

Документ подписан простой электронной подписью Информация о владельце: ФИО: Гаскаев Сергей Валерьевич Должность: Ректор	МИНОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РОССИИ Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ»)	
Дата подписания: 04.04.2025 13:52:48 Уникальный программный ключ: 04c19ed8bfb981506cb77a486b9a878808322525	Рабочая программа дисциплины "Медицинская генетика" по направлению подготовки (специальности) "Медицинская биохимия" направленности (профилю) Медицинская биохимия ФГБОУ ВО «ЧелГУ»	стр. 1

Рабочая программа дисциплины (модуля)*

Медицинская генетика

Направление подготовки (специальность)

30.05.01 Медицинская биохимия

Направленность (профиль)

Медицинская биохимия

Присваиваемая квалификация (степень)

Врач-биохимик

Форма обучения

очная

Год(ы) набора 2022

*Рабочая программа дисциплины (модуля) адаптирована для инклюзивного обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья

Челябинск 2022 г.



Содержание

1. Цели освоения дисциплины
2. Место дисциплины в структуре ОПОП
3. Компетенции обучающегося, формируемые в результате освоения дисциплины (модуля)
4. Объем дисциплины (модуля)
5. Структура и содержание дисциплины (модуля)
6. Фонд оценочных средств
 - 6.1. Перечень видов оценочных средств
 - 6.2. Типовые контрольные задания и иные материалы для текущей аттестации
 - 6.3. Типовые контрольные вопросы и задания для промежуточной аттестации
 - 6.4. Критерии оценивания
7. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля)
 - 7.1. Рекомендуемая литература
 - 7.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет"
 - 7.3. Перечень информационных технологий
8. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)
9. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)
10. Специальные условия освоения дисциплины обучающимися с инвалидностью и ограниченными возможностями здоровья



1. ЦЕЛИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Целью освоения дисциплины «Медицинская генетика» является углубление базисных знаний и формирование системных знаний о структуре генома человека, природе наследственных заболеваний человека, обусловленной нарушением этой структуры, современных подходов к диагностике, профилактике и терапии наследственных болезней.

Задачами изучения дисциплины являются:

- формирование знаний генных, хромосомных и митохондриальных болезней, предрасположенности к наследственным заболеваниям, принципов лечения и профилактики наследственных болезней;

- формирование умений предположить диагноз наиболее часто встречающихся наследственных и хромосомных заболеваний, определить этапы проведения, методы и возможности медико-генетического консультирования, трактовать результаты лабораторных и инструментальных методов исследований;

- формирование навыков проведения клинико-генеалогического метода, цитогенетических методов исследования, профилактики наследственных, хромосомных болезней, болезней с наследственной предрасположенностью.

Результаты обучения по дисциплине направлены на достижение индикаторов:

ПК-1.1. Обладает навыками проведения, оценки и анализа клинических лабораторных исследований, направленных на распознавание состояния или установление наличия или отсутствия заболевания.

ПК-5.1. Имеет навыки проведения прикладных и поисковых научных

исследований и разработок в области медицины и биологии, связанных с оценкой эффективности, качества и безопасности лечения и прогнозом исходов заболевания, совершенствованием методов диагностики и лечения, направленных на сохранение жизни и здоровья человека

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОПОП

Цикл (раздел) ОПОП: Б1.В.01.ДВ.01.01

2.1 Требования к предварительной подготовке обучающегося:

Биология

Биохимия

Патохимия

Молекулярная биология

Анатомия человека

Физиология

Молекулярная физиология и эндокринология

2.2 Дисциплины и практики, для которых освоение данной дисциплины (модуля) необходимо как предшествующее:

Внутренние болезни

Медицинские биотехнологии

Клиническая лабораторная диагностика: лабораторная аналитика, менеджмент качества, клиническая диагностика

Доказательная медицина

Организация научных и медико-биологических исследований

Современные клеточные технологии

Научно-исследовательская работа

Подготовка к процедуре защиты и защита выпускной квалификационной работы

Подготовка к сдаче и сдача государственного экзамена

Преддипломная практика

3. КОМПЕТЕНЦИИ ОБУЧАЮЩЕГОСЯ, ФОРМИРУЕМЫЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

ПК-1: Способен к организации и проведению клинических лабораторных исследований, направленных на распознавание состояния или установление наличия или отсутствия заболевания.



