

**МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ИНГУШСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»**

МЕДИЦИНСКИЙ ИНСТИТУТ им. А.Х.Аушева

СОГЛАСОВАНО

Руководитель образовательной программы

_____/к.м.н., проф. Ахриева Х.М.
от «30» 04 2026 г.

УТВЕРЖДАЮ

Директор медицинского института

_____/ Х.М. Ахриева
от « 30» 04 2026 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

ФТД.02 Генетические технологии в медицине

Направление специальности (специалитет)

31.05.01. Лечебное дело

Направленность (профиль подготовки)

Лечебное дело

Квалификация выпускника

Врач-лечебник

Форма обучения

Очная

Магас, 2026

Рабочая программа дисциплины **Генетические технологии в медицине** составлена в соответствии с требованиями ФГОС ВО по направлению подготовки **31.05.01 Лечебное дело**, утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от **«12» августа 2020 г. № 988**.

Программу составили:

к.м.н., доцент кафедры «Госпитальная хирургия» М.Х. Озиева

Программа одобрена на заседании кафедры «Госпитальная хирургия»

Протокол № 8 от « 27 » апреля 2026 года

Программа одобрена Учебно-методическим советом

Протокол № 7 от « 30 » апреля 2026 года

1. Цели и задачи освоения учебной дисциплины

Цель освоения дисциплины — сформировать у обучающихся знаний и навыков в области применения генетических технологий для решения задач медицины.

Задачи:

- выявление, изучение, профилактика и лечение наследственных болезней, разработка путей предотвращения воздействия негативных факторов среды на наследственность человека
- возможность секвенирования генома отдельного человека
- предотвращение рождения больных детей с тяжелыми наследственными заболеваниями, которые приводят к инвалидности, на базе пренатальной (дородовой) диагностики
- изучение молекулярно-генетических основ этиологии и патогенеза наследственных заболеваний
- выявление генетических факторов риска многофакторных заболеваний.

Таблица 1.1.

Обобщенные трудовые функции			Трудовые функции		
Код	Наименование	Уровень квалификации	Наименование	Код	Уровень (подуровень) квалификации
02.009 Профессиональный стандарт «Врач-лечебник (врач-терапевт участковый)»					
А	Оказание первичной медико-санитарной помощи взрослому населению в амбулаторных условиях, не предусматривающих круглосуточного медицинского наблюдения и лечения, в том числе на дому при вызове медицинского работника	7	Оказание медицинской помощи пациенту в неотложной или экстренной формах	A/01.7	7
			Проведение обследования пациента с целью установления диагноза	A/02.7	7
			Назначение лечения и контроль его эффективности и безопасности	A/03.7	7
			Реализация и контроль эффективности медицинской реабилитации пациента, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов, оценка способности пациента осуществлять трудовую деятельность	A/04.7	7
			Проведение и контроль эффективности мероприятий по профилактике и формированию здорового образа жизни и санитарно-	A/05.7	7

			гигиеническому просвещению населения		
			Ведение медицинской документации и организация деятельности находящегося в распоряжении среднего медицинского персонала	A/06.7	7

2. Место учебной дисциплины в структуре ОПОП ВО

Дисциплина «Генетические технологии в медицине» относится к обязательным дисциплинам вариативной части Блока 1 «Дисциплины (модули)» учебного плана.

В соответствии с учебным планом период обучения по дисциплине – 9,10-й семестр. Дисциплина «Генетические технологии в медицине» в силу занимаемого ей места в ФГОС ВО, ОПОП ВО и учебном плане по направлению подготовки 31.05.01 Лечебное дело предполагает взаимосвязь с другими изучаемыми дисциплинами.

В качестве «входных» знаний дисциплины «Генетические технологии в медицине» используются знания и умения, полученные обучающимися при изучении дисциплин: химия, математика, биохимия, основы молекулярной биологии, пропедевтика внутренних болезней.

Дисциплина «Генетические технологии в медицине» может являться предшествующей при изучении дисциплин: Иммунология.

3. Результаты освоения дисциплины (модуля) - Генетические технологии в медицине

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование элементов следующих компетенций в соответствии с ФГОС ВО по данному направлению:

Таблица 3.1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы

Код компетенции	Наименование компетенции	Индикатор достижения компетенции (закрепленный за дисциплиной)	В результате освоения дисциплины обучающийся должен:
Универсальные компетенции (УК) и индикаторы их достижений (ИД)			
УК-1 Системное и критическое мышление	УК-1. Способен осуществлять критический анализ проблемных	УК-1. ИД1. Анализирует проблемную ситуацию как систему, выявляя ее составляющие	Знать: принципы и методы поиска, анализа и синтеза информации. Уметь: применять принципы и методы поиска, анализа и синтеза информации; грамотно, логично, аргументированно формировать собственные суждения и оценки.

	ситуаций на основе системного подхода, вырабатывать стратегию действий	и связи между ними;	Владеть: практическими навыками поиска, анализа и синтеза информации.
		УК-1. ИД3. Критически оценивает надежность источников информации, работает с противоречивой информацией из разных источников;	Знать: принципы и методы поиска, анализа и синтеза информации. Принципы и методы системного подхода. Уметь: применять принципы и методы поиска, анализа и синтеза информации; грамотно, логично, аргументированно формировать собственные суждения и оценки. Отличать факты от мнений, интерпретаций, оценок и т.д. в рассуждениях других участников деятельности; применять принципы и методы системного подхода для решения поставленных задач. Владеть: практическими навыками поиска, анализа и синтеза информации. Практическими навыками выбора оптимальных способов решения задач, исходя из действующих правовых норм, имеющихся ресурсов и ограничений.
Общепрофессиональные компетенции (ОПК) и индикаторы их достижений (ИД)			
ОПК-8 Медицинская реабилитация	ОПК-8. Способен реализовывать и осуществлять контроль эффективности и медицинской реабилитации пациента, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации и абилитации инвалидов, проводить оценку	ОПК-8. ИД1. Анализирует состояние здоровья населения по основным показателям и определять его приоритетные проблемы и риски	Знать: базовые медицинские технологии в профессиональной деятельности. Уметь: выполнять диагностические мероприятия с применением медицинских изделий, с использованием медицинских технологий. Владеть: навыками применения медицинских технологий, медицинских изделий с целью постановки диагноза
		ОПК-8. ИД2 Разрабатывает план медико-профилактических мероприятий, направленных на сохранение здоровья населения	Знать: диагностические инструментальные методы обследования Уметь: выполнять диагностические мероприятия с применением инструментальных методов обследования Владеть: навыками применения инструментальных методов обследования с целью постановки диагноза

	способности пациента осуществлять трудовую деятельность		
Профессиональные компетенции (ПК) и индикаторы их достижения			
ПК-3 Теоретичес кие и практическ ие основы профессио нальной деятельнос ти	ПК-3 Способен назначить лечение и контролирова ть его эффективност ь и безопасность	ПК-3. ИД1. Разрабатывает план лечения заболевания или состояния с учетом диагноза, возраста и клинической картины в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендация ми (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи	Знать: современные методы применения лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания при заболеваниях и состояниях у пациента в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи. Уметь: составлять план лечения заболевания и состояния пациента с учетом диагноза, возраста пациента, клинической картины заболевания в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи. Владеть: навыками составления плана лечения заболевания или состояния с учетом диагноза, возраста и клинической картины в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи.
		ПК-3. ИД2. Назначает лекарственные препараты, медицинские изделия и лечебное питание с учетом	Знать: навыками составления плана лечения заболевания или состояния с учетом диагноза, возраста и клинической картины в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи. Уметь: назначать лекарственные препараты,

		диагноза, возраста и клинической картины болезни и в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи	медицинские изделия и лечебное питание с учетом диагноза, возраста и клинической картины болезни в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи. Владеть: навыками составления плана назначения лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания с учетом диагноза, возраста и клинической картины болезни и в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи.
		ПК-3. ИДЗ. Назначает немедикаментозное лечение с учетом диагноза, возраста и клинической картины болезни в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами	Знать: современные методы немедикаментозного лечения болезней и состояний у пациента в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи; механизм действия немедикаментозного лечения; медицинские показания и противопоказания к его назначению; побочные эффекты, осложнения, вызванные его применением. Уметь: назначать немедикаментозное лечение с учетом диагноза, возраста и клинической картины болезни в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с

		лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи	учетом стандартов медицинской помощи. Владеть: навыками назначения немедикаментозного лечения с учетом диагноза, возраста и клинической картины болезни в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи.
		ПК-3. ИД4. Оценивает эффективность и безопасность применения лекарственных препаратов, медицинских изделий, лечебного питания и иных методов лечения	Знать: признаки эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, медицинских изделий, лечебного питания и иных методов лечения. Уметь: оценивать эффективность и безопасность применения лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания. Владеть: навыками оценки эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания.

Специальные профессиональные компетенции				
Общие вопросы медицинской генетики	Общие вопросы медицинской генетики	СПК-1 Способность понимать, анализировать и излагать информацию, критически мыслить и сопоставлять процессы в области генетики человека и генетических технологий для решения различных медицинских задач	Знает: 1. основные принципы и подходы к изучению наследственности человека; 2. эпидемиологию и основы популяционно-статистических исследований наследственных болезней; 3. основные закономерности генетики развития человека; 4. особенности структуры генома человека; 5. особенности кариотипа человека в норме и патологии; 6. этиологию и патогенез, клинические и молекулярногенетические характеристики различных групп наследственной и врождённой патологии; 7. механизмы развития мультифакторных заболеваний; 8. цели и задачи медикогенетического консультирования; 9. основные принципы профилактики наследственных заболеваний; 10. основные принципы лечения наследственных заболеваний; 11. задачи фармакогенетики. Умеет: 1) аргументировать свою позицию при предполагаемом диагнозе наследственного заболевания, в т.ч. по вопросам применения генетических технологий для проведения	Анализ опыта

			дифференциальной диагностики 2) участвовать в дискуссиях и обсуждениях научных проблем в области генетики человека и медицинской генетики 3) анализировать и сопоставлять результаты генетических обследований для решения профессиональных задач Владеет навыками: 1. критического анализа и оценки современных научных достижений в области генетики человека и медицинской генетики при решении профессиональных задач; Демонстрирует готовность: 1. критически анализировать информацию в области генетических технологий, используемых в медицине и делать выводы, основываясь на полученной информации; 2. интегрировать полученные знания в решение практических задач; 3. к генерации новых решений в своей профессиональной деятельности при использовании генетических технологий	
Наследственная патология человека	Наследственная патология человека	СПК-2 Способность и готовность применять методы генетики и генетические технологии в диагностике патологии человека	Знает: 1. классические методы генетики человека (клиникогенеалогический, близнецовый, популяционно-статистический) 2. методы лабораторной диагностики наследственной патологии (биохимические, цитогенетические, молекулярноцитогенетические, молекулярногенетические), основные показания для их назначения; 3. основы выбора, получения и хранения биологического материала человека для генетических исследований; 4. основы методики анализа сцепления и картирования генов человека; Умеет: 1. составлять и анализировать родословную 2. оценить частоту и распространённость патологии в популяции 3. выбрать и назначить метод генетического тестирования при частых наследственных и широко распространённых заболеваниях человека 4. сопоставлять результаты лабораторных генетических исследований с клинической картиной обследуемого, определять показания для направления на консультацию врача генетика Владеет навыками: 1. генеалогического анализа 2. сбора биологического материала человека; 3. интерпретации (понимания) результатов диагностических и скрининговых генетических исследований путём их сопоставления с фенотипом обследуемого; 4. работы с информационнопоисковыми диагностическими системами и открытыми базами данных мутаций и	Анализ опыта

