



**УТВЕРЖДЕН**

**Решением УМС**

« 18 » 2021 г.

**Протокол №**

**Председатель УМС, проректор,  
к.м.н., доцент Аппазова Д.У.**



## **СИЛЛАБУС**

### **по дисциплине**

#### **КПВ.3.8.10. МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА**

Для обучающихся образовательной программы высшее профессиональное образование по специальности 560001 «Лечебное дело» (5-ти летнее образование) по специальности «Врач»

Вид учебной работы	Всего часов
Курс	3
Семестр	6
Количество недель	18
Кредиты	2
Общая трудоемкость дисциплины	60
Аудиторные/практические занятия (ПЗ)	36
Самостоятельная работа студента (СРС)	24
Формы контроля:	
Текущий контроль	Тестирование, устный опрос, письменная контрольная работа
Рубежный контроль	Тестирование
Промежуточный контроль	тестирование
Итоговый контроль	экзамен
Семестровый рейтинг по дисциплине:	Балльно-рейтинговая система

#### **Информация о преподавателе учебной дисциплины**

Фамилия, имя, отчество	Отгонова Жылдыз Кадыровна
Должность	Преподаватель
Ученая степень	к.м.н.
Ученое звание	
Электронный адрес	
Месторасположение кафедры (адрес)	КР, г. Бишкек, ул. Шабдана Баатыра 128, этаж 2
Телефон	0550030xxx
Часы консультаций	11.00-13.30

#### **Характеристика учебной дисциплины**

**Целью изучения дисциплины** Целью освоения дисциплины «Медицинская генетика» является получение обучающимися системных теоретических и прикладных знаний о фундаментальных и прикладных аспектах медицинской генетики, получение знаний о структуре генома человека и наследственной патологии, обусловленной нарушением этой структуры, современных подходов к диагностике, профилактике и терапии наследственных болезней, сформировать систему знаний об исторических аспектах становления медицинской генетики в нашей стране и в мире, направлениях

и перспективах развития; сформировать систему знаний о механизмах формирования и передачи в ряду поколений наследственной и врождённой патологии человека; сформировать систему знаний об основах популяционной генетики человека; сформировать систему знаний о клинико-генетических характеристиках частой наследственной патологии и мультифакторных заболеваний, методов их диагностики, подходов к профилактике и терапии; сформировать знания о методах, используемых в медицинской генетике, приобретение навыков решения генетических задач; сформировать готовность и способность применять методы и технологии анализа генов и генома, применяемых в медицинской генетике.

#### Пререквизиты дисциплины:

- Нормальная анатомия
- Нормальная физиология
- Базисная фармакология

#### Постреквизиты дисциплины:

- Проф.болезни
- Основы клинических обследований во внутренних болезнях
- Общественное здоровье и здравоохранение
- Эпидемиология

#### Результаты обучения дисциплины согласно РО ОПП

Изучение дисциплины микробиология, вирусология и иммунология внесет вклад в достижение результатов обучения (РО) ООП:

**РО-3:** анализировать различные причины (генетические, внутриутробные, метаболические, токсические, микробиологические, аутоиммунные, неопластические, дегенеративные и травматические) болезненных и пограничных состояний в организме.

В рамках данной дисциплины ожидается достижение следующих результатов обучения дисциплины, которые реализуются в рамках достижения компетенций:

**ПК14** - способен и готов к постановке диагноза на основании и результатов биохимических и клинических исследований с учетом течения патологии по органам, системам и в целом;