Знать:

Для достижения ПК-1.1 знать: основные термины и понятия медицинской генетики, показания и ограничения для использования генетических методов, в т.ч. молекулярно-генетических и цитогенетических.

Уметь:

Для достижения ПК-1.1 уметь: определять показания для проведения молекулярно-генетических и цитогенетических методов диагностики, определить необходимые методы исследования, интерпретировать генетические варианты с точки зрения их потенциальной патогенности, оценить риск развития заболевания при наличии того или иного генетического варианта у обследуемого.

Владеть:

Для достижения ПК-1.1 владеть: навыками применения различных генетических методов, интерпретации результатов молекулярно-генетических и цитогенетических методов диагностики.

ПК-5: Способен к выполнению прикладных и поисковых научных исследований и разработок в области медицины и биологии, направленных на улучшение диагностики заболеваний человека, скрининг, мониторинг заболеваний человека.

Знать:

Для достижения ПК-5.1 знать: генетические методы, возможности и ограничения современных молекулярно-генетических технологий и подходы к диагностике и терапии патологии человека.

Уметь:

Для достижения ПК-5.1 уметь: обосновывать возможность использования молекулярно-генетических методов в определенной области медицины, осуществлять дизайн олигонуклеотидных праймеров и контроль качества эксперимента.

Владеть:

Для достижения ПК-5.1 владеть: навыками к выполнению прикладных и поисковых научных исследований и разработок в области медицины и биологии, связанных с оценкой эффективности, качества и безопасности лечения и прогнозом исходов заболевания, совершенствованием методов диагностики и лечения, направленных на сохранение жизни и здоровья человека.

В результате освоения дисциплины обучающийся должен

3.1	Знать:
3.1.1	Современные представления о геноме человека. Особенности клинических проявлений наследственной патологии у детей, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов. Биохимическую диагностику, методы, используемые для диагностики дефектов обмена; показания к биохимическому генетическому исследованию. Принципы и методы пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний; показания, сроки проведения, противопоказания.
3.2	Уметь:
3.2.1	Сформулировать предположительный определить необходимость генетические методы. Изложить результаты клинко-генетического и лабораторного обследования в виде дневников и заключений в истории болезни пациента. Обоснованно направлять пациентов на медико-генетическое консультирование,
3.2.2	с обеспечением необходимой документации.
3.3	Владеть:
3.3.1	Владеть навыками применения различных генетических методов, интерпретации результатов молекулярно-генетических и цитогенетических методов диагностики, способностью анализировать и аргументировать вклад наследственных факторов в патогенез заболеваний человека, методикой сбора наследственного анамнеза, анализа результатов современных молекулярно-генетических, цитогенетических методов исследования.



4. ОБЪЕМ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Общая трудоемкость	3 ЗЕТ
Часов по учебному плану : 108	Виды контроля в семестрах: экзамены 7
в том числе :	
аудиторные занятия : 50	
самостоятельная работа : 40	
часов на контроль : 18	

5. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Код занятия	Наименование разделов и тем /вид занятия/	Семестр / Курс	Часов	Литература
	Раздел 1. Медицинская генетика: основные понятия, задачи, направления и перспективы развития.			
1.1	Медицинская генетика: основные понятия, задачи, направления и перспективы развития. Методы диагностики наследственных заболеваний. /Лек/	7	2	Л1.1 Л1.2Л2.1 Э1 Э2 Э3
1.2	Классические методы исследования в медицинской генетике: возможности и ограничения. /Пр/	7	2	Л1.1 Л1.2Л2.1 Э1 Э2 Э3
1.3	Взаимодействие наследственности и среды в формировании устойчивости и предрасположенности к заболеваниям. Этиология наследственных болезней. Мутации как этиологический фактор. Патогенез наследственных болезней (молекулярный, клеточный, тканевой уровни). Вклад мутаций во внутриутробную гибель плода, перинатальную и раннюю детскую смертность. /Ср/	7	6	Л1.1 Л1.2Л2.1 Э1 Э2 Э3
	Раздел 2. Молекулярно-генетические основы патологии человека.			
2.1	Нарушения матричных процессов и регуляции экспрессии генома как причина наследственной патологии. /Лек/	7	2	Л1.1 Л1.2Л2.1 Э1 Э2 Э3
2.2	Структура генома человека: предпосылки к формированию нарушений, приводящих к развитию наследственных болезней. /Пр/	7	2	Л1.1 Л1.2Л2.1 Э1 Э2 Э3
2.3	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. /Пр/	7	2	Л1.1 Л1.2Л2.1 Э1 Э2 Э3
2.4	Молекулярные и генетические основы клеточного деления. Цитогенетические и молекулярно-генетические механизмы возникновения хромосомных мутаций. Молекулярные и генетические основы детерминации, дифференцировки и апоптоза. /Пр/	7	2	Л1.1 Л1.2Л2.1 Э1 Э2 Э3
2.5	Генетические и внешнесредовые причины тератогенеза. Понятие о критических периодах онтогенеза. Понятие о фенкопиях. Морфогенетические варианты развития (микроаномалии, микропризнаки, стигмы дисэмбриогенеза) и их значение в диагностике наследственной патологии. Врожденные пороки развития: этиология, классификация, клиника, диагностика, исходы. /Ср/	7	10	Л1.1 Л1.2Л2.1 Э1 Э2 Э3
	Раздел 3. Наследственная и мультифакторная патология человека: клинико-молекулярно-генетические характеристики.			
3.1	Современные подходы к классификации врожденной и наследственной патологии. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность патологии человека. Принципы клинической диагностики наследственной патологии. /Лек/	7	2	Л1.1 Л1.2Л2.1 Э1 Э2 Э3
3.2	Клинико-генетические характеристики и основные подходы к классификации наследственных болезней обмена веществ. /Лек/	7	2	Л1.1 Л1.2Л2.1 Э1 Э2 Э3



3.3	Врождённые аномалии развития: механизмы формирования пороков развития. Хромосомная патология. Нарушения формирования пола. /Пр/	7	2	Л1.1 Л1.2Л2.1 Э1 Э2 Э3
3.4	Клинико-генетические характеристики наследственных болезней нервной системы. Критерии и методы постановки диагноза. /Пр/	7	2	Л1.1 Л1.2Л2.1 Э1 Э2 Э3
3.5	Нарушения сплайсинга как молекулярный механизм патологии. Биоинформатика сплайсинга РНК: варианты сплайсинга, оценка нормы и патологии. Сплайсинг как инструмент определения экзонов. /Пр/	7	2	Л1.1 Л1.2Л2.1 Э1 Э2 Э3
3.6	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. /Пр/	7	4	Л1.1 Л1.2Л2.1 Э1 Э2 Э3
3.7	Хромосомные синдромы: эпидемиология, этиология, патогенез, классификация, общая характеристика хромосомных болезней. Моногенные болезни: этиология, патогенез, характеристика, классификация. Наследственные болезни обмена веществ: патогенез, классификация. /Ср/	7	10	Л1.1 Л1.2Л2.1 Э1 Э2 Э3
Раздел 4. Современные проблемы диагностики, лечения и профилактики наследственной патологии.				
4.1	Геномные технологии в медицинской генетике: методы анализа генов. /Лек/	7	2	Л1.1 Л1.2Л2.1 Э1 Э2 Э3
4.2	Геномные технологии в медицинской генетике: методы анализа геномов. /Лек/	7	2	Л1.1 Л1.2Л2.1 Э1 Э2 Э3
4.3	Методы профилактики и терапии наследственной патологии. 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). /Лек/	7	2	Л1.1 Л1.2Л2.1 Э1 Э2 Э3
4.4	Методы профилактики и терапии наследственной патологии (в т.ч. неонатальный скрининг; подходы к разработке патогенетической терапии на примере НБО) /Лек/	7	2	Л1.1 Л1.2Л2.1 Э1 Э2 Э3
4.5	Анализ и интерпретация результатов молекулярно-генетических исследований. /Пр/	7	4	Л1.1 Л1.2Л2.1 Э1 Э2 Э3
4.6	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. /Пр/	7	4	Л1.1 Л1.2Л2.1 Э1 Э2 Э3
4.7	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. /Пр/	7	4	Л1.1 Л1.2Л2.1 Э1 Э2 Э3
4.8	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 Integrative Genomics Viewer (IGV). /Пр/	7	4	Л1.1 Л1.2Л2.1 Э1 Э2 Э3



