

*Министерство науки и высшего образования Российской Федерации  
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего  
образования  
«Северо-Осетинский государственный университет  
имени Коста Левановича Хетагурова»*

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ**  
**«Основы медицинской генетики»**

Направление/специальность 06.04.01 Биология

Профессионально-образовательная программа – Экология

Квалификация (степень) выпускника - магистр

Владикавказ 2022

Программа составлена в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования – магистратура по направлению подготовки 06.04.01 Биология, утвержденным приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 11 августа 2020 г., № 934, учебным планом подготовки магистра по направлению 06.04.01 Биология, программа «Экология», утвержденным ученым советом ФГБОУ ВО «СОГУ» от 13.04.2022г., протокол № 10.

Составители: к.б.н., доцент кафедры зоологии и биоэкологии Мамаев В.И.

Рабочая программа обсуждена и утверждена на заседании кафедры зоологии и биоэкологии (протокол № 10 от «13» апреля 2022 г.).

Зав. кафедрой  С.К. Черчесова

Одобрена советом факультета химии, биологии и биотехнологии  
(протокол № 6/21-22 от 25 апреля 2022года)

Председатель совета факультета  Ф.А. Агаева

*Рабочая программа дисциплины принята в составе основной профессиональной образовательной программы решением ученого совета Протокол № 13 от 31.05.2022 г.*

## 1. Структура и общая трудоёмкость дисциплины

Общая трудоёмкость дисциплины «Основы медицинской генетики» составляет 3 зачетные единицы (108 часа)

	Очная форма обучения
Курс	2
Семестр	3
Лекции	18ч.
Практические (семинарские) занятия	18ч.
Лабораторные занятия	-
Консультации	-
Итого аудиторных занятий	36ч.
Самостоятельная работа	72ч.
(в том числе курсовая работа)	-
<b>Форма контроля</b>	
Экзамен	-
Зачет	+
Общее количество часов	108ч.

## 2. Цели освоения дисциплины

В соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования – магистратура по направлению подготовки 06.04.01 Биология (далее ФГОС ВО), утвержденным приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 11 августа 2020 г., № 934 и в соответствии с профессиональными стандартами:

- ✓ Профессиональный стандарт «Педагог (педагогическая деятельность в сфере дошкольного, начального общего, основного общего, среднего общего образования) (воспитатель, учитель)», утвержденный приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 18 октября 2013 г. № 544н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 6 декабря 2013 г., регистрационный № 30550), с изменением, внесенным приказом Министерством труда и социальной защиты Российской Федерации от 5 августа 2016 г. № 422н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 23 августа 2016г., регистрационный № 43326)
- ✓ Профессиональный стандарт «Педагог дополнительного образования детей и взрослых», утвержденный приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 5 мая 2018 г. № 298н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 28 августа 2018 г., регистрационный № 52016)
- ✓ Профессиональный стандарт «Гидробиолог», утвержденный приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 7 апреля 2014 г. № 206н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 2 июля 2014 г., регистрационный № 32940), с изменением, внесенным приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 12 декабря 2016 г. № 727н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 13 января 2017 г., регистрационный № 45230).

**Цель освоения дисциплины:** «Основы медицинской генетики» является изучение закономерностей наследственности и изменчивости и их роли в развитии патологических состояний человека.

Достижение цели обеспечивается выполнением следующих **задач**:

- ✓ изучить закономерности и молекулярную основу наследственности;
- ✓ изучить закономерности изменчивости;
- ✓ изучить роль мутационной изменчивости в наследственных заболеваниях человека;
- ✓ изучить характеристику наследственных заболеваний человека.

### 3. Место дисциплины в структуре ОПОП

Дисциплина «Основы медицинской генетики» реализуется в соответствии с требованиями ФГОС ВО, ОПОП и Учебного плана по направлению 06.04.01 Биология (уровень магистратуры). Дисциплина «Основы медицинской генетики» относится к дисциплинам Блок 1.Дисциплины (модули), Часть, формируемая участниками образовательных отношений, дисциплина по выбору Б1.В.ДВ.03.02.

Требованиями к входным знаниям для освоения дисциплины являются умения и компетенции, полученные обучающимися в результате освоения дисциплин Базовой и вариативной частей направления 06.03.01 (уровень бакалавра): «Генетика и эволюция», «Физиология клетки», «Цитология», «Молекулярная биология», «Биохимия» и «Биология индивидуального развития».

Дисциплина имеет предшествующие логические и содержательно-методические связи со следующими дисциплинами учебного плана направления 06.04.01 Биология: «Защита ВКР, включая подготовку к защите и процедуру защиты» (УК-2.1; УК-2.2; ПК-1.1; ПК-1.2; ПК-1.3), «Государственная итоговая аттестация» (УК-2.1; УК-2.2; ПК-1.1; ПК-1.2; ПК-1.3), «Производственная, преддипломная практика, в том числе научно-исследовательская работа» (УК-2.1; УК-2.2; ПК-1.1; ПК-1.2; ПК-1.3).

Для освоения данной учебной дисциплины (УД) студент должен:

**Знать:** основные закономерности наследственности и изменчивости живых организмов; современные представления о молекулярных основах наследственности; роль мутационной изменчивости в развитии наследственных заболеваний; характеристику, этиологию и патогенез наследственных заболеваний; основные задачи и направления в медицинской генетике.