#### Содержание дисциплины

№№	Наименование тем
1.	Тема 1. Медицинская генетика: основные понятия, задачи, направления и перспективы развития.
2.	Медицинская генетика: основные понятия, задачи, направления и перспективы развития.
3.	Классические методы исследования в медицинской генетике: возможности и ограничения
4.	Текущий рубежный (модульный) контроль по теме 1.
5.	Тема 2. Молекулярно-генетические основы патологии человека
6.	Структура генома человека: предпосылки к формированию нарушений, приводящих к развитию наследственных болезней.
7.	Нарушения матричных процессов и регуляции экспрессии генома как причина наследственной патологии.
8.	Современная классификация и номенклатура мутаций. Базы данных мутаций. Молекулярные основы патогенности мутаций и их реализации в патологию на примерах частой моногенной патологии с различными типами наследования
9.	Молекулярные и генетические основы клеточного деления. Цитогенетические и молекулярногенетические механизмы возникновения хромосомных мутаций. Молекулярные и генетические основы детерминации, дифференцировки и апоптоза
10.	Текущий рубежный (модульный) контроль по теме 2
11.	Тема 3. Наследственная и мультифакторная патология человека: клинико-молекулярно-генетические характеристики.
12.	Современные подходы к классификации врождённой и наследственной патологии. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность патологии человека

13.	Врождённые аномалии развития: механизмы формирования пороков развития. Хромосомная патология.
14.	Нарушения формирования пола.
15.	Клинико -генетические характеристики наследственных болезней нервной системы. Критерии и методы постановки диагноза
16.	Клинико -генетические характеристики и основные подходы к классификации наследственных болезней обмена веществ
17.	Нарушения сплайсинга как молекулярный механизм патологии. Биоинформатика сплайсинга РНК: варианты сплайсинга, оценка нормы и патологии. Сплайсинг как инструмент определения экзонов.
18.	Полимеразная цепная реакция: физико - химические механизмы. Этапы и компоненты ПЦР. Основные виды и модификации ПЦР (ПЦР в реальном времени, ПЦР обратных транскриптов, мультиплексная ПЦР, метилчувствительная и метилспецифическая ПЦР, адаптер - опосредованная ПЦР, MLPA): физико - химические характеристики, этапы и компоненты, возможности и ограничения
19.	Текущий рубежный (модульный) контроль по теме 3
20.	Тема 4. Современные проблемы диагностики, лечения и профилактики наследственной патологии.
21.	Геномные технологии в медицинской генетике: методы анализа генов
22.	Анализ и интерпретация результатов молекулярно -генетических исследований
23.	Программное обеспечение для дизайна олигонуклеотидных праймеров и контроля качества дизайна. Критерии качества дизайна праймеров. Дизайн олигонуклеотидных праймеров для ПЦР: для поиска мутаций методами секвенирования по Сэнгеру, для анализа полиморфизма длин рестрикционных фрагментов (ПДРФ), с созданием искусственного сайта узнавания рестриктазы
24.	Геномные технологии в медицинской генетике: методы анализа геномов.
25.	Секвенирование ДНК по Сэнгеру: автоматический генетический анализатор, анализ результатов с использованием программного обеспечения «Chromas». Анализ результатов секвенирования ДНК по Сэнгеру с использованием геномного браузера UCSC
26.	Высокопроизводительное параллельное секвенирование ДНК как эффективный метод диагностики молекулярных и клеточных нарушений при наследственной патологии. Принципы анализа результатов высокопроизводительного параллельного секвенирования ДНК: аннотация генетических вариантов, геномный браузер 3 T + + + 12 Integrative Genomics Viewer (IGV
27.	Дизайн олигонуклеотидных праймеров для многолокусной ПЦР, для многолокусной метилчувствительной ПЦР.
28.	Программное обеспечение для дизайна TaqMan-зондов и праймеров- «скорпионов». Дизайн праймеров- «скорпионов» для ПЦР в реальном времени
29.	Методы профилактики и терапии наследственной патологии (в т.ч. Пренатальная диагностика и скрининг: методы, показания, перспективы развития. Современные подходы к выявлению молекулярных и клеточных нарушений, приводящих к хромосомной патологии и патологии беременности. Преимплантационная генетическая диагностика (ПГД).
30.	Фрагментный анализ ДНК: интерпретация результатов. Сравнительная характеристика интерпретации результатов секвенирования ДНК по Сэнгеру и фрагментного анализа ДНК
31.	Методы профилактики и терапии наследственной патологии (в т.ч. неонатальный скрининг; подходы к разработке патогенетической терапии на примере НБО)
32.	Текущий рубежный (модульный) контроль по теме 4
33.	Текущий итоговый контроль по всем разделам