			наследственных болезней человека Демонстрирует готовность: 1. использовать генетические методы и их результаты для определения тактики ведения пациента (диспансерного наблюдения и лечения) 2. использовать генетические технологии для планирования профилактических мероприятий.	
Методы медицинской генетики	Методы медицинской генетики	СПК-3 Способность и готовность применять генетические технологии для решения профессиональных задач, направленных на терапию наследственной патологии	Знает: 1. основные принципы и схемы терапии наследственной и врожденной патологии человека 2. основные направления патогенетического лечения (снижение нагрузки на пораженный метаболический путь, коррекция недостатка продукта блокированной реакции, снижение метаболической токсичности накапливаемых продуктов, стимуляция работы или восстановление дефектного фермента), заболевания при которых используются эти подходы, лекарственные препараты 3. основные принципы, методы и проблемы генотерапии, методы геномного редактирования 4. основы генотерапии и генно-клеточной терапии моногенных болезней и онкологических заболеваний Умеет: 1. в составе междисциплинарной команды специалистов составлять план симптоматического и патогенетического лечения для частых наследственных болезней (тестируемых неонатально) и мультифакторной патологии в зависимости от результатов генетической диагностики; 2. в составе междисциплинарной команды специалистов составлять план контроля проводимой терапии; 3. в составе междисциплинарной команды специалистов планировать генотерапевтическую помощь Владеет навыками: 1. разъяснения цели и принципов назначенного патогенетического лечения для частых наследственных болезней (тестируемых неонатально) и мультифакторной патологии в зависимости от результатов генетической диагностики; 2. планирования контроля проводимой терапии; Демонстрирует готовность: 1. коллегиально обсуждать возможность применения и использовать современные генетические технологии для лечения наследственных болезней, в т.ч. для конкретного пациента	Анализ опыта
Профилактика и лечение наследственной	Профилактика и лечение наследственной патологии	СПК-4 Способность и готовность применять генетические	Знает: 1. методы профилактики наследственной патологии человека Умеет: 1. анализировать полученные результаты	Анализ опыта

патологии		технологии для профилактики патологии человека	при проведении скрининговых обследований Владеет навыками: 1. составления плана обследования и маршрутизации пациента Демонстрирует готовность: 1. использовать генетические технологии для планирования профилактических (в т.ч. для профилактики осложнений) и реабилитационных мероприятий	
-----------	--	--	--	--

4. Структура и содержание дисциплины (модуля) Генетические технологии в медицине по направлению 31.05.01 Лечебное дело

4.1. Структура дисциплины (модуля)

Общая трудоемкость дисциплины составляет **4** зачетных единиц, **144** часов.

Таблица 4.1 Объем дисциплины в зачетных единицах с указанием количества академических или астрономических часов, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий) и на самостоятельную работу обучающихся

Таблица 4.1.

№ п/п	Наименование разделов и тем дисциплины (модуля)	семестр	Виды учебной работы, включая самостоятельную работу студентов и трудоемкость (в часах)										Формы текущего контроля успеваемости (по неделям семестра) Форма промежуточной аттестации (по семестрам)					
			Контактная работа					Самостоятельная работа										
			Всего	Лекции	Практические занятия	Лабораторные занятия	Др. виды контакт. работы	Всего	Курсовая работа (проект)	Подготовка к экзамену	Другие виды самостоятельной работы	Собеседование	Коллоквиум	Проверка тестов	Проверка контрол.н. работ	Проверка реферата	Проверка эссе и иных творческих работ	иных видов курсовая работа (проект)
1.	Раздел 1. Общие вопросы медицинской генетики	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+	-	-	-	-
1.1.	Тема 1.1. История медицинской генетики и её значение для медицины. Цели и задачи медицинской генетики. Перспективы развития медицинской генетики. Эпидемиология наследственной и врождённой патологии. Классификация наследственной патологии.	9	4	2	2	-	-	2	-	-	2	-	-	+	-	-	-	-

1.2.	Тема 1.2. Врожденные аномалии и пороки развития: классификация, этиопатогенез, периоды возникновения Семиотика наследственной патологии.	9	4	2	2	-	-	2	-	-	2	-	-	+	-	-	-	-
2.	Раздел 2. Наследственная патология человека																	
2.1.	Тема 2.1. Хромосомная патология: механизмы возникновения. Основные клинико-цитогенетические характеристики патологии аутосом на примере частых хромосомных синдромов (синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса).	9	6	3	3	-	-	3	-	-	3	-	-	+	-	-	-	-
2.2.	Тема 2.2. Микроделеционные и микродупликационные синдромы (с.САТCH22, с.Смита-Магениса, с.Вильямса, с.Ангельмана, с.Прадера-Вилли, синдром делеции 1p36, с.Потоки- Лупски и др.); нарушения геномного импринтинга. Основные клинико-цитогенетические характеристики патологии половых хромосом (с. Шерешевского- Тернера, с. Клайнфельтера, с. трисомии X, синдром поли-Y).	9	6	3	3	-	-	3	-	-	3	-	-	+	-	-	-	-

Тема 2.3. Моногенная патология: классификация, этиология и патогенетические механизмы, клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность. Наследственные болезни нервной системы: классификация. Клинико-генетические характеристики нервно-мышечных болезней. Заболевания с поражением ЦНС: болезни экспансии нуклеотидных повторов.	9	4	2	2			2			2	-	-	+	-	-	-	-
Тема 2.4. Болезни нарушения обмена веществ: подходы к классификации, клинические характеристики и патогенетические механизмы нарушений обмена аминокислот, углеводов, липидов. Болезни клеточных органелл (митохондриальные, пероксисомные и лизосомные болезни): клинические характеристики и патогенетические механизмы нарушений.	9	4	2	2			2			2	-	-	+	-	-	-	-

	Тема 2.5. Скелетные и соединительно-тканые дисплазии (синдромы Элерса-Данлоса, Марфана, несовершенный остеогенез, ахондроплазия и др.) Моногенные синдромы с нарушениями полового развития (синдром тестикулярной феминизации и др.). Мультифакторная патология: общая характеристика и механизмы патогенеза.	9	4	2	2			2			2	-	-	+	-	-	-	-
	Тема 2.6. Основы онкогенетики: механизмы развития опухолей, семейный и наследственный рак, наследственные опухолевые синдромы.	9	4	2	2			2			2	-	-	+	-	-	-	-
3.	Раздел 3. Методы медицинской генетики																	
3.1.	Тема 3.1. Классические методы медицинской генетики (клинико-генеалогический метод, близнецовый метод, популяционно-статистический): методология, возможности и ограничения. Основные принципы оценки генетического риска.	10	5	2	3	-	-	1	-	-	1	-	-	+	-	-	-	-

3.2	Тема 3.2. Методы лабораторной диагностики наследственной патологии (методы анализа хромосомного набора, биохимические, молекулярно-генетические), основные показания для их назначения, возможности и ограничения, основные требования к биологическому материалу.	10	5	2	3	-	-	0	-	-	0	-	-	+	-	-	-	-
3.3	Тема 3.3. Методы анализа хромосомного набора (стандартное цитогенетическое исследование, молекулярно-цитогенетические методы исследования хромосомной патологии (FISH, array-CGH, хромосомный микроматричный анализ)): краткая характеристика методов, основы интерпретации полученных результатов, открытые базы данных фенотипов и хромосомных аномалий человека.	10	5	2	3	-	-	1	-	-	1	-	-	+	-	-	-	-
3.4	Тема 3.4. Биохимические методы изучения и диагностики наследственных болезней: характеристика методов и биохимические маркёры в диагностике отдельных групп заболеваний.	10	4	1	3	-	-	1	-	-	1	-	-	+	-	-	-	-

3.5.	Тема 3.5. Молекулярно-генетические методы изучения и диагностики наследственных болезней (ПЦР-анализ, ПЦР-ПДРФ, MLPA, RT-ПЦР, методы секвенирования ДНК (прямое автоматическое секвенирование, высокопроизводительное параллельное секвенирование(NGS)): краткая сравнительная характеристика методов, основы интерпретации полученных результатов.	10	4	1	3	-	-	1	-	-	1		-	+	-	-	-	-
3.6.	Тема 3.6. Особенности интерпретации результатов, полученных методом высокопроизводительного параллельного секвенирования (NGS): общие принципы обработки данных NGS, принципы оценки патогенности мутаций, открытые базы данных мутаций и полиморфизмов генов человека. Принципы формирования и оформления заключений по результатам лабораторных исследований.	10	4	1	3	-	-	0	-	-	0	-	-	+	-	-	-	-

4.	Раздел 4. Профилактика и лечение наследственной патологии																	
4.1.	Тема 4.1. Методы профилактики наследственной патологии человека. Организация медико-генетической помощи населению. Медико-генетическое консультирование: основные принципы и этические проблемы. Программы скрининга: направленность, основные требования к разработке программ, этапы проведения и внедрения.	10	4	1	3			1			1	-	-	+	-	-	-	-
4.2.	Тема 4.2. Характеристика программ неонатального скрининга в мире и России (с учётом действующих нормативных документов): скрининг болезней нарушений обмена веществ, аудиологический скрининг, программы молекулярно-генетического скрининга (спинальная амиотрофия) и др..	10	4	1	3			1			1	-	-	+	-	-	-	-
4.3.	Тема 4.3. Программы и методы пренатального скрининга беременных на наличие хромосомной патологии и врождённых пороков развития у плода. Пренатальная диагностика. Преимплантационное тестирование эмбрионов на наличие хромосомных аномалий и преимплантационная генетическая диагностика наследственных заболеваний.	10	4	1	3			0			0	-	-	+	-	-	-	-

4.4.	Тема 4.4. Преконцепционная профилактика: скрининг гетерозиготного носительства мутаций в генах моногенных болезней, носительства хромосомных перестроек.	10	5	2	3			1			1	-	-	+	-	-	-	-
4.5.	Тема 4.5. Основные принципы и методы лечения наследственной патологии человека. Основные направления патогенетического лечения (снижение нагрузки на поражённый метаболический путь, коррекция недостатка продукта блокированной реакции, снижение метаболической токсичности накапливаемых продуктов, стимуляция работы или восстановление дефектного фермента).	10	5	2	3			1			1	-	-	+	-	-	-	-
4.6.	Тема 4.6. Основные принципы, методы и проблемы генотерапии, методы геномного редактирования. Основы генотерапии и генно-клеточной терапии моногенных болезней и онкологических заболеваний.	10	5	2	3			1			1	-	-	+	-	-	-	-
	Курсовая работа							*	*									
	Подготовка к экзамену							27		27								
	Общая трудоемкость, в часах	9, 10	144	36	54			54		27	27	Промежуточная						
												Форма						
												Зачет						
												Зачет с оценкой						
												Экзамен						+

Общая трудоемкость дисциплины составляет 4 зачетных единиц, 144 часов.