**Уметь:** применять методы генетики на практике; применять полученные теоретические знания в прогнозировании возникновения наследственных заболеваний.

**Владеть:** основными понятиями и терминами медицинской генетики; знаниями и навыками достаточными для обучения новым методам медицинской генетики.

При освоении данной дисциплины обучающийся сможет продемонстрировать (**частично**) следующие **обобщенные трудовые функции (ОТФ)** и **трудовые функции (ТФ)**:

Код и наименование Профессионального стандарта	Обобщенная трудовая функция (ОТФ)			Трудовая функция(ТФ)	
Область профессиональной деятельности: <b>01 Образование и наука</b> Тип задач профессиональной деятельности: педагогический					
01.001 Педагог(педагогическая деятельность в сфере дошкольного, начального общего, основного общего, среднего общего образования)(воспитатель, учитель).  Наименование вида профессиональной деятельности: Дошкольное образование Начальное общее образование	Код	Наименование ОТФ	Уровень квалификации	Наименование ТФ	Код
	А	Педагогическая деятельность по проектированию и реализации образовательного процесса в образовательных организациях дошкольного, начального общего, основного общего, среднего общего образования	6	Общепедагогическая функция. Обучение	A/01.6
				Воспитательная деятельность	A/02.6
				Развивающая деятельность	A/03.6

Основное общее образование. Среднее общее образование	В	Педагогическая деятельность по проектированию и реализации основных общеобразовательных программ	6	Педагогическая деятельность по реализации программ основного и среднего общего образования	В/03.6
01.003 Профессиональный стандарт «Педагог дополнительного образования детей и взрослых».	А	Преподавание дополнительных общеобразовательных программ	6	Организация деятельности учащихся, направленной на освоение дополнительной общеобразовательной программы	А/01.6
			6	Педагогический контроль и оценка освоения дополнительной общеобразовательной программы	А/04.6
Наименование вида профессиональной деятельности: Педагогическая Деятельность в дополнительном образовании детей и взрослых					
15 Рыбоводство и рыболовство					
Тип задач профессиональной деятельности: научно-исследовательский					
15.006 Профессиональный стандарт «Гидробиолог»	А	Сбор и первичная обработка гидробиологических материалов	6	Полевой сбор гидробиологических материалов	А/01.6
				Предварительная камеральная обработка гидробиологических проб	А/02.6
	В	Расчет и анализ гидробиологических параметров	7	Камеральная обработка гидробиологических проб	В/01.7
				Характеристика биологических параметров в промысловых водных беспозвоночных и растений	В/02.7
				Гидробиологический контроль антропогенного воздействия на водные экосистемы	В/03.7
	С	Рыбохозяйственный и экологический мониторинг водных объектов по гидробиологическим данным	8	Планирование и организация рыбохозяйственного и экологического мониторинга водных объектов	С/01.8
				Оценка экологического состояния водных объектов по гидробиологическим данным	С/02.8
				Оценка биологической продуктивности водных объектов	С/03.8
Наименование вида профессиональной деятельности: Мониторинг среды обитания водных биологических ресурсов					

**4. Требования к результатам освоения дисциплины (компетенции обучающегося, формируемые в результате освоения дисциплины (модуля)).**

В результате изучения дисциплины обучающийся должен обладать следующими компетенциями:

Коды компетенций	Содержание компетенций
УК-2.1	Формулирует на основе поставленной проблемы проектную задачу и способ ее решения через реализацию проектного управления.
УК-2.2	Разрабатывает концепцию проекта в рамках обозначенной проблемы: формулирует цель, задачи, обосновывает актуальность, значимость, ожидаемые результаты и возможные сферы их применения.
ПК-1.1	Способен демонстрировать знания о методах биологических исследований и прикладной экологии, биологического контроля окружающей среды, владеет навыками работы с современной аппаратурой.
ПК-1.2	Способен использовать методы биологии и прикладной экологии, биологического контроля окружающей среды, применять их в целях экологической экспертизы, оценки и прогноза состояния окружающей среды, охраны природы.
ПК-1.3	Способен планировать и осуществлять мероприятия по охране биоразнообразия и рациональному использованию природных ресурсов.

Взаимосвязь планируемых результатов обучения по дисциплине с формируемыми компетенциями ОПОП

Коды компетенций ОПОП	Планируемые результаты обучения, соответствующие формируемым компетенциям ОПОП		
	знать	уметь	владеть
УК-2.1 Формулирует на основе поставленной проблемы проектную задачу и способ ее решения через реализацию проектного управления.	Концепцию проекта в рамках обозначенной проблемы.	Формировать проектную задачу и способы ее решения.	Навыками формирования проектной задачи и способов ее решения.
УК-2.2 Разрабатывает концепцию проекта в рамках обозначенной проблемы: формулирует цель, задачи, обосновывает актуальность, значимость, ожидаемые результаты и возможные сферы их применения.	Специфику формулирования проектной задачи и способы решения	Формулировать проектную задачу и способы ее решения	Навыками формулирования проектной задачи и способов ее решения
ПК-1 Владеет широким спектром методов биологических исследований, прикладной экологии, биологического контроля окружающей среды, навыками работы с современной аппаратурой.	Методы генетических исследований.	Пользоваться современной лабораторной аппаратурой.	Методами исследования в области генетики.

