электронный ресурс] - 2-е изд., перераб. и доп. - | А. А. Кишкун                                 | М. : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 1000 с. URL: <a href="http://www.studentlibrary.ru">http://www.studentlibrary.ru</a> | Неогр. д. |
| 2 | Морфологические методы диагностики : рук. для врачей  | С. В. Щекин, Р. А. Рустамханов, Ш. Х. Ганцев | М. : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 264, [1] с.  | Неогр. д. |
| 3 | Биология с общей генетикой: учебник для вузов   | Слюсарев, А.А.                               | М.: Альянс, 2012  | 200       |

Дополнительная литература

| n/<br>№ | Наименование,<br>тип ресурса  | Автор(ы)<br>/редактор                                     | Выходные данные,<br>электронный адрес | Кол-во экз.<br>(доступов)<br>в БИЦ |
|---------|---|---|---------------------------------------|------------------------------------|
| 1       | 2   | 3   | 4                                     | 5                                  |
| 1       | Клиническая генетика: учебник - 592 с.  | Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина                | М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015.               | 3                                  |
| 2       | Медицинская генетика: основы патологии  | С.Е. Гуляева, А.А. Овчинникова, С.А. Гуляев, В.Н. Кулагин | Владивосток: Медицина ДВ, 2013.       | 3                                  |
| 3       | Медицинская генетика : учеб. пособие для студентов мед. вузов по специальности "Стоматология" [Электронный ресурс] URL: <a href="http://studentlibrary.ru">http://studentlibrary.ru</a>           | Л.В. Акуленко [и др.]; под ред. О.О. Янушевича.           | М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015                | Неогр. количество                  |
| 4       | Медицинская и клиническая генетика для стоматологов: учебник для вузов [Электронный ресурс] URL: <a href="http://www.studentlibrary.ru">http://www.studentlibrary.ru</a>                          | под ред. О.О. Янушевича                                   | М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015.               | Неогр. количество                  |
| 5       | Мутовин, Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учеб. пособие [Электронный курс] URL: <a href="http://www.studentlibrary.ru">http://www.studentlibrary.ru</a> | Г.Р. Мутовин  | М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010                | Неогр. количество                  |
| 6       | Генетика в клинической практике : рук. для врачей [Электронный ресурс]  | В. Н. Горбунова, М. А.                                    | СПб. : СпецЛит, 2015                  | Неогр. количество                  |

|  |  |  |  |  |
|--|--|--|--|--|
|  | URL: <a href="http://books-up.ru/">http://books-up.ru/</a> | Корженевская,<br>Л. Е.<br>Анисимова, Е.<br>В. Карпова и<br>др., под ред. В.<br>Н. Горбуновой |  |  |
|--|--|--|--|--|

#### Интернет-ресурсы

1. ЭБС «Консультант студента» <http://studmedlib.ru/>
2. ЭБС «Университетская библиотека online» <http://www.biblioclub.ru/>
3. ЭБС «Юрайт» <https://urait.ru/>
4. ЭБС «BookUp» <https://www.books-up.ru/>
5. Собственные ресурсы БИЦ ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России ТГМУ  
<https://tgmu.ru/university/bibliotechno-informacionnyj-centr/resursy-bic/sobstvennye/>

Интернет-ресурсы и инструкции по их использованию размещены на странице Библиотечно-информационного центра [Библиотечно-информационный центр — ФГБО ВО ТГМУ Минздрава России \(tgmu.ru\)](#)



#### 5.2. Материально-техническое обеспечение учебной дисциплины (модуля)

Информация о материально-техническом обеспечении дисциплины размещена на странице официального сайта университета [Материально-техническое обеспечение и оснащённость образовательного процесса. Федерального бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Тихоокеанский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации \(tgmu.ru\)](#)



**5.3. Перечень информационных технологий, используемых для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю), информационно-справочных систем, лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения, в том числе отечественного производства:**

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

## 11. MOODLE(модульная объектно-ориентированная динамическая учебная среда)

## **6. ОСОБЕННОСТИ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ И ИНВАЛИДОВ**

### 6.1. Наличие соответствующих условий реализации дисциплины

Для обучающихся из числа инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья (ОВЗ) на основании письменного заявления дисциплина реализуется с учетом особенностей психофизического развития, индивидуальных возможностей и состояния здоровья (далее - индивидуальных особенностей). Обеспечивается соблюдение следующих общих требований: использование специальных технических средств обучения коллективного и индивидуального пользования, предоставление услуг ассистента (помощника), оказывающего такому обучающемуся необходимую техническую помощь, обеспечение доступа в здания и помещения, где проходят занятия, другие условия, без которых невозможно или затруднено изучение дисциплины.