Вид учебной работы		Всего часов/ зачетных единиц	Семестры	
			№ 9 часов	№ 10 часов
1		2	3	4
Аудиторные занятия (всего), в том числе:		90/2,5	54	
Лекции (Л)		36/ 1	36	
Практические занятия (ПЗ),		54/ 1,5	54	
Семинары (С)		-	-	-
Лабораторные работы (ЛР)		-	-	-
Самостоятельная работа студента (СРС), в том числе:		27/0,75	27	
<i>История болезни (ИБ)</i>		-	-	-
<i>Курсовая работа (КР)</i>		-	-	-
<i>Реферат (Реф)</i>		8/0,23	5	
<i>Расчетно-графические работы (РГР)</i>		-	-	-
<i>Подготовка к занятиям (ПЗ)</i>		7/ 0,19	5	
<i>Подготовка к текущему контролю (ПТК))</i>		7/ 0,19	5	
<i>Подготовка к промежуточному контролю (ППК))</i>		5/ 0,14	3	
КСР		-	-	-
...				
Вид промежуточной аттестации	зачет (З)	-	-	-
	экзамен (Э)	27/0,75	27	
ИТОГО: Общая трудоемкость	час.	144		
	ЗЕТ	4		

4.2. Содержание дисциплины

В разделе 4.2. программы учебной дисциплины «Генетические технологии в медицине» приводятся краткие аннотации структурных единиц материала дисциплины. Содержание дисциплины структурируется по разделам, темам или модулям и раскрывается в аннотациях рабочей программы с достаточной полнотой, чтобы обучающиеся могли изучать материал самостоятельно, опираясь на программу.

Темы учебных занятий (общая трудоемкость учебной дисциплины — 4 зачетных единиц)

Таблица 4.2. Структура дисциплины по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических или астрономических часов и видов учебных занятий

Таблица 4.2.

№ п/п	Шифр компетенци и	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание раздела и темыв дидактических единицах
1	УК-1 ОПК-8 ПК-3 СП-1 СПК-2	Раздел 1. Общие вопросы медицинской генетики	Тема 1.1. История медицинской генетики и её значение для медицины. Цели и задачи медицинской генетики. Перспективы развития медицинской генетики. Эпидемиология наследственной и врождённой патологии. Классификация наследственной патологии. Тема 1.2. Врожденные аномалии и пороки развития: классификация, этиопатогенез, периоды возникновения Семиотика наследственной патологии.
2	УК-1 ОПК-8 ПК-3 СПК-3	Раздел 2. Наследственная патология человека	Тема 2.1. Хромосомная патология: механизмы возникновения. Основные клинико-цитогенетические характеристики патологии аутосом на примере частых хромосомных синдромов (синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса). Тема 2.2. Микроделеционные и микродупликационные синдромы (с.САТCH22, с.Смита-Магениса, с.Вильямса, с.Ангельмана, с.Прадера-Вилли, синдром делеции 1p36, с.Потоки- Лупски и др.); нарушения геномного импринтинга. Основные клинико-цитогенетические характеристики патологии половых хромосом (с. Шерешевского- Тернера, с. Клайнфельтера, с. трисомии X, синдром поли-Y). Тема 2.3. Моногенная патология: классификация, этиология и патогенетические механизмы, клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность. Наследственные болезни нервной системы: классификация. Клинико-генетические характеристики нервно-мышечных болезней. Заболевания с поражением ЦНС: болезни экспансии нуклеотидных повторов. Тема 2.4. Болезни нарушения обмена веществ: подходы к классификации, клинические характеристики и патогенетические механизмы нарушений обмена аминокислот, углеводов, липидов. Болезни клеточных органелл (митохондриальные, пероксисомные и лизосомные болезни): клинические характеристики и патогенетические механизмы нарушений. Тема 2.5. Скелетные и соединительно-тканые дисплазии (синдромы Элерса-Данлоса, Марфана, несовершенный остеогенез, ахондроплазия и др.) Моногенные синдромы с нарушениями полового развития (синдром тестикулярной феминизации и др.). Мультифакторная патология: общая характеристика и механизмы патогенеза. Тема 2.6. Основы онкогенетики: механизмы развития опухолей, семейный и наследственный рак, наследственные опухолевые синдромы.
3	УК-1 ОПК-8 ПК-3 СПК -2 СПК-4	Раздел 3. Методы медицинской генетики	Тема 3.1. Классические методы медицинской генетики (клинико- генеалогический метод, близнецовый метод, популяционно-статистический): методология, возможности и ограничения. Основные принципы оценки генетического риска. Тема 3.2 Методы лабораторной диагностики

			наследственной патологии (методы анализа хромосомного набора, биохимические, молекулярно-генетические), основные показания для их назначения, возможности и ограничения, основные требования к биологическому материалу. Тема 3.3. Методы анализа хромосомного набора (стандартное цитогенетическое исследование, молекулярно-цитогенетические методы исследования хромосомной патологии (FISH, array-CGH, хромосомный микроматричный анализ)): краткая характеристика методов, основы интерпретации полученных результатов, открытые базы данных фенотипов и хромосомных аномалий человека. Тема 3.4. Биохимические методы изучения и диагностики наследственных болезней: характеристика методов и биохимические маркёры в диагностике отдельных групп заболеваний. Тема 3.5. Молекулярно-генетические методы изучения и диагностики наследственных болезней (ПЦР-анализ, ПЦР-ПДРФ, MLPA, RT-ПЦР, методы секвенирования ДНК (прямое автоматическое секвенирование, высокопроизводительное параллельное секвенирование(NGS)): краткая сравнительная характеристика методов, основы интерпретации полученных результатов. Тема 3.6. Особенности интерпретации результатов, полученных методом высокопроизводительного параллельного секвенирования (NGS): общие принципы обработки данных NGS, принципы оценки патогенности мутаций,
4	УК-1 ОПК-8 ПК-3 СПК-2 СПК -4	Раздел 4. Профилактика и лечение наследственной патологии	Тема 4.1. Методы профилактики наследственной патологии человека. Организация медико-генетической помощи населению. Медико-генетическое консультирование: основные принципы и этические проблемы. Программы скрининга: направленность, основные требования к разработке программ, этапы проведения и внедрения. Тема 4.2. Характеристика программ неонатального скрининга в мире и России (с учётом действующих нормативных документов): скрининг болезней нарушений обмена веществ, аудиологический скрининг, программы молекулярно-генетического скрининга (спинальная амиотрофия) и др.. Тема 4.3. Программы и методы пренатального скрининга беременных на наличие хромосомной патологии и врождённых пороков развития у плода. Пренатальная диагностика. Преимплантационное тестирование эмбрионов на наличие хромосомных аномалий и преимплантационная генетическая диагностика наследственных заболеваний. Тема 4.4. Преконцепционная профилактика: скрининг гетерозиготного носительства мутаций в генах моногенных болезней, носительства хромосомных перестроек. Тема 4.5. Основные принципы и методы лечения наследственной патологии человека. Основные

			направления патогенетического лечения (снижение нагрузки на поражённый метаболический путь, коррекция недостатка продукта блокированной реакции, снижение метаболической токсичности накапливаемых продуктов, стимуляция работы или восстановление дефектного фермента). Тема 4.6. Основные принципы, методы и проблемы генотерапии, методы геномного редактирования. Основы генотерапии и генно-клеточной терапии моногенных болезней и онкологических заболеваний.
--	--	--	---

5. Образовательные технологии

При реализации РП Генетические технологии в медицине по специальности **31.05.01 Лечебное дело** используются следующие образовательные технологии:

- Технология развития критического мышления и проблемного обучения (реализуется при решении учебных задач проблемного характера).
- Технология контекстного обучения - обучение в контексте профессии (реализуется в учебных заданиях, учитывающих специфику направления и профиля подготовки).
- Технология интерактивного обучения (реализуется в форме учебных заданий, предполагающих взаимодействие обучающихся, использование активных форм обратной связи).
- интерактивные лекции;
- лекции-пресс-конференции;
- групповые, научные дискуссии, дебаты.

Образовательный процесс по дисциплине организован в форме учебных занятий (контактная работа (аудиторной и внеаудиторной) обучающихся с преподавателем, и самостоятельная работа обучающихся). Учебные занятия представлены следующими видами, включая учебные занятия, направленные на проведение текущего контроля успеваемости:

- Мультимедийные лекции (занятия лекционного типа);
- практические занятия;
- практические занятия и групповые консультации;
- индивидуальные консультации и иные учебные занятия, предусматривающие индивидуальную работу преподавателя с обучающимся;
- самостоятельная работа обучающихся с литературой и анатомическими препаратами;
- компьютерное тестирование
- занятия иных видов.

На учебных занятиях обучающиеся выполняют запланированные настоящей программой отдельные виды учебных работ. Учебное задание (работа) считается выполненным, если оно оценено преподавателем положительно.

В рамках самостоятельной работы обучающиеся осуществляют теоретическое изучение дисциплины с учётом лекционного материала, готовятся к практическим занятиям, выполняют домашнее задания, осуществляют подготовку к промежуточной аттестации.

6. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы студентов. Оценочные средства для текущего контроля успеваемости, промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины.

6.1. План самостоятельной работы студентов

Таблица 6.1.

№ раздела	Наименование раздела	Содержание средств контроля (вопросы самоконтроля)	Учебно-методическое обеспечение*	Трудоемкость
1.	Раздел 1. Общие вопросы медицинской генетики	Подготовка к практическим занятиям по вопросам, предложенным преподавателем. Подготовка реферата. Подготовка к вопросам промежуточной аттестации, связанных с темой.	О: [1-3] Д: [1-3]	9
2.	Раздел 2. Наследственная патология человека	Подготовка к практическим занятиям по вопросам, предложенным преподавателем. Подготовка реферата. Подготовка к вопросам промежуточной аттестации, связанных с темой.	О: [1-3] Д: [1-3]	9
3.	Раздел 3. Методы медицинской генетики	Подготовка к практическим занятиям по вопросам, предложенным преподавателем. Подготовка реферата. Подготовка к вопросам промежуточной аттестации, связанных с темой.	О: [1-3] Д: [1-3]	4

4.	Раздел 4. Профилактика и лечение наследственной патологии		О: [1-3] Д: [1-3]	5
----	---	--	----------------------	---

*Примечание: О: – основная литература, Д: – дополнительная литература; в скобках – порядковый номер по списку

Таблица 1

Дисциплины	Формы самостоятельной внеаудиторной работы студентов
Естественно-научные дисциплины	• выполнение индивидуальных заданий по теме; • написание рефератов; • подготовка к коллоквиумам; • работа в СНО, участие в научных семинарах, студенческих конференциях
Клинические дисциплины	• работа в кабинетах оснащенных муляжами, фантомами, тренажерами и др. моделями; • научно-экспериментальная, научно-исследовательская работа; • участие в клинических конференциях;

По итогам выполнения самостоятельной работы студентов предусмотрены такие формы отчетности, как устный ответ, сообщение, доклад на семинарах, практических занятиях, решение ситуационных задач, конспект, выполненный по теме, изучаемой самостоятельно, тестирование и выполнение письменной контрольной работы по изучаемой теме. Результаты научно-исследовательских работ представляются студентами на конференциях.

6.2. Методические указания по организации самостоятельной работы студентов

Для более углубленного изучения темы задания для самостоятельной работы рекомендуется выполнять параллельно с изучением данной темы. При выполнении заданий по возможности используйте наглядное представление материала. Система накопления результатов выполнения заданий позволит вам создать копилку знаний, умений и навыков, которую можно использовать как при прохождении практики, так и в будущей профессиональной деятельности.

Виды самостоятельной работы.

Цели самостоятельной работы: Самостоятельно овладеть частью учебного материала, подготовиться к адекватному восприятию и глубокому усвоению содержания лекций, к выступлению на семинарских занятиях.