При проведении учебных занятий обеспечивается развитие у обучающихся навыков командной работы, межличностной коммуникации, принятия решений, лидерских качеств (включая при необходимости проведение интерактивных лекций, групповых дискуссий, ролевых игр, тренингов, анализ ситуаций и имитационных моделей, преподавание дисциплин (модулей) в форме курсов, составленных на основе результатов научных исследований, в том числе с учетом региональных особенностей профессиональной деятельности выпускников и потребностей работодателей).

## 5. Содержание и учебно-методическая карта дисциплины

Номер недели	Наименование тем (вопросов), изучаемых по данной дисциплине	Занятия		Самостоятельная работа студентов		Формы контроля	Литература
		Л	ПР	Содержание	Часы		
1-2	Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины. Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки.	2	2	Митоз и мейоз. Гаметогенез.	4	Устный опрос, реферат, презентация	[1],[2], [3],[4]
3-4	Цитологические и биохимические основы наследственности.	2	2	Экологическая генетика.	10	Устный опрос, реферат, презентация	[1],[2], [3],[5]
5-8	Закономерности наследования признаков. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека.	4	4	Мутагенез и канцерогенез.	10	Устный опрос, реферат, презентация	[1],[2], [3],[4]
9-10	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	2	2	Болезни с наследственной предрасположенностью.	10	Устный опрос, реферат, презентация	[[1],[2], [3],[4]
11-12	Наследственность и патология. Хромосомные болезни. Генные болезни. Наследственное предрасположение к болезням.	2	2	Этические вопросы медицинской генетики. Профилактика.	10	Устный опрос, реферат, презентация	[1],[2], [3],[5]

				наследственной патологии.			
<b>13-16</b>	Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод. Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод. Популяционно-статистический метод. Иммуногенетический метод.	4	4	Лабораторные методы диагностики. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Цитогенетический метод. Биохимический метод.	10	Устный опрос, реферат, презентация	[1],[2], [3],[4]
<b>17</b>	Профилактика наследственных заболеваний. Медико -генетическое консультирование. Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика.	2	2	Принципы лечения наследственных заболеваний.	10	Устный опрос, реферат, презентация	[1],[2], [3],[5]
<b>ИТОГО</b>		<b>18ч</b>	<b>18ч</b>		<b>72ч</b>		

## **6. Образовательные технологии**

Для достижения планируемых результатов освоения дисциплины, используются различные образовательные технологии:

- **традиционные лекции и практические (семинарские) занятия в форме с использованием современных интерактивных технологий.**
- **лекция-диалог** – содержание подается через серию вопросов, на которые студент должен отвечать непосредственно в ходе лекции.
- **онлайн-семинар** – разновидность веб-конференции, проведение онлайн-встреч или презентаций через Интернет в режиме реального времени. Каждый из участников находится у своего компьютера (средства связи), а связь между ними поддерживается через Интернет посредством загружаемого приложения, установленного на компьютере каждого участника (Zoom, Meet, Skype и др.)
- **видеоконференция** – сеанс видеоконференцсвязи (ВКС) – это технология интерактивного взаимодействия двух и более участников образовательного процесса для обмена информацией в реальном режиме времени.
- **видео-лекция** – снятая на камеру сокращенная лекция, дополненная фотографиями и схемами, иллюстрирующая подаваемый в лекции материал.
- **технология электронного обучения** (реализуется при помощи электронной образовательной среды СОГУ при использовании ресурсов ЭБС, при проведении автоматизированного тестирования и т. д.).

### **Примечания:**

Все виды учебной работы могут проводиться дистанционно на основании локальных нормативных актов.

В целях реализации индивидуального подхода к обучению студентов, осуществляющих учебный процесс по индивидуальной траектории в рамках индивидуального рабочего плана, изучение данной дисциплины может осуществляться через индивидуальные консультации преподавателя очно, в часы консультаций, по электронной почте, а также с использованием Webex, платформы дистанционного обучения Moodle, личного кабинета студента на сайте СОГУ, других элементов ЭИОС СОГУ.

## **7. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы**

Самостоятельная работа обучающихся является одним из видов учебных занятий.

Самостоятельная работа проводится с целью:

- систематизации и закрепления полученных теоретических знаний и практических умений обучающихся студентов;
- углубления и расширения теоретических знаний;
- формирования умений использовать нормативную, правовую, справочную документацию и специальную литературу;
- формирования самостоятельности мышления, способностей к саморазвитию, самосовершенствованию и самореализации;
- развития исследовательских умений.

Самостоятельная работа обучающихся осуществляется на протяжении изучения всей дисциплины в соответствии с утвержденной в учебном плане трудоемкостью и состоит из:

- работы студентов с лекционными материалами, поиска и анализа литературы и электронных источников информации по заданной теме;
- выполнения заданий для самостоятельной работы в ЭИОС СОГУ;
- изучения теоретического, правового и статистического материала для подготовки к семинарским занятиям и написанию курсовой работы (при наличии в плане);
- подготовки к зачету.

Темы и формы внеаудиторной самостоятельной работы, ее трудоёмкость содержатся в разделах РПД.

### **Методические рекомендации по написанию рефератов**

Реферат — письменная работа по определенной научной проблеме, краткое изложение содержания научного труда или научной проблемы. Он является действенной формой самостоятельного исследования научных проблем на основе изучения текстов, специальной литературы, а также на основе личных наблюдений, исследований и практического опыта. Реферат помогает выработать навыки и приемы самостоятельного научного поиска, грамотного и логического изложения избранной проблемы и способствует приобщению студентов к научной деятельности.