4.9	Организация медико-генетической службы в России. Медико-генетическое консультирование: задачи, этапы. Профилактика наследственных болезней: первичная, вторичная, третичная. Пренатальная диагностика: методы, показания. Правовые и деонтологические вопросы в клинической генетике. /Ср/	7	14	Л1.1 Л1.2Л2.1 Э1 Э2 Э3
-----	--	---	----	---------------------------

6. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

6.1. Перечень видов оценочных средств

Для текущего контроля: устный опрос, ситуационные задачи, тесты.
Промежуточная аттестация: экзамен в форме устного опроса.

6.2. Типовые контрольные задания и иные материалы для текущей аттестации

Примеры вопросов для устного опроса:

1. Методы ПЦР в медицинской генетике.
2. Болезнь Дауна, типичная и атипичные формы.
3. Постнатальная диагностика наследственных и врожденных болезней

Примеры тестовых заданий:

1. Какое хромосомное заболевание можно заподозрить у юноши высокого роста, с женским типом строения скелета, недостаточным оволосением лобка и области подмышечных впадин и умственной отсталости:

- а) синдром Трипло-Х
- б) синдром Шершевского-Тернера
- в) синдром Клайнфельтера (+)
- г) синдром ХУУ

2. Здоровый мужчина имеет кариотип:

- а) 46XX
- б) 47XXY
- в) 46XY (+)
- г) 45X0

3. Какой из методов лечения наследственных заболеваний применяется для лечения фенилкетонурии:

- а) заместительная терапия
- б) витаминотерапия
- в) диетотерапия (+)
- г) хирургическая операция

Пример ситуационной задачи:

В молодой семье родился ребенок, плач которого напоминает кошачье мяуканье. При обращении в медико-генетическую консультацию у ребенка обнаружили лунообразное лицо, мышечную гипотонию, микроцефалию, анти-монголоидный разрез глаз, косоглазие, низко расположенные деформированные ушные раковины, задержку психического развития:

- а) какое заболевание можно предположить?
- б) какие методы следует использовать для постановки диагноза?
- в) какой прогноз дальнейшей жизнеспособности этого ребенка?
- г) какие методы пренатальной диагностики следует применить для выявления заболевания?

6.3. Типовые контрольные вопросы и задания для промежуточной аттестации

Примеры экзаменационных вопросов:

1. Наследственность и изменчивость. Виды изменчивости, роль факторов среды в формировании фенотипической изменчивости.

- а) понятие наследственности и изменчивости
- б) виды изменчивости
- в) роль факторов среды в формировании фенотипической изменчивости.

2. Синдром Шершевского-Тернера: клинические варианты

- а) причины развития заболевания
- б) клинические признаки синдрома
- в) диагностика, лечение.

3. Генетико-гигиеническое нормирование факторов окружающей среды.

Примерный план ответа:

- а) Принципы, методы, регламентация;



- б) Генетический мониторинг и прогнозирование генетических факторов окружающей среды;
в) Принципы оценивания генетико-эпидемиологических данных, полученных органами санитарного контроля.
4. Просеивающие программы.

Примерный план ответа:

- а) Назначение просеивающих программ;
б) Условия проведения просеивающих программ;
в) Перечень заболеваний, подлежащих массовому скринингу.