Задачи самостоятельной работы: Выработка навыка работы с литературой, составления плана ответа, краткого конспекта ответа; заполнение таблиц, подготовка к лекциям и семинарским занятиям.

При самостоятельной подготовке к занятиям студент использует литературу учебного справочного и монографического характера, а также статьи из журналов.

Подготовка к семинарским и практическим занятиям предусматривает краткие записи, позволяющие студенту выступить на занятии с фиксированным ответом и ответить на дополнительные вопросы преподавателя. Опрос проводится в соответствии с перечнем вопросов указанных в “Планах семинарских занятий” по данной дисциплине. Кроме этого, готовятся ответы на вопросы по указанным темам, приведенные в Программе, в разделе “Самостоятельная работа студентов”.

Цель самостоятельного изучения отдельных тем, не вошедших в перечень вопросов лекций и семинарских занятий, состоит в том, чтобы расширить объем учебного материала за счет освоения его студентами во вне аудиторское время.

№	Виды самостоятельной работы	Объем в часах	Форма текущего контроля
1.	Составить: библиографический обзор литературы по курсам		Библиография
2.	Подготовка к практическим занятиям по темам: 1.1,2.1,2.2.		Опрос
3.	Подготовка к практическим занятиям по темам: 3.1-3.12.		Опрос
4.	Самостоятельное изучение темы 1.2.,3.4,3.8		Собеседование
5.	Подготовить доклад с использованием материала журналов		Выступление
6.	Подготовить рефераты на темы: 1.2,3.5.,3.9		Защита рефератов
7.	Коллоквиум по темам 1.2.,2.2,3.17		Коллоквиум
	ИТОГО:	35	

6.3. Материалы для проведения текущего и промежуточного контроля знаний студентов

Материалы для проведения текущего контроля знаний и промежуточной аттестации составляют отдельный документ – Фонд оценочных средств по дисциплине «Генетические технологии в медицине».

Демонстрационные варианты оценочных средств для каждого вида контроля

Таблица 6.2.

**Степень формирования компетенций формами оценочных средств по темам
дисциплины**

№ п/п	Тема	Форма оценочного средства	Степень формирования компетенции
1.	Раздел 1. Общие вопросы медицинской генетики	Реферат Тесты Вопросы для устного опроса на семинарских занятиях Контрольные вопросы Вопросы к промежуточной аттестации	УК-1;ОПК-8; ПК-3 (20%)
2.	Раздел 2. Наследственная патология человека	Реферат Тесты Вопросы для устного опроса на семинарских занятиях Контрольные вопросы Вопросы к промежуточной аттестации	УК-1;ОПК-8; ПК-3 (20%)
3.	Раздел 3.	Реферат	УК-1;ОПК-8; ПК-3 (30%)

	Методы медицинской генетики	Тесты Вопросы для устного опроса на семинарских занятиях Контрольные вопросы Вопросы к промежуточной аттестации	
4.	Раздел 4. Профилактика и лечение наследственной патологии	Реферат Тесты Вопросы для устного опроса на семинарских занятиях Контрольные вопросы 4 Вопросы к промежуточной аттестации	УК-1, ОПК-8, ПК-3 (30%)
	Программа 9,10 семестров	Экзамен	

Материалы для проведения текущего контроля знаний и промежуточной аттестации составляют отдельный документ – Фонд оценочных средств по дисциплине «Генетические технологии в медицине».

Организация промежуточной аттестации обучающихся

Текущая аттестация по дисциплине. Оценивание обучающегося на занятиях осуществляется в соответствии с положением о текущей аттестации обучающихся в университете.

Промежуточная аттестация по дисциплине. Формой промежуточной аттестации по дисциплине определен экзамен.

Промежуточная аттестация обучающихся осуществляется в соответствии с положением о промежуточной аттестации обучающихся в университете и оценивается: *на зачете – зачтено; незачтено* и рейтинговых баллов, назначаемых в соответствии с принятой в вузе балльно-рейтинговой системой.

Оценка знаний обучающегося оценивается по критериям, представленным в фонде оценочных средств по дисциплине.

9 семестр

1) Форма промежуточной аттестации согласно учебному плану – отчет.

2) Форма организации промежуточной аттестации:

- на основании семестрового рейтинга.

10 семестр

1) Форма промежуточной аттестации согласно учебному плану – экзамен

2) Форма организации промежуточной аттестации:

- устный опрос по билетам

- тестирование

Текущий контроль проводится систематически в часы аудиторных занятий или во время аудиторной самостоятельной работы обучающихся. Рубежный контроль проводится с помощью отдельно разработанных оценочных средств. Промежуточный контроль организовывается на основе суммирования данных текущего и рубежного контроля.

Таблица 6.3.

Критерии оценки промежуточной аттестации в форме экзамена

Оценка	Характеристика требований к результатам аттестации в форме экзамена
«Отлично»	Теоретическое содержание курса освоено полностью без пробелов, системно и глубоко, необходимые практические навыки работы с освоенным материалом сформированы, все предусмотренные рабочей учебной программой учебные задания выполнены безупречно, качество их выполнения оценено числом баллов, близким к максимуму.
«Хорошо»	Теоретическое содержание курса освоено в целом без пробелов, необходимые практические навыки работы с освоенным материалом в основном сформированы, предусмотренные рабочей учебной программой учебные задания выполнены с отдельными неточностями, качество выполнения большинства заданий оценено числом баллов, близким к максимуму.
«Удовлетворительно»	Теоретическое содержание курса освоено большей частью, но пробелы носят существенного характера, необходимые практические навыки работы с освоенным материалом в основном сформированы, большинство предусмотренных рабочей учебной программой учебных заданий выполнены, отдельные из выполненных заданий содержат ошибки.

«Неудовлетворительно»	Теоретическое содержание курса освоено частично, необходимые навыки работы не сформированы или сформированы отдельные из них, большинство предусмотренных рабочей учебной программой учебных заданий не выполнено либо выполнено с грубыми ошибками, качество их выполнения оценено числом баллов, близким к минимуму.
-----------------------	--

7. Учебно-методическое и информационное обеспечение учебной дисциплины/модуля

7.1. Основная литература

№ п.п.	Наименование	Автор (ы)	Год, место издания
1	2	3	4
1.	Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы	1. Спейчерс М.Р., Антонаракис С.Е., Мотулски А.Г	Издательство Н-Л, 2020.
2.	Медицинская генетика	Н. П. Бочкова	ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с.
3.	Генетика	В.И. Иванова	М.: Академкнига, 2018. — 638 с
4.	Медицинская генетика	Ньюсбаум Р.Л., Мак-Иннес Р.Р., Виллард Х.Ф. Перевод с англ. А.Ш. Латыпов	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 624 с.

Дополнительная литература

п /№	Наименование	Автор (ы)	Год, место издания
1	2	3	4
1.	Медицинская генетика: национальное руководство	Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с.
2.	Наследственные болезни : национальное руководство	Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева	Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 464 с. : ил. - 464 с.
3.	Геномика – медицине.	Иванов В.И.	Академкнига, 2020

4.	Знай свои гены	Афонькин С.	А.В.К., 2018.
----	----------------	-------------	---------------

Информационно-библиотечное обслуживание студентов и профессорско-преподавательского состава осуществляется Научной библиотекой (НБ) ИнГГУ и играет ключевую роль в учебно-методическом обеспечении образовательных программ.

В настоящее время фонд Научной библиотеки университета состоит из учебной, учебнометодической, научной, научно-популярной, общественно-политической и художественной литературы. В библиотеке осуществляется подписка более чем на 59 наименований различного вида периодических изданий. В НБ созданы и действуют в настоящее время: отдел комплектования, отдел обработки литературы и организации каталогов, информационно-библиографический отдел, отдел хранения фондов, отдел обслуживания читателей, отраслевой отдел медицинского факультета, краеведческий отдел, организованы читальные залы при агроинженерном и филологическом факультетах. В читальных залах НБ 454 посадочных места.

Наряду с традиционными изданиями студенты и сотрудники имеют возможность пользоваться электронными полнотекстовыми базами данных.

Информационно-библиотечное обеспечение учебного процесса включает в себя доступ к электронно-библиотечным системам и электронным документам.

7.2. Используемые ресурсы информационно-телекоммуникационной сети «Internet»; информационные технологии, программные средства и информационно-справочные системы

Наряду с традиционными изданиями студенты и сотрудники имеют возможность пользоваться электронными полнотекстовыми базами данных:

Таблица 7.2.

Название ресурса	Ссылка/доступ
Электронная библиотека онлайн «Единое окно к образовательным ресурсам»	http://window.edu.ru
«Образовательный ресурс России»	http://school-collection.edu.ru
Федеральный образовательный портал: учреждения, программы, стандарты, ВУЗы, тесты ЕГЭ, ГИА	http://www.edu.ru
Федеральный центр информационно-образовательных ресурсов (ФЦИОР)	http://fcior.edu.ru
Русская виртуальная библиотека	http://rvb.ru
Кабинет русского языка и литературы	http://ruslit.ioso.ru
Национальный корпус русского языка	http://ruscorpora.ru
Еженедельник науки и образования Юга России «Академия»	http://old.rsue.ru/Academy/Archives/Index.htm
Научная электронная библиотека «e-Library»	http://elibrary.ru/defaultx.asp
Электронно-библиотечная система IPRbooks	http://www.iprbookshop.ru

Электронно-справочная система документов в сфере образования «Информо»	http://www.informio.ru
Информационно-правовая система «Консультант-плюс»	Сетевая версия, доступна со всех компьютеров в корпоративной сети ИнГГУ
Электронно-библиотечная система «Юрайт»	https://www.biblio-online.ru

7.3. Программное обеспечение

Университет обеспечен следующим комплектом лицензионного программного обеспечения.

1. Лицензионное программное обеспечение, используемое в ИнГГУ
 - 1.1. Microsoft Windows 7, Windows 8, Windows 8.1, Windows 10
 - 1.2. Microsoft Windows server 2003, 2008, 2012, 2016
 - 1.3. Microsoft Office 2007, 2010, 2016
 - 1.4. Программный комплекс ММИС “Деканат”
 - 1.5. Антивирусное ПО Kaspersky endpoint security
 - 1.6. Справочно-правовая система “Консультант”
2. С 2004 года функционирует INTERNET-центр свободного доступа при читальном зале библиотеки.

Компьютерные классы Университета оснащены системами программирования (MS Visual Basic, Visual Basic for Application), прикладными пакетами (MS Office, Word, Excel, Power Point, Outlook Express), переводчиками (Promt). Также компьютерные классы Университета оснащены адаптивной средой тестирования (АСТ), на основе которой разработаны тесты для студентов по дисциплинам общепрофессионального и специального блоков дисциплин учебных планов.

Электронная информационно-образовательная среда (ЭИОС) университета обеспечивает:

- доступ к учебным планам, рабочим программам дисциплин (модулей), программам практик, электронным учебным изданиям и электронным образовательным ресурсам, указанным в рабочих программах дисциплин (модулей), программам практик;
- формирование электронного портфолио обучающегося, в том числе сохранение работ обучающегося и оценок за эти работы.

Функционирование электронной информационно-образовательной среды обеспечивается соответствующими средствами информационно-коммуникационных технологий и квалификацией работников, ее использующих и поддерживающих.

7.4. Материально-техническое обеспечение учебной дисциплины/модуля «Генетические технологии в медицине»

Материально-техническая база университета позволяет обеспечивать качественное проведение теоретических и практических занятий.