Последовательность работы:

1. Выбор темы исследования. Тема реферата выбирается студентом на основе его научного интереса. Также помощь в выборе темы может оказать преподаватель.

2. Планирование исследования. Включает составление календарного плана научного исследования и плана предполагаемого реферата. Календарный план исследования включает следующие элементы: выбор и формулирование проблемы, разработка плана исследования и предварительного плана реферата; сбор и изучение исходного материала, поиск литературы; анализ собранного материала, теоретическая разработка проблемы; сообщение о предварительных результатах исследования; литературное оформление исследовательской проблемы; обсуждение работы (на семинаре и т. п.).

План реферата характеризует его содержание и структуру. Он должен включать в себя: введение, где обосновывается актуальность проблемы, ставятся цель и задачи исследования; основная часть, в которой раскрывается содержание проблемы; заключение, где обобщаются выводы по теме и даются практические рекомендации.

3. Поиск и изучение литературы. Для выявления необходимой литературы следует обратиться в библиотеку или к преподавателю. Подбранную литературу следует зафиксировать согласно ГОСТ по библиографическому описанию произведений печати.

Для разработки реферата достаточно изучение 4-5 важнейших статей по избранной проблеме. При изучении литературы необходимо выбирать материал, не только подтверждающий позицию автора реферата, но и материал для полемики.

4. Обработка материала. При обработке полученного материала автор должен: систематизировать его по разделам; выдвинуть и обосновать свои гипотезы; определить свою позицию, точку зрения по рассматриваемой проблеме; уточнить объем и содержание понятий, которыми приходится оперировать при разработке темы; сформулировать определения и основные выводы, характеризующие результаты исследования; окончательно уточнить структуру реферата.

5. Оформление реферата. При оформлении реферата рекомендуется придерживаться следующих правил: Следует писать лишь то, чем автор хочет выразить сущность проблемы, ее логику; Писать строго последовательно, логично, доказательно (по схеме: тезис – обоснование – вывод); Писать ярко, образно, живо, не только вскрывая истину, но и отражая свою позицию, пропагандируя полученные результаты; Писать осмысленно, соблюдая правила грамматики, не злоупотребляя наукообразными выражениями.

Реферат выполняется в соответствии с требованиями стандартов, разработанных для данного вида документов. Работа должна быть выполнена на белой бумаге стандартного листа А4. Текст должен быть отпечатан на компьютере в текстовом редакторе MicrosoftWord и отвечать следующим требованиям: параметры полей страниц должны быть в пределах: верхнее и нижнее – по 20 мм, правое – 10 мм, левое – 30 мм, шрифт – TimesNewRoman, размер шрифта – 14, межстрочный интервал – полуторный. Лента принтера – только чёрного цвета. Нумерация страниц в реферате должна быть сквозной, начиная с третьей страницы. Номер проставляется арабскими цифрами вверху каждой страницы справа.

При изложении материала необходимо придерживаться принятого плана.

Библиографический список составляется на основе источников, которые были просмотрены и изучены студентом при написании реферата. Данный список отражает самостоятельную творческую работу студента, что позволяет судить о степени его подготовки и углублении в выбранную тематику. Вся использованная литература размещается в следующем порядке: законодательные акты, постановления, нормативные документы; вся учебная литература в алфавитном порядке, затем средства периодической печати в алфавитном порядке; источники из сети Интернет.

### **Методические рекомендации по созданию мультимедийной презентации**

Структура и содержание презентации – это личное творчество автора. Полезно использовать шаблоны оформления для подготовки компьютерной презентации.

Слайды желательно не перегружать текстом, лучше разместить короткие тезисы. На слайдах необходимо демонстрировать небольшие фрагменты текста доступные для чтения на расстоянии; 2-3 фотографии или рисунка. Наиболее важный материал лучше выделить.

Таблицы с цифровыми данными плохо воспринимаются со слайдов, в этом случае цифровой материал, по возможности, лучше представить в виде графиков и диаграмм.

Не следует излишне увлекаться мультимедийными эффектами анимации. Особенно нежелательны такие эффекты как вылет, вращение, волна, побуквенное появление текста и т.д. Оптимальная настройка эффектов анимации – появление, в первую очередь, заголовка слайда, а затем — текста по абзацам. При этом если несколько слайдов имеют одинаковое название, то заголовок слайда должен постоянно оставаться на экране.

Чтобы обеспечить хорошую читаемость презентации необходимо подобрать темный цвет фона и светлый цвет шрифта. Нельзя также выбирать фон, который содержит активный рисунок.

Желательно подготовить к каждому слайду заметки по докладу. Затем распечатать их и использовать при подготовке или на самой презентации. Можно распечатать некоторые ключевые слайды в качестве раздаточного материала.

Необходимо обязательно соблюдать единый стиль оформления презентации и обратить внимание на стилистическую грамотность.

Следует пронумеровать слайды. Это позволит быстро обращаться к конкретному слайду в случае необходимости.

Рекомендации по содержанию и структуре слайдов мультимедийной презентации:

1-й слайд (титульный), на фоне которого студент представляет тему проекта, ФИО и научного руководителя.

2-й слайд. Включает в себя объект, предмет и гипотезу исследования.

3-й слайд. Содержит цель и задачи исследования. Цель проекта должна быть написана на экране крупным шрифтом. Здесь же, если позволяет место, можно написать и задачи. Задачи могут быть представлены и на следующем слайде.