### **Перечень основной и дополнительной литературы:**

#### **Основная литература:**

1. Cell Biology and Genetics M. Stubbs, N. Suleym an. - 4th ed. - Edinbu rgh etc. Mosby Elsevier, 2015
2. Клиническая генетика: [учеб. для высш. проф. образования] Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. 4-е изд., доп. и перераб. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2013

#### **Дополнительная литература:**

1. Клиническая генетика: геномика и протеомика наследственной патологии: [учеб. пособие для вузов] Мутловин, Г. Р. 3-е изд., перераб. и доп.—М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010
2. Наследственные болезни: нац. рук. [Алексеев Л. П. и др.]; гл. ред. Н. П. Бочков [и др.]. Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2012
3. Генетика: [учебник для вузов] В. И. Иванова. Н. В. Москва: Академкнига, 2007
4. Гены Льюин Б. [Текст] М.: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2012.

#### Интернет-ресурсы:

<http://www.edu.ru>  
<http://www.medicina.ru>  
<http://www.elibrary.ru>  
<http://www.genenames.org>  
<http://www.journals.uchicago.edu/JAD/home.html>

### Контроль и оценка результатов обучения

#### Содержание рейтинговой системы оценки успеваемости студентов

Рейтинговая оценка знаний студентов по каждой учебной дисциплине независимо от ее общей трудоемкости определяется по 100 (сто) - балльной шкале и включает текущий, рубежный, промежуточный и итоговый контроль.

Распределение баллов рейтинговой оценки между видами контроля устанавливается в следующем соотношении (согласно таблице балльно-рейтинговой системе оценок):

Форма контроля				
Текущий (ТК)*	Рубежный (РК)**	Промежуточный/ mid-term exams (ПК)***	Итоговый/ экзамен (ИК)****	Рейтинг дисциплины (РД)*****
0-100 бал	0-100 бал	0-100 бал	0-100 бал	0-100 баллов, с переводом баллов в буквенное обозначение

*Примечание:*

\* ТК(средний) =  $\frac{\sum_1^n \times \text{балл}}{\sum_1^n}$ , где n – число виды аудиторной и внеаудиторной работы студентов по дисциплине;

\*\*РК (средний) =  $\frac{\sum_1^n \text{кредит} \times \text{балл}}{\sum_1^n \text{кредитов}}$ , где n – число модулей (кредитов) по дисциплине;

\*\*\*ПК (средний) =  $\frac{\sum_1^n \times \text{балл}}{\sum_1^n}$ , где n – число промежуточных контролей (за семестр 2 контроля: в середине и конце семестра) по дисциплине;

\*\*\*\*ИК – экзамен, проводимый по завершении изучения дисциплины;

\*\*\*\*\*РД =  $\frac{\text{ТКСр} + \text{РКСр} + \text{ПКср} + \text{ИК}}{4}$ , итоговый рейтинг результатов всех видов контроля в конце освоения дисциплины;

GRA =  $\frac{\sum_1^n \times \text{балл}}{\sum_1^n}$  где, n — число дисциплин в семестре (за прошедший период обучения).

Студент, не сдавший текущие, рубежные и промежуточные контроли к итоговому контролю (экзамену) не допускается.