Перечень необходимых технических средств обучения, используемых в учебном процессе для освоения дисциплины «Генетические технологии в медицине»:

- компьютерное и мультимедийное оборудование;
- видео- и аудиовизуальные средства обучения и др.

Дисциплина – «Генетические технологии в медицине» преподаётся в пятом корпусе ИРКБ учебные комнаты № 3,4.

Для преподавателей и студентов предоставлены 2 аудитории, лекционная аудитория (актовый зал ИРКБ). Все аудитории оснащены необходимым оснащением:

- лекционные аудитории с современным видеопроекционным оборудованием для демонстрации презентаций, наборы презентационных материалов и учебно-наглядных пособий, обеспечивающих тематические иллюстрации;
- аудитории для проведения групповых и индивидуальных консультаций;
- помещения для самостоятельной работы обучающихся, оснащенные компьютерной техникой с доступом к базам данных, в локальную сеть университета и Интернет;
- научная библиотека, имеющая рабочие места для студентов, оснащенные компьютерами с доступом к базам данных, в локальную сеть университета и Интернет;
- компьютерные классы, имеющие доступ в Интернет;
- помещения для хранения и профилактического обслуживания учебного оборудования;
- операционный зал, секционный зал;

Для формирования практических умений и навыков студентов функционирует Симуляционно-Акредитационный Центр практических навыков, представленный модулями доврачебной и экстренной помощи, акушерско-неонатологическим модулем, позволяющими вести обучение студентов.

Каждый обучающийся в течение всего периода обучения обеспечен индивидуальным неограниченным доступом к электронной информационно-образовательной среде университета из любой точки, в которой имеется доступ к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» (далее - сеть «Интернет»), как на территории Университета, так и вне ее. Электронная информационно-образовательная среда университета обеспечивает: Доступ к учебному плану, рабочей программе дисциплины, электронным учебным изданиям и электронным образовательным ресурсам, указанным в рабочей программе дисциплины; Помещения представляют собой учебные аудитории для проведения учебных занятий, предусмотренные программой специалитета, оснащенные оборудованием и техническими средствами обучения (мультимедийный проектор, проекционный экран или интерактивная доска, телевизор, конференц-микрофон, блок управления оборудованием).

Обучающиеся из числа инвалидов и лиц с ОВЗ обеспечены печатными и (или) электронными образовательными ресурсами в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья

**МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ИНГУШСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»**

МЕДИЦИНСКИЙ ИНСТИТУТ

СОГЛАСОВАНО

Руководитель образовательной программы

_____/доцент М.Х. Озиева
от « 26 » февраля 2025г.

УТВЕРЖДАЮ

Директор медицинского института

_____/ Х.М. Ахриева
от « 27 » февраля 2025г.

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

ФТД.08 Генетические технологии в медицине

Направление специальности (специалитет)

31.05.01. Лечебное дело

Направленность (профиль подготовки)

Лечебное дело

Квалификация выпускника

Врач-лечебник

Форма обучения

Очная

Магас, 2025

**МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ИНГУШСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»**

ФОС составили:

к.м.н., доцент кафедры «Госпитальная хирургия» М.Х. Озиева

Программа одобрена на заседании кафедры «Госпитальная хирургия» _____
Протокол № 6 от « 19 » февраля 2025 года

Программа одобрена Учебно-методическим советом
Протокол № 5 от « 25 » февраля 2025 года

**1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в
процессе освоения образовательной программы**

В процессе освоения образовательной программы компетенции формируются по следующим этапам:

- 1) начальный этап дает общее представление о виде деятельности, основных закономерностях функционирования объектов профессиональной деятельности, методов и алгоритмов решения практических задач;
- 2) основной этап позволяет решать типовые задачи, принимать профессиональные и управленческие решения по известным алгоритмам, правилам и методикам;
- 3) завершающий этап предполагает готовность решать практические задачи повышенной сложности, нетиповые задачи, принимать профессиональные и управленческие решения в условиях неполной определенности, при недостаточном документальном, нормативном и методическом обеспечении.

При освоении дисциплины (модуля) компетенции, закрепленные за ней, реализуются по темам (разделам) дисциплины (модуля), в определенной степени (полностью или в оговоренной части) и на определенном этапе, что приведено в Таблице 1.

Таблица 1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы

Перечень планируемых результатов освоения образовательной программы (компетенции, формируемые в результате освоения дисциплины)	Индикаторы (показатели) достижения компетенций
СПК-1 Способность понимать, излагать, критически анализировать информацию в области генетических технологий, используемых в промышленных биотехнологиях, применять её в практической деятельности и делать выводы, основываясь на полученной информации	Знает: современное состояние методов «редактирования» геномов микроорганизмов; методы секвенирования и методы обработки данных секвенирования; основы метода анализа дифференциальной экспрессии генов; теорию выравнивания последовательностей; методологическую основу метаболической инженерии; базовые принципы, критерии и параметры устойчивого развития; позицию биоэкономики и ее роль в промышленных биотехнологиях; основные принципы и компоненты биотехнологических процессов получения фармацевтических субстанций и лекарственных препаратов; основные требования к микроорганизмам и микробным сообществам, используемым в биогеотехнологиях. Умеет: разрабатывать стратегии современного конструирования штамма-продуцента; проводить филогенетический анализ последовательностей; анализировать данные секвенирования нового поколения, читать и анализировать FASTQ файлы; делать выводы о роли биоэкономики в обеспечении устойчивого развития; описывать важность базовых принципов ESG; 5 аргументировать свою позицию по вопросу преимуществ и недостатков использования биотехнологий для решения проблем экологии;

	анализировать экономические, правовые и экологические аспекты биотехнологического производства фармацевтических субстанций и лекарственных препаратов. Владеет навыками: интеграции полученных знаний в проектную задачу построения множественных выравниваний; работы с биологическими базами данных; анализа рынка, оценки мировых трендов и позиционирования отечественных возможностей в развитии по данному направлению; определения путей развития биоэкономики с учетом проанализированных рисков Демонстрирует готовность: критически анализировать информацию в области генетических технологий, используемых в промышленных биотехнологиях и делать выводы, основываясь на полученной информации; интеграции полученных знаний в решение практических задач; разрабатывать стратегии развития с учётом возможностей и современных требований
СПК-2 Владение методами базовых лабораторных исследований в области генетической модификации промышленных микроорганизмов, способность применять их в практической деятельности.	Знает: основы метода и общую стратегию конструирования промышленных штаммов-продуцентов; предмет, цели и задачи технологии микробного синтеза клеточных метаболитов с использованием генетически измененных микроорганизмов и ферментационных аппаратов; основы и теорию методов базовых лабораторных исследований в области генетической модификации промышленных микроорганизмов. Умеет: работать с базами данных генетических последовательностей; анализировать эффективность трансфекции выращенных колоний; выполнять анализ уровней экспрессии белка; проводить ПЦР-анализ для подтверждения структуры вставки генетической последовательности. Владеет навыками: работы в области генетической модификации промышленных микроорганизмов; проведения трансфекции плазмиды в клетку; 6 оценивания компетентности

	клеток и эффективности трансфекции; разделения фрагментов ДНК методом гель электрофореза; работы методом амплификации фрагмента ДНК с плазмиды методом ПЦР; работы методом разрезания и сшивания молекулы ДНК; работы с программами просмотра, анализа и редактирования плазмид, банками генетических последовательностей; отбора рекомбинантного штамма по ферментативной активности. Демонстрирует готовность: применять методы базовых лабораторных исследований в области генетической модификации промышленных микроорганизмов в практической деятельности; анализировать эффективность и результативность проведенных лабораторных исследований
СПК-3 Готовность применять профессионально профилированные знания и практические навыки для прогнозирования и определения потенциала использования биотехнологий.	Знает: понятие метаболизма с точки зрения источника соединений с высоким рыночным потенциалом; мировые тренды развития биоэкономики; особенности биотехнологических процессов получения фармацевтических субстанций и лекарственных препаратов; потенциал переработки отечественного углеводородного сырья; основы технологий, увеличивающих потенциал внутрипластовой энергии; о потенциальных источниках загрязнения подземных вод и агентах по удалению биогенных элементов. Умеет: определять потенциал развития биоэкономики и её преимущества; определять роль и перспективы развития биотехнологий в биоэкономике; масштабировать разрабатываемые лабораторные технологии. Владеет навыками: оценки эффективности процесса; анализа используемых технологий с точки зрения влияния на окружающую среду. 7 Демонстрирует готовность: прогнозировать и определять потенциал использования биотехнологий; масштабировать лабораторные процессы с учетом потенциала и перспектив развития;

	корректировать реализацию технологии в соответствии с влиянием на окружающую среду.
СПК-4 Способность критически мыслить, сопоставлять процессы в области генетических технологий и определять их особенности использования в промышленных биотехнологиях для генерации новых решений в своей профессиональной деятельности.	Знает: требования лабораторной, клинической и производственной практики в биотехнологическом фармацевтическом производстве и принципы систем GLP, GCP и GMP; понятия лабораторного и промышленного регламента; стадии модификаций геномов микроорганизмов продуцентов; сходство и принципиальное различие традиционных рандомизированного мутагенеза с последующей генетической селекцией и современной адаптивной лабораторной эволюцией; особенности транскрипции и ее регуляцию на различных уровнях; зависимость применения биогидрометаллургических процессов от особенностей целевых компонентов; различные гидрометаллургические методы (жидкостная экстракция, цементация, осаждение сульфидом). Умеет: определять особенности лабораторного и промышленного регламента; применять нормативные документы, обеспечивающие фармацевтическое биотехнологическое производство; анализировать сходства и различия метаболизма различных организмов и принципиальные возможности метаболических прививок; объяснить роль построения различных метаболических моделей организмов в современной биоинженерии и синтетической биологии; охарактеризовать различные типы реакторов; выделять важнейшие факторы, влияющие на микробную активность и протекание биогеохимических процессов. Владеет навыками: сравнения технологии биоремедиации, применяемой для защиты окружающей среды, с традиционным методом очистки, выполняющим аналогичную задачу; сопоставления полученных результатов лабораторного исследования с теоретическими знаниями описания параметров, по

	которым различаются биопрепараты для биоремедиации почв и водоемов. Демонстрирует готовность: к генерации новых решений в своей профессиональной деятельности в соответствии с особенностями использования процессов генетических технологий в промышленных биотехнологиях; сопоставлять, анализировать, определять особенности технологий и процессов для наиболее эффективной реализации своей профессиональной деятельности
СПК-5 Способность понимать современные проблемы в сфере промышленных биотехнологий, и использовать фундаментальные теоретические знания и практические навыки для постановки и решения задач	Знает: процесс биотехнологических производств; направления и примеры использования биотехнологий в различных отраслях; направления развития отраслей биоэкономики; критерии и индикаторы устойчивого развития; процесс совершенствования химических процессов в соответствии с сокращением негативного влияния на окружающую среду; микроорганизмы-продуценты основных фармацевтических субстанций и лекарственных препаратов; основные микробиологические процессы и микробные консорциумы, используемых в биогеотехнологиях и технологиях защиты окружающей среды; роль биотехнологий в влиянии на актуальные проблемы экологии; перспективы развития новых направлений в биогидрометаллургии и внедрения новых биогидрометаллургических технологий; роль биотехнологии для решения природоохранных проблем в горно-металлургическом комплексе; новые тренды в анаэробном сбраживании. Умеет: анализировать перспективы развития и внедрения новых биогеотехнологий; определять возможности использования природных и генно модифицированных штаммов микроорганизмов в биотехнологических процессах получения фармацевтических субстанций и лекарственных препаратов; определять возможности использования мутантных и генно модифицированных