4-й - слайд. Содержит структуру работы, которую можно предоставить, например, в виде графических блоков со стрелками. А также – перечисление применяемых методов и методик.

5-й - слайд. Представляется содержание и теоретическая значимость проекта. Суть решаемой проблемы может быть представлена в виде схем, таблиц, диаграмм, графиков, фотографий, фрагментов фильмов и т.п. На теоретическую часть представления проекта должно быть создано несколько слайдов.

6-й - слайд. Возможности применения результатов работы на практике. На эту тему также должно быть несколько слайдов.

7-й слайд. Главные выводы, итоги, результаты проекта целесообразно поместить на отдельном слайде. При этом не следует перечислять то, что было сделано, а лаконично изложить суть значимости проекта или полученных результатов исследования.

Последний слайд. В конец презентации желательно поместить слайд с текстом «Спасибо за внимание!».

## **Методические указания по проведению практических занятий по дисциплине «Основы медицинской генетики»**

Курс «Основы медицинской генетики» читается в течение одного семестра. Практические занятия призваны научить студента самостоятельно работать с учебными текстами, анализировать материал. В начале занятия рекомендуется рассмотреть соответствующий теоретический материал. Затем идет практический разбор изучаемого материала, решаются задачи из практикума, разбирается каждый конкретный пример.

В начале практического занятия следует обратить внимание на теоретические вопросы по теме занятия. Первоначально идет изложение теоретического материала темы занятия. Затем в ряде вопросов преподавателя следует сконцентрировать внимание на основных идеях темы занятия. Вопросы должны включать в себя различные вариации элементарных ситуаций, отображающих основные идеи темы занятия в их взаимной взаимосвязи. Задаваемые вопросы должны быть конкретными и максимально проявлять в студентах их сообразительность.

**Устный опрос** требует от преподавателя большой предварительной подготовки: тщательного отбора содержания, всестороннего продумывания вопросов, задач и примеров, которые будут предложены, путей активизации деятельности всех студентов группы в процессе проверки, создания на занятии деловой и доброжелательной обстановки.

**Различают фронтальный, индивидуальный и комбинированный опрос.**

**Фронтальный опрос** проводится в форме беседы преподавателя с группой.

Он органически сочетается с повторением пройденного, являясь средством для закрепления знаний и умений. Его достоинство в том, что на активную умственную работу можно вовлечь всех студентов группы. Для этого вопросы должны допускать краткую форму ответа, быть лаконичными, логически взаимосвязанными друг с другом, даны в такой последовательности, чтобы ответы студентов в совокупности могли раскрыть содержание раздела, темы. С помощью фронтального опроса преподаватель имеет возможность проверить выполнение студентами домашнего задания, выяснить готовность группы к изучению нового материала, определить сформированность основных понятий, усвоение нового учебного материала, который был только что разобран на занятии.

**Индивидуальный опрос** предполагает обстоятельные, связные ответы студентов на вопрос, относящийся к изучаемому учебному материалу, поэтому он служит важным учебным средством развития речи, памяти, мышления студентов. Чтобы сделать такую проверку более глубокой, необходимо ставить перед студентами вопросы, требующие развернутого ответа.

Вопросы для индивидуального опроса должны быть четкими, ясными, конкретными, емкими, иметь прикладной характер, охватывать основной, ранее пройденный материал программы. Их содержание должно стимулировать студентов логически мыслить, сравнивать, анализировать, доказывать, подбирать убедительные примеры, устанавливать причинно-следственные связи, делать обоснованные выводы и этим способствовать объективному выявлению знаний студентов.

Вопросы обычно задают всей группе и после небольшой паузы, необходимой для того, чтобы студенты поняли его и приготовились к ответу, вызывают для ответа конкретного студента.

**Письменная проверка** наряду с устной является важнейшим методом контроля знаний, умений и навыков студентов. Однородность работ, выполняемых студентами, позволяет предъявлять ко всем одинаковые требования, попытаться объективности оценки результатов обучения. Применение этого метода дает возможность в наиболее короткий срок одновременно проверить усвоение учебного материала всеми студентами группы, определить направления для индивидуальной работы с каждым.

Письменная проверка используется во всех видах контроля и осуществляется как в аудиторной, так и во внеаудиторной работе (выполнение домашних заданий).

## **Методические указания по проведению лабораторных занятий по дисциплине «Основы медицинской генетики»**

Лабораторные занятия проводятся с целью углубления и закрепления знаний, полученных на лекциях, через формирование практических навыков работы с лабораторным оборудованием, предметами и материалами, с живыми объектами и фиксированными препаратами. Основной формой проведения лабораторных занятий по териологии является выполнение индивидуальных практических заданий по изучению различных аспектов систематики, морфологии, биологии и экологии млекопитающих.

При подготовке к лабораторному занятию студенту необходимо повторить лекционный материал по заданной теме; изучить теоретический материал, рекомендованный преподавателем, продумать ответы на контрольные вопросы.

В ходе занятий предусматривается проверка освоенности материала курса и компетенции в виде оценивания индивидуального практического задания.

В случае отсутствия на лабораторном занятии студент имеет возможность отработать тему занятия. Выполнение всех лабораторных работ является обязательным условием получения допуска к сдаче экзамена (зачета).