6.4. Критерии оценивания

Критерием успешности освоения учебного материала является экспертная оценка преподавателя, учитывающая регулярность посещения лекционных, семинарских и лабораторных занятий, знаний теоретического раздела программы по дисциплине (в том числе материала самостоятельной работы), которые оцениваются устным опросом по вопросам дисциплины и по качеству решения ситуационных задач и тестов. Качество усвоения знаний после двух семестров завершается экзаменом.

Критерии оценки теста:

- оценка «отлично» выставляется студенту, если задание выполнено на 91-100% (высокий уровень освоения проверяемых компетенций);
- оценка «хорошо» выставляется студенту, если задание выполнено на 81-90% (средний уровень освоения проверяемых компетенций);
- оценка «удовлетворительно» выставляется студенту, если задание выполнено на 70-80% (базовый уровень освоения проверяемых компетенций);
- оценка «неудовлетворительно» выставляется студенту, если задания выполнено менее чем на 70% (недостаточный уровень освоения проверяемых компетенций);

Критерии оценки решения ситуационной задачи:

- 5 «отлично» – комплексная оценка предложенной ситуации; знание теоретического материала с учетом междисциплинарных связей, правильный выбор тактики действий; последовательное, уверенное выполнение практических манипуляций; оказание неотложной помощи в соответствии с алгоритмами действий;
- 4 «хорошо» – комплексная оценка предложенной ситуации, незначительные затруднения при ответе на теоретические вопросы, неполное раскрытие междисциплинарных связей; правильный выбор тактики действий; логическое обоснование теоретических вопросов с дополнительными комментариями преподавателя; последовательное, уверенное выполнение практических манипуляций; оказание неотложной помощи в соответствии с алгоритмами действий;
- 3 «удовлетворительно» – затруднения с комплексной оценкой предложенной ситуации; неполный ответ, требующий наводящих вопросов педагога; выбор тактики действий в соответствии с ситуацией возможен при наводящих вопросах преподавателя, правильное последовательное, но неуверенное выполнение манипуляций; оказание неотложной помощи в соответствии с алгоритмами действий;
- 2 «неудовлетворительно» – неверная оценка ситуации; неправильно выбранная тактика действий, приводящая к ухудшению ситуации, нарушению безопасности пациента; неправильное выполнение практических манипуляций.
- Промежуточная аттестация проводится по окончании 7 семестра в форме экзамена. На экзамене обучающийся проходит устное собеседование по вопросам дисциплины.

Оценка устного ответа студента на экзамене:

- Оценка «отлично» выставляется студенту, если он владеет понятийным аппаратом, демонстрирует глубину и полное овладение содержанием учебного материала, в котором легко ориентируется; дал полный ответ и показал глубокие знания по каждому из вопросов.
- Оценка «хорошо» выставляется студенту, за умение грамотно излагать материал, но при этом содержание и форма ответа могут иметь отдельные неточности;
- Оценка «удовлетворительно» выставляется, если студент обнаруживает знания и понимание основных положений учебного материала, но излагает его неполно, непоследовательно, допускает неточности в определении понятий, не умеет доказательно обосновывать свои суждения;
- Оценка «неудовлетворительно» выставляется, если студент имеет разрозненные, бессистемные знания, не умеет выделять главное и второстепенное, допускает ошибки в определении понятий, искажает их смысл.

7. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

7.1. Рекомендуемая литература

7.1.1. Основная литература

	Авторы,	Заглавие	Издательство,	Ресурс
ЛП.1	Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А.	Клиническая генетика: учебник (https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html)	Москва : ГЭОТАР- Медиа, 2020	ЭБС



	Авторы,	Заглавие	Издательство,	Ресурс
Л1.2	Рубав Э.Д.	Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник (https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785222351772.html)	Москва : Феникс, 2020	ЭБС

7.1.2. Дополнительная литература

	Авторы,	Заглавие	Издательство,	Ресурс
Л2.1	Азова М.М.	Общая и медицинская генетика. Задачи: учебное пособие (https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970459799.html)	Москва : ГЭОТАР- Медиа, 2021	ЭБС

7.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет"