	штаммов для биоремедиации; определять возможности направленной модификации микробных сообществ очистных сооружений, понятие биоаугментации. Владеет навыками: адаптации процесса в соответствии с принципами ESG; анализа двойного применения биотехнологий; формулирования путей решения рисков, возникающих в процессе развития биоэкономики; сопоставления полученных результатов практической части с теоретическими знаниями, полученными в ходе лекционной части; оценивания преимуществ и недостатков использования биотехнологий. Демонстрирует готовность: применять фундаментальные теоретические знания и практические навыки для постановки и решения практических задач; решать современные проблемы в сфере промышленных биотехнологий
--	--

2. Описание показателей и критериев оценивания компетенций, описание шкал оценивания

Шкала оценивания, показатели и критерии оценивания образовательных
результатов обучающегося во время текущей аттестации

Шкала оценивания	Показатели и критерии оценивания
<i>гр. 1</i>	<i>гр. 2</i>
5, «отлично»	Оценка «отлично» ставится, если студент строит ответ логично в соответствии с планом, показывает максимально глубокие знания профессиональных терминов, понятий, категорий, концепций и теорий. Устанавливает содержательные межпредметные связи. Развернуто аргументирует выдвигаемые положения, приводит убедительные примеры.
4, «хорошо»	Оценка «хорошо» ставится, если студент строит свой ответ в соответствии с планом. В ответе представлены различные подходы к проблеме, но их обоснование недостаточно полно. Устанавливает содержательные межпредметные связи. Развернуто аргументирует выдвигаемые положения, приводит необходимые примеры, однако показывает некоторую непоследовательность анализа. Выводы правильны. Речь грамотна, используется профессиональная лексика.
3, «удовлетворительно»	Оценка «удовлетворительно» ставится, если ответ недостаточно логически выстроен, план ответа соблюдается непоследовательно. Студент обнаруживает слабость в развернутом раскрытии профессиональных понятий. Выдвигаемые положения декларируются, но недостаточно аргументированы. Ответ носит преимущественно теоретический характер, примеры ограничены, либо отсутствуют.
2, «неудовлетворительно»	Оценка «неудовлетворительно» ставится при условии недостаточного раскрытия профессиональных понятий, категорий, концепций, теорий. Студент проявляет стремление подменить научное обоснование проблем рассуждениями обыденно-повседневного бытового характера. Ответ содержит ряд серьезных неточностей. Выводы поверхностны.

Шкала оценивания, показатели и критерии оценивания образовательных результатов обучающегося во время промежуточной аттестации

Оценка экзамена (нормативная)	Показатели и критерии оценивания образовательных результатов
<i>гр. 1</i>	<i>гр. 2</i>
5, отлично	Оценка «5 (отлично)» выставляется обучающемуся, если он глубоко и прочно усвоил программный материал и демонстрирует это на занятиях и экзамене, исчерпывающе, последовательно, чётко и логически стройно излагал его, умеет тесно увязывать теорию с практикой, свободно справляется с задачами, вопросами и другими видами применения знаний. Причем обучающийся не затруднялся с ответом при видоизменении предложенных ему заданий, использовал в ответе материал учебной и монографической литературы, в том числе из дополнительного списка, правильно обосновывал принятое решение. Учебные достижения в семестровый период и результаты рубежного контроля демонстрировали высокую степень овладения программным материалом. Рейтинговые баллы назначаются обучающемуся с учётом баллов текущей (на занятиях) и промежуточной (экзамен) аттестации. Компетенции, закреплённые за дисциплиной, сформированы на уровне – высокий.
4, хорошо	Оценка «4, (хорошо)» выставляется обучающемуся, если он твёрдо знает материал, грамотно и по существу излагает его на занятиях и экзамене, не допуская существенных неточностей в ответе на вопрос, правильно применяет теоретические положения при решении практических вопросов и задач, владеет необходимыми навыками и приёмами их выполнения. Учебные достижения в семестровый период и результаты рубежного контроля демонстрируют хорошую степень овладения программным материалом. Рейтинговые баллы назначаются обучающемуся с учётом баллов текущей (на занятиях) и промежуточной (экзамен) аттестации. Компетенции, закреплённые за дисциплиной,

	сформированы на уровне – хороший (средний).
3, удовлетворительно	Оценка «3 (удовлетворительно)»выставляется обучающемуся, если он имеет и демонстрирует знания на занятиях и экзамене только основного материала, но не усвоил его деталей, допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушения логической последовательности в изложении программного материала, испытывает затруднения при выполнении практических работ. Учебные достижения в семестровый период и результаты рубежного контроля демонстрируют достаточную (удовлетворительную) степень овладения программным материалом. Рейтинговые баллы назначаются обучающемуся с учётом баллов текущей (на занятиях) и промежуточной (экзамен) аттестации. Компетенции, закреплённые за дисциплиной, сформированы на уровне – достаточный.
2, неудовлетворительно	Оценка «2 (не удовлетворительно)» выставляется обучающемуся, который не знает большей части программного материала, допускает существенные ошибки, неуверенно, с большими затруднениями выполняет практические работы на занятиях и экзамене. Как правило, оценка «неудовлетворительно» ставится обучающимся, которые не могут продолжить обучение без дополнительных занятий по соответствующей дисциплине. Учебные достижения в семестровый период и результаты рубежного контроля демонстрируют невысокую (недостаточную) степень овладения программным материалом. Рейтинговые баллы назначаются обучающимся с учётом баллов текущей (на занятиях) и промежуточной (экзамен) аттестации. Компетенции, закреплённые за дисциплиной, не сформированы.

Шкала оценивания, показатели и критерии оценивания образовательных результатов обучающегося на зачете по дисциплине

Результат зачета	Показатели и критерии оценивания образовательных результатов
<i>гр.1</i>	<i>гр.2</i>
зачтено	Результат «зачтено» выставляется обучающемуся, если рейтинговая оценка (средний балл) его текущей аттестации по дисциплине входит в данный диапазон. При этом, обучающийся на учебных занятиях и по результатам самостоятельной работы демонстрировал знание материала, грамотно и по существу излагал его, не допускал существенных неточностей в ответе на вопрос, правильно применял использовал в ответах учебно-методический материал исходя из специфики практических вопросов и задач, владел необходимыми навыками и приёмами их выполнения. Учебные достижения в семестровый период и результаты рубежного контроля демонстрируют высокую (15....13) / хорошую (12..10) / достаточную (9...7) степень овладения программным материалом. Рейтинговые баллы назначаются обучающемуся как среднеарифметическое рейтинговых оценок по текущей аттестации (на занятиях и по результатам выполнения контрольных заданий) и промежуточной (экзамен) аттестации. Компетенции, закреплённые за дисциплиной, сформированы на уровне от достаточного до высокого.
не зачтено	Результат «не зачтено» выставляется обучающемуся, если рейтинговая оценка (средний балл) его текущей аттестации по дисциплине входит в данный диапазон. При этом, обучающийся на учебных занятиях и по результатам самостоятельной работы демонстрирует незнание значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, неуверенно, с большими затруднениями выполняет практические работы. Как правило, «не зачтено» ставится обучающимся, которые не могут продолжить обучение без дополнительных занятий по соответствующей дисциплине. Учебные достижения в семестровый период и результаты рубежного контроля демонстрируют невысокую (недостаточную) степень овладения программным материалом. Рейтинговые баллы назначаются обучающемуся как среднеарифметическое рейтинговых оценок по текущей аттестации (на занятиях и по результатам выполнения контрольных заданий) и промежуточной (экзамен) аттестации. Компетенции, закреплённые за дисциплиной, не сформированы

3. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций

Для оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций используются следующие типовые контрольные задания:

3.1. Текущий контроль успеваемости

Типовые темы рефератов

1. Этические проблемы исследования генома человека и практического использования геномных технологий.
2. Генетические технологии в диагностике и профилактике врождённых пороков сердца
3. Генетические технологии в диагностике и профилактике сердечно-сосудистых заболеваний
4. Генетические технологии в диагностике и подборе терапии при наследственных эпилепсиях
5. Преимплантационное генетическое тестирование эмбрионов и преимплантационная диагностика структурных хромосомных перестроек и моногенной патологии: методы, возможности и недостатки, этические проблемы
6. Генетические технологии в диагностике нарушений формирования пола и репродукции
7. Полиморфные варианты, ассоциированные с изменением фармакодинамических параметров, и фармакогенетическое тестирование в клинической практике
8. Популяционно-эпидемиологические исследования наследственных болезней и планирование программ скрининга
9. Методы ранней диагностики онкологических заболеваний с использованием генетических технологий.
10. Генетические технологии и терапия опухолей

Примерные темы и практические задания/ситуационные задачи (кейс-заданий)

1. Тема (подраздел): Клинико-генеалогический метод: правила составления родословной. Определение типа наследования по представленной родословной.
 - 1) Задание 1: составьте родословную по представленному описанию, определите тип наследования.
 - 2) Задание 2: Определите тип наследования по представленной родословной, приведите примеры наследственных заболеваний с этим типом наследования:
2. Тема (подраздел): Методы оценки генетического риска при заболеваниях с различным типом наследования и при кровно-родственном браке. Популяционно-статистический метод в генетике человека.
 - 1) Задание 1: Определите генетический риск рождения больного гемофилией А сына у женщины, чей брат страдает этим заболеванием, а супруг здоров

- 2) Задание 2: Определите генетический риск рождения больного глутаровой ацидурией I типа ребёнка у женщины, чей брат страдает этим заболеванием, если частота заболевания в популяции составляет а супруг здоров

3. Тема (подраздел): Методы исследования хромосомного набора человека:

- 1) Задание 1: Кариотип ребёнка: 46,XX,der(14;21)(q10;q10),+21. Объясните результат, Ваши действия.
- 2) Задание 2: Кариотип консультируемой: 46,XX,t(10;13)(p15.3;q21.33). Объясните результат, Ваши действия.
- 3) Задание 3: Кариотип консультируемой: mos 45,X[12]/47,XXX[6]/46,XX[3]. Объясните результат, ваши действия.
- 4) Задание 4: Объясните запись молекулярного кариотипа, план Ваших действий: arr[GRCh38] Xp22.31(6467202_8091950)x0 mat
- 5) Задание 4: Объясните запись молекулярного кариотипа: arr[hg19] 22q11.21(18645354_21465750)x1. Найдите с использованием баз данных описание синдрома, предложите тактику ведения пациента

4. Тема (подраздел): Биохимические маркёры в диагностике отдельных групп заболеваний

- 1) Задание 1: У консультируемой, двоюродный брат которой страдает болезнью Фабри, при обследовании обнаружено повышение концентрации глоботриаозилсфингозина (lysoGb3). Объясните причину, предложите тактику ведения пациента
- 2) Задание 2: Вы подозреваете заболевание из группы органических ацидурий. Какие биохимические исследования могут подтвердить Ваше предположение.

5. Тема (подраздел): Молекулярно-генетические методы идентификации известных частых мутаций в генах наследственных заболеваний человека.