### **8. Оценочные средства для текущего контроля успеваемости, рубежной аттестации и промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины.**

Рабочая программа предусматривает проведение практических занятий, а также следующие виды работ: самостоятельную работу студентов по подготовке устных докладов, написанию рефератов, подготовку презентаций и обсуждений по темам дисциплины.

#### **Виды контроля.**

Рабочая программа предполагает текущий и промежуточный контроль знаний.

**Текущий контроль** – это непрерывно осуществляемый мониторинг уровня усвоения знаний и формирования умений и навыков в течение семестра. Текущий контроль знаний, умений и навыков студентов осуществляется в ходе учебных (аудиторных) занятий, проводимых по расписанию.

Формами текущего контроля могут быть опросы на семинарских занятиях, подготовка рефератов и презентаций.

### ***ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ***

**Темы, рекомендуемые для опроса, написания рефератов и составления презентаций (для формирования компетенций УК-2.1; УК-2.2; ПК-1.1; ПК-1.2; ПК-1.3)**

- 1) Открытие нуклеиновых кислот.
- 2) Свойства нуклеиновых кислот.
- 3) Биосинтез белка – основа реализации наследственной информации.
- 4) Ген с позиций молекулярной биологии.
- 5) Практическое применение молекулярной биологии.
- 6) Мутагенез и канцерогенез.
- 7) Антропогенные факторы мутагенеза.
- 8) Радиационный мутагенез.
- 9) Биологические факторы мутагенеза.
- 10) Синдром Дауна.
- 11) Синдром Эдвардса.
- 12) Синдром Патау.
- 13) Синдром Шерешевского-Тернера.
- 14) Болезни с наследственной предрасположенностью.
- 15) Этические вопросы медицинской генетики.
- 16) Лабораторные методы диагностики.

- 17) Профилактика наследственной патологии
- 18) Принципы лечения наследственных заболеваний.
- 19) Методы генетики.
- 20) Генеалогический метод.
- 21) Близнецовый метод.
- 22) Цитогенетический метод.
- 23) Биохимический метод.

**Оценочный лист защиты рефератов (докладов)**

Наименование показателя	Выявленные недостатки и замечания	Баллы
<b>I. качество исследовательской работы (реферата, экономического обзора)</b>		
1. Грамотность изложения и качество оформления работы		0,5
2. Самостоятельность выполнения работы, глубина работки материала, использование рекомендованной и вочной литературы		0,5
3. Обоснованность и доказательность выводов		1
Общая оценка за выполнение ИР		<b>2</b>
<b>II. Качество доклада</b>		
1. Соответствие содержания доклада содержанию работы		0,5
2. Выделение основной мысли работы		0,5
3. Качество изложения материала		0,5
Общая оценка за доклад		<b>1,5</b>
<b>III. Ответы на дополнительные вопросы по содержанию работы</b>		
Вопрос 1		0,5
Вопрос 2		0,5
Вопрос 3		0,5
Общая оценка за ответы на вопросы		<b>1,5</b>
<b>Итоговая оценка за защиту</b>		<b>5</b>

### Критерии оценивания студента за подготовку презентации

Критерии/ба	5	4	3 (требует доработки)	2
Содержание презентации	Четко сформулирована и раскрыта тема исследования. В краткой форме дана полная информация по теме исследования и дан ответ на ключевой вопрос. Даны ссылки на используемые ресурсы.	Сформулирована цель и содержание исследования. Частично раскрыта информация по теме исследования и дан ответ на ключевой вопрос. Даны ссылки на используемые ресурсы.	Сформулирована цель и содержание исследования. Содержание не раскрыто. Информация по теме исследования неточна. Тема до конца не решена. Даны ссылки на используемые ресурсы.	Не сформулирована тема исследования. Тема не решена.
Дизайн презентации	Соблюдается единый стиль оформления. Презентация красочная и интересная. Используются элементы анимации, фон, графики. В презентации присутствуют авторские рисунки.	Соблюдается единый стиль оформления. Слайды понятны в понимании. Используются некоторые элементы и фон.	Не соблюдается единый стиль оформления. Слайды понятны в понимании. Эффекты не используются.	Не соблюдается стиль оформления. Слайды непонятны в понимании.
Представление презентации	Автор хорошо владеет материалом по теме исследования. Использует простую терминологию. Владеет навыками публичного искусства. Речь и точно цитируется использованная литература.	Автор владеет материалом по теме исследования, но не смог заинтересовать аудиторию. Достаточно цитируется литература.	Автор не показал владения материалом при представлении презентации. Приведенные факты не вызывают доверия. Достаточно цитируется литература.	Представлены некорректные данные

Оценивание студента в ходе текущего контроля успеваемости осуществляется исходя из выполнения всех видов самостоятельной работы.

#### Шкала соответствия пятибалльной системы оценивания с количеством набранных баллов по итогам текущего контроля успеваемости итоговой

Вид работы	Количество баллов, соотношенных с общей оценкой по всем видам выполненных работ: Неудовлетворительно: 0-5 Удовлетворительно: 5-12 Хорошо: 13-20 Отлично: 20-25
Работа на семинарских занятиях (устные ответы, участие в опросе, диалоге)	<b>0-15</b>
Подготовка докладов (рефератов)	<b>0-5</b>
Подготовка и представление презентации	<b>0-5</b>
Итого текущий контроль	<b>25</b>

**Промежуточный контроль** - итоговая оценка знаний студента, осуществляется по накопительной системе суммированием баллов, полученных в процессе текущего и промежуточного контроля.