### 6.2. Обеспечение соблюдения общих требований

При реализации дисциплины на основании письменного заявления обучающегося обеспечивается соблюдение следующих общих требований: проведение занятий для обучающихся-инвалидов и лиц с ОВЗ в одной аудитории совместно с обучающимися, не имеющими ограниченных возможностей здоровья, если это не создает трудностей обучающимся; присутствие в аудитории ассистента (ассистентов), оказывающего(их) обучающимся необходимую техническую помощь с учетом их индивидуальных особенностей; пользование необходимыми обучающимся техническими средствами с учетом их индивидуальных особенностей.

6.3. Доведение до сведения обучающихся с ограниченными возможностями здоровья в доступной для них форме всех локальных нормативных актов ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России.

Все локальные нормативные акты ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России по вопросам реализации дисциплины (модуля) доводятся до сведения обучающихся с ОВЗ в доступной для них форме.

6.4. Реализация увеличения продолжительности прохождения промежуточной аттестации по отношению к установленной продолжительности для обучающегося с ограниченными возможностями здоровья

Форма проведения текущей и промежуточной аттестации по дисциплине для обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья устанавливается с учетом индивидуальных психофизических особенностей (устно, письменно на бумаге, письменно на компьютере, в форме тестирования и т.п.). Продолжительность прохождения промежуточной аттестации по отношению к установленной продолжительности увеличивается по письменному заявлению обучающегося с ограниченными возможностями здоровья. Продолжительность подготовки обучающегося к ответу на зачете увеличивается не менее чем на 0,5 часа.

## **7. КАДРОВОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ**

Состав научно-педагогических работников, обеспечивающих осуществление образовательного процесса по дисциплине соответствует требованиям ФГОС ВО по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия и размещен на сайте образовательной организации.



## 8. ВОСПИТАТЕЛЬНАЯ РАБОТА ПРИ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ

| Вид воспитательной работы  | Формы и направления воспитательной работы   | Критерии оценки |
|----------------------------|---|-----------------|
| Помощь в развитии личности | <p>Открытые<br/>Дисциплина Б1.О.37 Общая и медицинская генетика<br/>Беседы и проблемные диспуты по пропаганде здорового образа жизни<br/>Участие в межкафедральных конференциях по формированию культуры ведения здорового образа жизни, развитие способности к сохранению и укреплению здоровья</p>  | Портфолио       |
|                            | <p>Скрытые – создание атмосферы, инфраструктуры<br/>Дисциплина Б1.О.37 Общая и медицинская генетика<br/>Формирование культуры ведения здорового образа жизни, развитие способности к сохранению и укреплению здоровья<br/>Создание доброжелательной и уважительной атмосферы с высоким уровнем коммуникабельности при реализации дисциплины</p> |                 |
| Гражданские ценности       | <p>Открытые<br/>Дисциплина Б1.О.37 Общая и медицинская генетика<br/>Проведение мероприятий, способствующих воспитанию гражданско-правовой культуры (круглые столы, диспуты, беседы)<br/>Актуальные короткие диспуты при наличии особых событий</p>  | Портфолио       |
|                            | <p>Скрытые<br/>Дисциплина Б1.О.37 Общая и медицинская генетика<br/>Акцентирование внимания на общегражданских ценностных ориентациях и правовой культуре<br/>Осознанная гражданская позиция при осуществлении профессиональной деятельности</p>   |                 |
| Социальные ценности        | <p>Открытые<br/>Дисциплина Б1.О.37 Общая и медицинская генетика<br/>Освещение вопросов, посвященных организации здорового образа жизни на основе здоровьесберегающих технологий<br/>Освещение вопросов экологической направленности, экологические проблемы как фактор, влияющий на здоровье населения и отдельные популяционные риски</p>      | Портфолио       |
|                            | <p>Скрытые<br/>Дисциплина Б1.О.37 Общая и медицинская генетика<br/>Идентификация в социальной структуре при получении образования и осуществлении профессиональной деятельности</p>   |                 |