**Текущий контроль** проводится в период аудиторной и самостоятельной работы студента в установленные сроки по расписанию, в конце изучения дисциплины рассчитывается средний балл текущего контроля (ТКСр). *Формами текущего контроля* могут быть:

- тестирование (письменное или компьютерное);
- выполнение индивидуальных домашних заданий, рефератов и эссе;
- работа студента на практических (семинарских) занятиях;
- различные виды коллоквиумов (устный, письменный, комбинированный, экспресс и др.);
- контроль выполнения и проверка отчетности по лабораторным работам;
- посещение лекционных и практических (семинарских, лабораторных) занятий;
- рейтинг поощрительный (до 10 баллов).

Возможны и другие формы текущего контроля результатов, которые определяются преподавателями кафедры и фиксируются в рабочей программе дисциплины.

**Рубежный контроль** проводится с целью определения результатов освоения студентом одного кредита (модуля) в целом. Рубежный контроль должен проводиться только в письменном виде, в конце изучения дисциплины рассчитывается средний балл рубежного контроля (РКСр). В качестве *форм рубежного контроля* учебного модуля можно использовать:

- тестирование (в том числе компьютерное);

- собеседование с письменной фиксацией ответов студентов;
- контрольную работу.

Возможны и другие формы рубежного контроля результатов.

**Промежуточный контроль (mid-term exams)** проводится с целью проверки полноты знаний и умений по материалу в середине и конце семестра (2 раза в семестр) изучения дисциплины, к концу изучения дисциплины рассчитывается средний балл промежуточного контроля (ПКср), *формами промежуточного контроля* могут быть:

- тестирование (в том числе компьютерное);
- собеседование с письменной фиксацией ответов студентов;
- контрольная работа.

Возможны и другие формы промежуточного контроля результатов.

**Итоговый контроль** по дисциплине проводится во время сессии, путем проведения экзамена, может проводиться в следующих формах:

- тестирование (в том числе компьютерное);
- письменный экзамен (билетная система).

### Соответствие балльно-рейтинговой системы оценок, используемых институтом и оценок Европейской системы перевода зачетных единиц, трудоемкости (ECTS)

Оценка						Критерий
Буквенная система	Цифровая система	Традиционная система	Баллы (%)	Набранная сумма баллов (max - 100)	Оценка по дисциплине без экзамена	
A	4	5	95-100	95-100	Зачтено	«Отлично» - заслуживает студент, показавший глубокое, систематическое и всестороннее знание учебного материала, свободно выполняющий практические задания, усвоивший рекомендованную основную и дополнительную литературу по дисциплине
A-	3,67		90-94	90-94		«Отлично» - заслуживает студент, показавший глубокое, систематическое и всестороннее знание учебного материала, свободно выполняющий практические задания, усвоивший рекомендованную основную литературу по дисциплине, однако не ознакомленный с дополнительной литературой
B+	3,33	4	85-89	70-89		«Хорошо» - выставляется студенту, показавшему систематическое и всестороннее знание учебного материала, способному самостоятельно пополнять и обновлять эти знания в ходе обучения, выполняющего практические задания, ознакомленного с основной литературой по дисциплине
B	3,0		80-84			«Хорошо» выставляется студенту, показавшему систематическое и всестороннее знание учебного материала, способному самостоятельно пополнять эти знания в ходе обучения, выполняющего практические задания, однако не в полном объеме ознакомленного с основной литературой по дисциплине
B-	2,67		75-79			«Хорошо» - выставляется студенту, показавшему систематический характер знаний по дисциплине, способному самостоятельно пополнять эти знания в ходе обучения, выполняющего практические задания, однако не в полном объеме ознакомленного с основной литературой по дисциплине
C+	2,33	3	70-74	50-69		«Удовлетворительно» - выставляется студенту, у которого отсутствует систематический характер знаний по дисциплине, не способного к самостоятельному пополнению и обновлению знаний в ходе дальнейшего обучения, выполняющего практические задания с погрешностями
C	2,0		65-69			«Удовлетворительно» - выставляется студенту, допустившему погрешности при выполнении заданий, но обладающего необходимыми знаниями для их устранения под руководством преподавателя
C-	1,67		60-64			«Удовлетворительно» - выставляется студенту, допустившему погрешности при выполнении заданий, но обладающего возможными знаниями для их устранения под руководством преподавателя
D+	1,33		55-59			«Удовлетворительно» - выставляется студенту, допустившему погрешности при выполнении заданий, не обладающего необходимыми знаниями для их устранения
D-	1,0		50-54			«Удовлетворительно» - выставляется студенту, допустившему значительные погрешности при выполнении заданий, не обладающего необходимыми знаниями для их устранения
FX	0,5	2	25-49	Менее 50	не зачтено	«Неудовлетворительно» - выставляется студенту, не выполнившему задания, не обладающего необходимыми знаниями для их устранения
F	0		0-24			«Неудовлетворительно» - выставляется студенту, не выполнившему задания, не обладающего необходимыми знаниями для их устранения даже под руководством преподавателя