**Форма** промежуточного контроля – зачет в устной форме.

Система оценивания по результатам промежуточного контроля осуществляется в соответствии с положением СОГУ, а также с учетом требований и критерий, разработанных преподавателем по данной дисциплине.

**ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ИТОГОВОГО КОНТРОЛЯ  
(для формирования компетенций УК-2.1; УК-2.2; ПК-1.1; ПК-1.2; ПК-1.3)**

1. Медицинская генетика, предмет и задачи, значение.
2. История генетики и медицинской генетики
3. Изменчивость и наследственность как основа наследственных заболеваний.
4. Мутационная изменчивость.
5. Функциональная и структурная организация генома.
6. Генные болезни.
7. Хромосомные болезни.
8. Этические вопросы медицинской генетики.
9. Болезни с наследственной предрасположенностью.
10. Молекулярные основы наследственности. ДНК и РНК.
11. Реализация генетической информации.
12. Репликация ДНК. Её ход, значение. Роль в возникновении мутаций.
13. Диагностирование наследственных заболеваний.
14. Профилактика наследственных заболеваний.
15. Мутагены. Типы мутагенов.
16. Фармакогенетика.
17. Лабораторные методы диагностирования наследственных заболеваний
18. Принципы лечения наследственных заболеваний.

**Показатели и критерии оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания**

<b>Уровень сформированности компетенций</b>			
<b>«Минимальный уровень не достигнут»</b> Компетенции не сформированы.  Знания отсутствуют, умения и навыки не сформированы.	<b>«Минимальный уровень»</b> Компетенции сформированы.  Сформированы базовые структуры знаний. Умения фрагментарны и имеют репродуктивный характер. Демонстрируется низкий уровень самостоятельности практического навыка.	<b>«Средний уровень»</b> Компетенции сформированы.  Знания обширные, системные. Умения носят репродуктивный характер, применяются к решению типовых заданий. Демонстрируется достаточный уровень самостоятельности практического навыка.	<b>«Высокий уровень»</b> Компетенции сформированы.  Знания твердые, аргументированные, всесторонние. Умения успешно применяются к решению как типовых, так и нестандартных творческих заданий. Демонстрируется высокий уровень самостоятельности, высокая активность практического навыка
<b>Описание критериев оценивания</b>			
Обучающийся демонстрирует существенные пробелы в знаниях учебного материала; допускаются принципиальные ошибки при ответе на основные вопросы билета, отсутствует знание и понимание основных понятий и теорий; непонимание сущности	Обучающийся демонстрирует: знания теоретического материала; неполные ответы на основные вопросы, ошибки в понимании, недостаточное понимание сущности излагаемых вопросов; неуверенные и неточные	Обучающийся демонстрирует: знание и понимание основных вопросов контролируемого объема учебного материала; твердые знания теоретического материала; способность устанавливать и объяснять связь практики и теории, выявлять противоречия, проблемы и	Обучающийся демонстрирует: глубокие, всесторонние аргументированные знания учебного материала; полное понимание сущности и взаимосвязи изучаемых процессов и явлений, точное знание

<p>пнительных вопросов в рамках ий билета;</p> <p>отсутствие умения выполнять ические задания,</p> <p>смотренные программой пплины;</p> <p>отсутствие готовности обности) к дискуссии и низкую нть контактности.</p>	<p>ы на дополнительные осы;</p> <p>недостаточное владение атурой, рекомендованной аммой дисциплины;</p> <p>умение без грубых ошибок гь практические задания, ые следует выполнить.</p>	<p>нции развития;</p> <p>правильные и конкретные, без их ошибок, ответы на вленные вопросы;</p> <p>умение решать практические ия, которые следует выполнить;</p> <p>владение основной атурой, рекомендованной аммой дисциплины;</p> <p>наличие собственной юванной позиции по кдаемым вопросам.</p> <p>Возможны незначительные рки и неточности в раскрытии ьных положений вопросов а, присутствует неуверенность в ах на вопросы.</p>	<p>ных понятий в рамках кдаемых заданий;</p> <p>способность авливать и объяснять практики и теории;</p> <p>логически довательные, жательные, конкретные и ывающие ответы на все ия билета, а также нительные вопросы енатора;</p> <p>умение решать ические задания;</p> <p>свободное ьзование в ответах на ы материалов ендованной основной и нительной литературы.</p>
<p><b>Оценка</b></p> <p><b>«неудовлетворительно»</b></p> <p><b>/незачтено</b></p>	<p><b>Оценка</b></p> <p><b>«удовлетворительно» / «зачтено»</b></p>	<p><b>Оценка «хорошо» / «зачтено»</b></p>	<p><b>Оценка «отлично» / «зачтено»</b></p>

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

### а) Основная литература:

1. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / Под ред. Н. П. Бочкова. 2013. - 224 с. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-2406-3. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970424063.html> (дата обращения: 27.05.2019). - Режим доступа : по подписке.

2. Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : учеб. для студентов сред. образоват. учреждений и фак. сред. проф. образования мед. вузов, обучающихся по специальностям 060101. 52 "Лечеб. дело", 060102. 51 и 060102. 52 "Акушер. дело", 060501. 51 "Сестр. дело" по дисциплине "Мед. генетика" / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; под ред. О. О. Янушевича и С. Д. Арутюнова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 208 с. - ISBN 978-5-9704-2495-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970424957.html> (дата обращения: 27.05.2019). - Режим доступа : по подписке.