- 1) Задание 1: Вы заподозрили у мальчика 2-х лет спинальную амиотрофию. Какое молекулярно-генетическое исследование подтвердит Ваш диагноз, какой метод используется. Требуются ли дополнительные исследования перед началом терапии, в каких случаях.
- 2) Задание 2: Какой молекулярно-генетический метод используется для обнаружения частых мутаций при классической фенилкетонурии. В случае, если мутация не будет обнаружена какой следующий этап диагностики.
- 3) Задание 3: В результате молекулярно-генетического исследования гена

РАН на наличие частых мутаций обнаружен вариант нуклеотидной последовательности: NM_000277.3(РАН):c.1222C>T(p.Arg408Trp) в гомозиготном состоянии. Объясните результат, Ваши действия.

6. Тема (подраздел): Особенности интерпретации результатов, полученных методом высокопроизводительного параллельного секвенирования (NGS), принципы оценки патогенности мутаций, открытые базы данных мутаций и полиморфизмов генов человека.

1) Задание 1: Вы наблюдаете ребёнка, получающего лечение по поводу фенилкетонурии, однако эффективность лечения недостаточна. По рекомендации врача генетика было проведено молекулярно-генетическое исследование, в результате которого обнаружено два варианта нуклеотидной последовательности:

1) NM_000277.3(РАН):c.1222C>T(p.Arg408Trp);

2) NM_000277.3(РАН):c.1342C>T (p.Leu448Phe)

Проверьте, действительно ли это подтверждает диагноз, объясните ответ.

7. Тема: Программы и методы пренатального скрининга беременных на наличие хромосомной патологии и врождённых пороков развития у плода.

Задание 1: У Вас на приёме беременная, срок беременности 15 недель, беременность наступила в результате ВРТ-ЭКО, при преимплантационном тестировании эмбриона хромосомных аномалий не обнаружено; результаты пренатального скрининга I триместра (Astraia, на сроке 13 нед.+1 дн.): св.β-ХГЧ – 0,342 МоМ; РАРР-А – 0,339 МоМ; при УЗИ плода – омфалоцеле небольших размеров, размеры плода соответствуют нижней границе для данного срока гестации; индивидуальный риск трисомии 21 – 1:1355 (низкий, при базовом риске 1:68); риск трисомии 13 – 1:518 (практически соответствует базовому риску, 1:534); риск трисомии 18 – 1:75 (при базовом риске 1:171), риск задержки роста плода до 37 нед. – 1:150 (высокий).

8. Тема: Основные направления патогенетического лечения на конкретных примерах.

1) Задание 1: В приёмный покой поступил пациент, мальчик 2 года, в связи с судорожным синдромом на фоне ОРВИ, гипертермии, рвоты и диспепсических явлений. Из анамнеза известно, что старшему брату, 6 лет полгода назад, был установлен диагноз – глутаровая ацидурия I типа. Ваш диагноз, тактика действий (диагностика, лечение).

2) Задание 2: Используя клинические рекомендации рассчитайте суточную потребность питания для пациента с фенилкетонурией, девочке 2-х лет

массой тела 12 кг. Предложите меню на один день.

- 3) Задание 3: У Вас на приёме мать с дочерью 10 лет, страдающей фенилкетонурией. Диагноз у ребёнка подтверждён молекулярно-генетическими методами: в гене *PAH* обнаружены две мутации с.1222C>T(p.Arg408Trp) и с.838G>A (p.Glu280Lys) в компаунд-гетерозиготном состоянии. Мать ребёнка настаивает на полной отмене диетотерапии и лечении сапроптерином, но генетик считает это недопустимым. Проведите беседу с матерью пациентки, приведите аргументы.

9. Тема: Основы онкогенетики: механизмы развития опухолей, семейный и наследственный рак, наследственные опухолевые синдромы

- 1) Задание 1: У консультируемой по линии матери у бабушки и у двоюродной сестры (дочь тёти) рак молочной железы, у второй тёти по линии матери – рак желудка. Какое генетическое тестирование следует назначить (предложите последовательную схему диагностики).

10. Тема (подраздел): Генотерапия и генно-клеточная терапия моногенных болезней и онкологических заболеваний.

- 1) Задание 1: Обоснуйте целесообразность разработки протокола генной терапии для лечения дальтонизма, фенилкетонурии.

Типовые тесты

1. Мономерами молекул нуклеиновых кислот являются

А) нуклеозиды

Б) нуклеотиды

В) полинуклеотиды

Г) азотистые основания

2. Состав мономеров молекул ДНК и РНК отличается друг от друга содержанием

А) сахара

Б) азотистых оснований

В) сахара и азотистых оснований

Г) сахара, азотистых оснований и остатков фосфорной кислоты

3. Генетический код

А) синглетен

Б) дуплетен

В) триплетен

Г) тетраплетен

4. Биосинтез белка осуществляется в органоидах клетки

А) митохондриях

Б) аппарате Гольджи

В) рибосомах

Г) ядре

5. Число хромосом в кариотипе человека равно

А) 48

Б) 44

В) 23

Г) 46

6. К какому типу мутаций относится кратное геному увеличение числа хромосом в генотипе ($3n$, $4n$, $5n$)?

А) полиплоидия

Б) моносомия

В) трисомия

Г) полисомия

7. Источниками комбинативной изменчивости у организмов являются

А) независимое расхождение хромосом в мейозе

Б) случайное сочетание гамет при оплодотворении

В) кроссинговер между гомологичными хромосомами в мейозе

Г) все верно

8. Фенилкетонурия – наследственное заболевание, связанное с отсутствием фермента, участвующего в превращении фенилаланина в тирозин, это пример

- А) модификации
- Б) геномных мутаций
- В) генных мутаций
- Г) хромосомных мутаций

9. Известно, что у бегунов на длинные дистанции масса сердца значительно увеличивается, это пример ... изменчивости

- А) мутационной
- Б) модификационной
- В) соотносительной
- Г) комбинативной

10. Какой тип наследования признака человека проявляется как в гомозиготном, так и в гетерозиготном состоянии?

- А) аутосомно-рецессивное наследование
- Б) аутосомно-доминантное наследование
- В) наследование, сцепленное с полом
- Г) цитоплазматическое наследование

11. Синдром Клайнфельтера встречается

- А) только у женщин
- Б) только у мужчин
- В) чаще у мужчин, чем у женщин
- Г) чаще у женщин, чем у мужчин

12. Люди с синдромом Шерешевского-Тернера имеют следующий набор хромосом:

- А) 46, XX
- Б) 46, XY
- В) 47, XXY

Г) 45, X0

13. Для больных с каким синдромом характерен полуоткрытый рот с высунутым языком и выступающей нижней челюстью

А) синдром Эдвардса

Б) трисомия X

В) синдром Клайнфельтера

Г) синдром Дауна

14. Наследственное заболевание, при котором не усваивается лактоза

А) фенилкетонурия

Б) серповидно-клеточная анемия

В) галактоземия

Г) фруктоземия

15. По какому типу наследуется фенилкетонурия

А) аутосомно-доминантному

Б) аутосомно-рецессивному

В) сцепленному с полом рецессивному

Г) сцепленному с полом доминантному

3.2. Промежуточная аттестация

Типовые вопросы к промежуточной аттестации (экзамен)

1. История, цели, задачи и перспективы развития медицинской генетики. Эпидемиология наследственной и врождённой патологии. Классификация наследственной патологии.
2. Врожденные аномалии и пороки развития: подходы к классификации, примеры.
3. Хромосомная патология: механизмы возникновения числовых нарушений хромосомного набора, клинико-цитогенетические характеристики частых хромосомных синдромов и методы их диагностики и профилактики.
4. Хромосомная патология: микроделеционные и микродупликационные синдромы - механизмы возникновения, клинико-цитогенетические характеристики наиболее частых хромосомных синдромов, методы диагностики.
5. Наследственные нервно-мышечные болезни: классификация, этиопатогенетические и клинико-генетические характеристики, методы диагностики.
6. Наследственные болезни, обусловленные экспансией нуклеотидных повторов: этиопатогенетические и клинико-генетические характеристики, классификация, методы диагностики.
7. Наследственные нарушения обмена веществ: общая клинико-генетическая характеристика, принципы и методы диагностики и терапии.
8. Аминоацидопатии и органические ацидурии: клинико-генетические характеристики наиболее частых, методы диагностики, принципы терапии.
9. Нарушения обмена углеводов: этиология, патогенез, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и принципы терапии.
10. Нарушения обмена липидов: этиология, патогенез, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и принципы терапии.
11. Митохондриальные болезни: этиология, патогенез, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и принципы терапии.
12. Пероксисомные и лизосомные болезни: этиология, патогенез, клинико-

генетические характеристики, методы диагностики и принципы терапии.

13. Скелетные и соединительно-тканые дисплазии: этиология, патогенез, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и принципы терапии.

14. Наследственные болезни крови: этиология, патогенез, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и принципы лечения.

15. Моногенные синдромы с нарушениями полового развития: этиология, патогенез, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и принципы лечения.

16. Мультифакторная патология: общая характеристика и механизмы патогенеза.

17. Основы онкогенетики: механизмы развития опухолей, семейный и наследственный рак, наследственные опухолевые синдромы, оценка риска, пресимптоматическая молекулярно-генетическая диагностика.

18. Основные принципы лечения наследственной патологии. Перспективы развития генной терапии

19. Организация медико-генетической помощи населению.

20. Клинико-генеалогический метод: возможности метода. Характеристика типов наследования.

21. Популяционно-генетические и эпидемиологические исследования, их значение. Популяционно-статистический метод в генетике человека.

22. Анализ генетических основ многофакторных заболеваний. GWAS

23. Методы оценки генетического риска при заболеваниях с различным типом наследования и при кровно-родственном браке.

24. Методы исследования хромосомного набора человека: стандартное цитогенетическое исследование (показания, возможности и ограничения)

25. Молекулярно-цитогенетические методы диагностики нарушений хромосомного набора человека: метод FISH (показания, возможности и ограничения).

26. Молекулярно-цитогенетические методы диагностики нарушений хромосомного набора человека: XMA, CGH (показания, возможности и

ограничения).

27. Биохимические методы и биохимические маркёры в диагностике наследственных болезней.

28. Молекулярно-генетические методы идентификации известных частых мутаций в генах наследственных заболеваний человека.

29. Методы секвенирования нуклеотидной последовательности: прямое автоматическое секвенирование.

30. Методы секвенирования нуклеотидной последовательности: прямое автоматическое секвенирование (возможности и ограничения).

31. Метод высокопроизводительного параллельного секвенирования (NGS): (возможности и ограничения).

32. Принципы оценки патогенности мутаций. Открытые базы данных мутаций и полиморфизмов генов человека в диагностике наследственных болезней. База данных OMIM.

33. Программы и методы неонатального скрининга в России.

34. Программы и методы пренатального скрининга беременных на наличие хромосомной патологии и врождённых пороков развития у плода.

35. Методы используемые в пренатальной диагностике.

36. Преимплантационное тестирование бластоцист на анеуплоидии и преимплантационная диагностика моногенных наследственных болезней.

37. Основные направления патогенетического лечения наследственных болезней обмена.

38. Генотерапия и генно-клеточная терапия моногенных болезней

39. Генотерапия и генно-клеточная терапия онкологических заболеваний.

40. Фармакогенетика: цели и задачи. Полиморфные варианты, ассоциированные с изменением фармакодинамических параметров. Фармакологический ответ при наследственных болезнях.

4. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания достижений запланированных результатов обучения по дисциплине (модулю)

Текущая аттестация

При оценивании устного опроса и участия в дискуссии на семинаре (практическом занятии) учитываются:

- степень раскрытия содержания материала;
- изложение материала (грамотность речи, точность использования терминологии и символики, логическая последовательность изложения материала;
- знание теории изученных вопросов, сформированность и устойчивость используемых при ответе умений и навыков.

Для оценивания результатов обучения в виде знаний используются такие процедуры и технологии как тестирование и опрос на семинарах (практических занятиях).

Для оценивания результатов обучения в виде умений и владений используются следующие процедуры и технологии:

- практические контрольные задания (далее – ПКЗ), включающих одну или несколько задач (вопросов) в виде краткой формулировки действий (комплекса действий), которые следует выполнить, или описание результата, который нужно получить.

По сложности ПКЗ разделяются на простые и комплексные задания. Простые ПКЗ предполагают решение в одно или два действия. К ним можно отнести: простые ситуационные задачи с коротким ответом или простым действием; несложные задания по выполнению конкретных действий. Простые задания применяются для оценки умений. Комплексные задания требуют многоходовых решений как в типичной, так и в нестандартной ситуациях. Это задания в открытой форме, требующие поэтапного решения и развернутого ответа, в т.ч. задания на индивидуальное или коллективное выполнение проектов, на выполнение практических действий или лабораторных работ. Комплексные практические задания

применяются для оценки владений.

Типы практических контрольных заданий:

- задания на установление правильной последовательности, взаимосвязанности действий, выяснения влияния различных факторов на результаты выполнения задания;
- установление последовательности (описать алгоритм выполнения действия),
- нахождение ошибок в последовательности (определить правильный вариант последовательности действий);
- указать возможное влияние факторов на последствия реализации умения и т.д.
- задания на принятие решения в нестандартной ситуации (ситуации выбора, многоальтернативности решений, проблемной ситуации).

Оценивание обучающегося на текущей аттестации осуществляется в соответствии с критериями, представленными в п. 2, и носит балльный характер.

Промежуточная аттестация

Форма промежуточной аттестации: экзамен.

При проведении промежуточной аттестации студент должен ответить на вопросы теоретического характера и практического характера.

При оценивании ответа на вопрос теоретического характера учитывается:

- теоретическое содержание не освоено, знание материала носит фрагментарный характер, наличие грубых ошибок в ответе;
- теоретическое содержание освоено частично, допущено не более двух-трех недочетов;
- теоретическое содержание освоено почти полностью, допущено не более одного-двух недочетов, но обучающийся смог бы их исправить самостоятельно;



теоретическое содержание освоено полностью, ответ построен по собственному плану.

При оценивании ответа на вопрос практического характера учитывается объем правильного решения. Основой для определения оценки служит уровень усвоения студентами материала, предусмотренного рабочей программой дисциплины. Оценивание обучающегося на промежуточной аттестации осуществляется в соответствии с критериями, представленными в п. 2, и носит балльный характер.

**Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное
образовательное учреждение высшего образования
«Ингушский государственный университет»
Медицинский институт**

АННОТАЦИЯ
рабочей программы учебной дисциплины
ФТД.08 Генетические технологии в медицине
Направление специальности (специалитет) 31.05.01 Лечебное дело

1. Цели и задачи изучения дисциплины

Цель освоения дисциплины — сформировать у обучающихся знаний и навыков в области применения генетических технологий для решения задач медицины.

Задачи:

- выявление, изучение, профилактика и лечение наследственных болезней, разработка путей предотвращения воздействия негативных факторов среды на наследственность человека
- возможность секвенирования генома отдельного человека
- предотвращение рождения больных детей с тяжелыми наследственными заболеваниями, которые приводят к инвалидности, на базе пренатальной (дородовой) диагностики
- изучение молекулярно-генетических основ этиологии и патогенеза наследственных заболеваний
- выявление генетических факторов риска многофакторных заболеваний.

1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы

Таблица 1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы

Код компетенции	Наименование компетенции	Индикатор достижения компетенции (закрепленный за дисциплиной)	В результате освоения дисциплины обучающийся должен:
Универсальные компетенции (УК) и индикаторы их достижений (ИД)			
УК-1	УК-1. Способен	УК-1. ИД1. Анализирует	
Системное и критическое мышление	осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, вырабатывать стратегию действий	проблемную ситуацию как систему, выявляя ее составляющие и связи между ними;	Знать: принципы и методы поиска, анализа и синтеза информации. Уметь: применять принципы и методы поиска, анализа и синтеза информации; грамотно, логично, аргументированно формировать собственные суждения и оценки. Владеть: практическими навыками поиска, анализа и синтеза информации.
		УК-1. ИД3. Критически оценивает надежность источников информации, работает с противоречивой информацией из разных источников;	Знать: принципы и методы поиска, анализа и синтеза информации. Принципы и методы системного подхода. Уметь: применять принципы и методы поиска, анализа и синтеза информации; грамотно, логично, аргументированно формировать собственные суждения и оценки. Отличать факты от мнений, интерпретаций, оценок и т.д. в рассуждениях других участников деятельности; применять принципы и методы системного подхода для решения поставленных задач. Владеть: практическими навыками поиска, анализа и синтеза информации. Практическими навыками выбора оптимальных способов решения задач, исходя из действующих правовых норм, имеющихся ресурсов и ограничений.
Общепрофессиональные компетенции (ОПК) и индикаторы их достижений (ИД)			

ОПК-8 Медицинская реабилитация	ОПК-8. Способен реализовывать и осуществлять контроль эффективности и медицинской реабилитации пациента, в том числе при реализации индивидуальных	ОПК-8. ИД1. Анализирует состояние здоровья населения по основным показателям и определять его приоритетные проблемы и риски	Знать: базовые медицинские технологии в профессиональной деятельности. Уметь: выполнять диагностические мероприятия с применением медицинских изделий, с использованием медицинских технологий. Владеть: навыками применения медицинских технологий, медицинских изделий с целью постановки диагноза
		ОПК-8. ИД2 Разрабатывает план медико-профилактических	Знать: диагностические инструментальные методы обследования Уметь: выполнять диагностические мероприятия с применением инструментальных
	программ реабилитации и абилитации инвалидов, проводить оценку способности пациента осуществлять трудовую деятельность	мероприятий, направленных на сохранение здоровья населения	методов обследования Владеть: навыками применения инструментальных методов обследования с целью постановки диагноза
Профессиональные компетенции (ПК) и индикаторы их достижения			

ПК-3 Теоретические и практические основы профессиональной деятельности	ПК-3 Способен назначить лечение и контролировать его эффективность и безопасность	ПК-3. ИД1. Разрабатывает план лечения заболевания или состояния с учетом диагноза, возраста и клинической картины в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи	Знать: современные методы применения лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания при заболеваниях и состояниях у пациента в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи. Уметь: составлять план лечения заболевания и состояния пациента с учетом диагноза, возраста пациента, клинической картины заболевания в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи. Владеть: навыками составления плана лечения заболевания или состояния с учетом диагноза, возраста и клинической картины в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи.
		ПК-3. ИД2. Назначает лекарственные препараты,	Знать: навыками составления плана лечения заболевания или состояния с учетом диагноза, возраста и клинической картины в соответствии с действующими порядками оказания

		медицинские изделия и лечебное питание с учетом диагноза, возраста и клинической картины болезни и в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи	медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи. Уметь: назначать лекарственные препараты, медицинские изделия и лечебное питание с учетом диагноза, возраста и клинической картины болезни в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи. Владеть: навыками составления плана назначения лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания с учетом диагноза, возраста и клинической картины болезни и в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи.
		ПК-3. ИДЗ. Назначает немедикаментозное лечение с учетом диагноза, возраста и клинической картины болезни в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи,	Знать: современные методы немедикаментозного лечения болезней и состояний у пациента в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи; механизм действия немедикаментозного лечения; медицинские показания и противопоказания к его назначению; побочные эффекты, осложнения, вызванные его применением. Уметь: назначать немедикаментозное лечение с учетом диагноза, возраста и клинической картины болезни в соответствии с

		клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи	действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи. Владеть: навыками назначения немедикаментозного лечения с учетом диагноза, возраста и клинической картины болезни в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи.
		ПК-3. ИД4. Оценивает эффективность и безопасность применения лекарственных препаратов, медицинских изделий, лечебного питания и иных методов лечения	Знать: признаки эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, медицинских изделий, лечебного питания и иных методов лечения. Уметь: оценивать эффективность и безопасность применения лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания. Владеть: навыками оценки эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания.

3. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Генетические технологии в медицине» относится к обязательным дисциплинам вариативной части Блока 1 «Дисциплины» учебного плана.

В соответствии с учебным планом период обучения по дисциплине – 9,10-й семестр. Дисциплина «Генетические технологии в медицине» в силу занимаемого ей места в ФГОС ВО, ОПОП ВО и

учебном плане по направлению подготовки 31.05.01 Лечебное дело предполагает взаимосвязь с другими изучаемыми дисциплинами.

В качестве «входных» знаний дисциплины «Генетические технологии в медицине» используются знания и умения, полученные обучающимися при изучении дисциплин: нормальная физиология, биология, биомедицинская этика.

Дисциплина «Генетические технологии в медицине» может являться предшествующей при изучении дисциплин: Иммунология.

4. Объем дисциплины

Таблица 2. Объем дисциплины в зачетных единицах с указанием количества академических или астрономических часов, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий) и на самостоятельную работу обучающихся

Виды учебных занятий	Трудоемкость		
	зач.	час	в
	ед.	.	семестре
			9, 10
<i>гр.1</i>	<i>гр.2</i>	<i>гр.3</i>	<i>гр.4</i>
ОБЩАЯ трудоемкость по учебному плану	4	144	144
Контактные часы	2,5	90	90
Лекции (Л)		36	36
Семинары (С)		0	0
Практические занятия (ПЗ)		54	54
Лабораторные работы (ЛР)		0	0
Групповые консультации (ГК) и (или) индивидуальная работа с обучающимся (ИР), предусмотренные учебным планом подготовки		0	0
Промежуточная аттестация: экзамен	0,75	27	27
Самостоятельная работа (СР) в том числе по курсовой работе (проекту)	0,75	27	27

5. Содержание дисциплины (модуля)

Таблица 3. Структура дисциплины по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических или астрономических часов и видов учебных занятий

№	Наименование темы (раздела)	Всего	Контактные часы (аудиторная работа)				СР
			Л	ПЗ	С	ГК/И К	
гр.1	гр.2	гр.3	гр.4	гр.5	гр.6	гр.7	гр.8
Семестры № 9,10							
1.	Раздел 1. Общие вопросы медицинской генетики	12	4	4	0	0	4
2.	Раздел 2. Наследственная патология человека	42	14	14	0	0	14
3.	Раздел 3. Методы медицинской генетики	31	9	18	0	0	4
4.	Раздел 4. Профилактика и лечение наследственной патологии	32	9	18	0	0	5

ВСЕГО	117	36	54	0	0	27
Промежуточная аттестация (экзамен)						27
Форма текущего и рубежного контроля						Тесты , Рефераты
Форма промежуточного контроля						9 семестр – аттестация, 10 семестр – экзамен
ИТОГО	144	90				54

Примечание: Л – лекции, С – семинары, ПЗ – практические занятия, ГК/ИК – групповые / индивидуальные консультации

Сведения о переутверждении программы на очередной учебный год и регистрации изменений

Учебный год	Решение кафедры (№ протокола, дата)	Внесенные изменения	Подпись зав.кафедрой