## Требования к академической успеваемости

Посещение студентами всех аудиторных занятий без опоздания является обязательным.

В случае пропуска занятия отрабатываются в порядке, установленном деканатом.

При наличии трех пропусков преподаватель имеет право не допускать студента к занятиям до административного решения вопроса.

Если пропуск занятий составляет больше 20,0% от общего числа занятий, студент автоматически выходит на летний семестр.

### Памятка студенту:

- ✓ регулярно просматривать лекционный материал;
- ✓ не опаздывать и не пропускать занятия;
- ✓ отрабатывать пропущенные занятия при наличии допуска из деканата;
- ✓ активно участвовать на занятиях (индивидуально и в группах);
- ✓ своевременно и полностью выполнять домашние задания;
- ✓ сдавать все задания в срок, указанный преподавателем;
- ✓ самостоятельно изучать материал в библиотеке и дома;
- ✓ своевременно и точно выполнять задания преподавателя, индивидуальные задания по СРС для достижения результатов обучения;
- ✓ освоить основную и дополнительную литературу, необходимую для изучения дисциплины;
- ✓ выполняя задания, студент не должен копировать или воспроизводить работы других студентов, ученых, практикующих специалистов, заниматься плагиатом;
- ✓ развивать свои интеллектуальные и ораторские способности;

В случае невыполнения требований Памятки на студента начисляются взыскания в виде вычитания баллов (по одному баллу за каждый нарушенный пункт).

При полном выполнении требований Памятки студент поощряется в виде дополнительных 10 баллов к итоговому контролю по дисциплине.

### Политика академической честности, поведения и этики

- отключите сотовый телефон во время занятия;
- будьте вежливы;
- уважайте чужое мнение;
- возражения формулируйте в корректной форме;
- не кричите и не повышайте голос в аудитории;
- самостоятельно выполняйте все семестровые задания;
- исключите из своей практики плагиат.

### Методические указания.

Рекомендуется следующим образом организовать время, необходимое для изучения дисциплины:

**При подготовке к практическому занятию** необходимо сначала прочитать конспект с объяснениями преподавателя.

**При выполнении упражнений** необходимо сначала понять, что требуется сделать в упражнении, потом приступить к его выполнению.

**Работа с литературой.** Теоретический материал курса становится более понятным, когда дополнительно к конспекту изучаются книги. После изучения основной темы рекомендуется выполнить несколько упражнений.

**Подготовка к рубежному и промежуточному контролю.** При подготовке к рубежному и промежуточному контролю необходимо изучить теорию: определения всех понятий до понимания материала и самостоятельно сделать несколько упражнений.

**Самостоятельная работа студентов** организуется по всем изучаемым темам каждого раздела. Самостоятельная работа проводится в виде:

- работы в интернет-сайтах по латинскому языку;
- работы с основной и дополнительной литературой;
- выполнения письменных заданий;
- подготовки докладов, рефератов, таблиц и плакатов по изучаемым темам