### б) Дополнительная литература:

3.Тейлор, Д. Биология. В 3 т. Т. 3 / Д. Тейлор, Н. Грин, У. Стаут; под ред. Р. Сопера; пер. 3-го англ. изд. - 12-е изд. - Москва : Лаборатория знаний, 2019. - 454 с. Систем. требования: Adobe Reader XI ; экран 10". - ISBN 978-5-00101-667-0. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL :<https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785001016670.html>(дата обращения: 27.06.2019). - Режим доступа : по подписке.

4.Борисова, Т. Н. Медицинская генетика : учебное пособие для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2019. — 159 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07338-6. — Текст : электронный // ЭБС Юрайт [сайт]. — URL: <https://www.biblio-online.ru/bcode/434567> (дата обращения: 26.06.2019).

5.Акуленко, Л. В. Биология с основами медицинской генетики : учеб. для студентов образоват. учреждений сред. проф. образования, обучающихся по специальности 060110. 51 "Лаб. диагностика" по дисциплине "Биология с основами мед. генетики" / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров; под ред. О. О. Янушевича, С. Д. Арутюнова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 368 с. - ISBN 978-5-9704-2496-4. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL

:<https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970424964.html>(дата обращения: 27.06.2019). -  
Режим доступа : по подписке.

#### **в) Современные профессиональные базы данных, информационные справочные системы, электронные образовательные ресурсы**

1. ЭБС «Университетская библиотека ONLINE» (<https://biblioclub.ru/>)
2. ЭБС «Консультант студента» Студенческая электронная библиотека по медицинскому и фармацевтическому образованию, а также по естественным и точным наукам в целом (<http://www.studentlibrary.ru/>)
3. ЭБС «Юрайт» — образовательная среда, включающая виртуальный читальный зал учебников и учебных пособий от авторов из ведущих вузов России по всем направлениям и специальностям (<https://www.biblio-online.ru/>)
4. ЭБС «Научная электронная библиотека eLibrary.ru»
5. Nature — Один из самых авторитетных общенаучных журналов. Публикует исследования, посвящённые широкому кругу вопросов, в основном естественно-научной тематики (<https://www.nature.com/>)

#### **10. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)**

Проведение практических занятий по дисциплине осуществляется в кабинете № 502 (Республика Северная Осетия - Алания, город Владикавказ, улица Ватутина, д. 44-46, учебный корпус № 7), оснащенного оборудованием: преподавательский стол, стул, столы обучающихся, стулья, кафедра, классная доска, мультимедийный комплекс (проектор, экран), ноутбук, колонки, электронная кафедра с микрофоном, а также программным обеспечением.

Проведение лабораторных занятий осуществляется в кабинете № 308 Лаборатория цитологии, гистологии и биологии индивидуального развития для проведения лабораторных занятий, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, а также самостоятельной работы обучающихся (Российская Федерация, 362025, Республика Северная Осетия - Алания, город Владикавказ, улица Ватутина, д. 44-46, учебный корпус № 7). Лаборатория оснащена преподавательским столом, стульями, столами для обучающихся, кафедрой, классной доской, доской интерактивной 78" (10702070/151012/0011344/2), проектором BenQ MX503, удлинителем 4x3 с/з Della; компьютером для офиса в комплекте (монитор AOC E2350Sda<Black>//системный блок CPU AMD 270 BOX, Biostar AMDS-AM3, 6GB DDR1333. 1TB, DVD+-RW, 500w+UPS 500VA)//клавиатура SVEN Standart 310//Мышь (SVEN Standart 310//сетевой фильтр EgeGate 3m//Патч корд Patch Cord кат.5e 2m//Розетка RJ-4). *Лабораторное оборудование:* микроскоп медицинский Микмед-5 вар.2, Микротон АНК-1, Холодильник Indesit ST 167. Методический, наглядный и раздаточный материал для организации групповой и индивидуальной работы обучающихся на лабораторных занятиях (набор препаратов, таблицы и микрофотографии).

**Состав лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения, в том числе отечественного производства**

<b>№</b>	<b>Наименование</b>	<b>№ договора(лицензия)</b>
1.	Windows 7 Professional	№ 4100072800 Microsoft Products (MPSA) от 04.2016 г.
2.	OfficeStandard 2016	№ 4100072800 Microsoft Products (MPSA) от 04.2016 г.
3.	MOODLE	Бесплатное российское
4.	Личный кабинет абитуриента	Лицензия бессрочная Тех.сопровождение от 14.03.2022 г
5.	Личный кабинет студента/сотрудника	Лицензия бессрочная Тех.сопровождение от 14.03.2022 г
6.	Система поиска текстовых заимствований «Антиплагиат.ВУЗ»	№4576-1 от 17.01.2022 (действителен до 31.12.2022г) с ЗАО «Анти-Плагат»
7.	Kasperksy Endpoint Security	Продлен до 22.01.2024

**11. Лист обновления/актуализации**

Программа обновлена.

Рабочая программа обсуждена и утверждена на заседании кафедры зоологии и биоэкологии (протокол № 10 от «13» апреля 2022 г.).

Программа одобрена на заседании совета факультета химии, биологии и биоэкологии (протокол № 6/21-22 от «25» апреля 2022 г).