Э1	Научная электронная библиотека eLIBRARY.RU» - раздел «Журналы открытого доступа» (https://elibrary.ru/projects/subscription/rus_titles_free.asp) на 01.10.2018 г. содержит более 6000 научных журналов http://www.elibrary.ru http://www.elibrary.ru			
Э2	Российский фонд фундаментальных исследований (РФФИ) - официальный сайт http://www.rfbr.ru/rffi/ru http://www.rfbr.ru/rffi/ru			
Э3	Научная электронная библиотека. Монографии, изданные в издательстве Российской Академии Естествознания полнотекстовый ресурс научных и учебных изданий PAE https://www.monographies.ru/ https://www.monographies.ru/			

7.3 Перечень информационных технологий

7.3.1 Программное обеспечение

LMS Moodle

MS Office365

Adobe Connect Acrobat

7.3.2 Профессиональные базы данных и информационно-справочные системы

Научная электронная библиотека eLIBRARY.RU (<https://elibrary.ru/defaultx.asp?>) eLIBRARY.RU : научная электронная библиотека : сайт. – Москва, 2000 – . – URL: <https://elibrary.ru>. – Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст : электронный

Национальная электронная библиотека (НЭБ) (<https://rusneb.ru/>) Национальная электронная библиотека (НЭБ) : объединенный электронный каталог фондов российских библиотек : сайт. – URL: <http://нэб.рф>. – Режим доступа: из читальных залов библиотеки ЧелГУ. – Текст : электронный.

8. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Лекционные занятия проводятся в лекционных аудиториях. Для проведения занятий лекционного типа предлагаются наборы демонстрационного оборудования (ноутбук, проектор, экран, колонки) и учебно-наглядных пособий (презентации по всем разделам дисциплины).

Для проведения занятий семинарского типа в университете аудитория оборудована мультимедийным комплексом и экраном для демонстрации слайдовых презентаций.

Помещения для самостоятельной работы оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду университета, куда каждый обучающийся в течение всего периода обучения обеспечен индивидуальным неограниченным доступом.

9. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Успешное освоение дисциплины предполагает активную работу студента на всех занятиях аудиторной формы (лекции, семинарские занятия), выполнение контрольных мероприятий, планомерную самостоятельную работу. В ходе освоения дисциплины студент расширяет свой опыт, развивает такие общекультурные и профессиональные компетенции как овладение навыками исследовательской деятельности; целеполагание, планирование, анализ и рефлексия в процессе познания; формирование мышления.

Посещение лекционных занятий и конспектирование лекционного материала является необходимым, но недостаточным условием для успешного усвоения дисциплины. Студенту необходимо систематически работать с рекомендованной литературой, дополняя конспект лекций необходимыми пояснениями, уточнениями и терминами по изучаемой теме.

Для качественного усвоения данной дисциплины необходимо посещать семинарские занятия, изучать вопросы тем самостоятельной подготовки. Практические занятия требуют предварительной теоретической подготовки по соответствующей теме: изучения учебной и дополнительной литературы.



Особую роль в курсе занимают лабораторные занятия. Они формируют практические умения и навыки, закрепляют и развивают теоретические навыки, поддерживают интерес к изучению дисциплины. Поэтому студент заинтересован готовиться к каждому занятию без исключения.

В ходе изучения дисциплины применяется такой вид теоретического занятия как самостоятельная работа студентов. Роль преподавателя при этом заключается в организации самостоятельной работы студентов, в обучении их методам самостоятельного изучения вопросов теории. Эта организация заключается в определении задания, сроков исполнения, осуществлении контроля и оценке результатов изучения учебного материала.

Основными видами самостоятельной работы являются: работа с печатными источниками информации (конспектом, книгой, документами), работа с интернет-ресурсами.

10. СПЕЦИАЛЬНЫЕ УСЛОВИЯ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ ОБУЧАЮЩИМИСЯ С ИНВАЛИДНОСТЬЮ И ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ

Освоение дисциплины инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья осуществляется с использованием специальных технических средств и голо информационных технологий, предоставляемых Ресурсным учебно-методическим центром по обучению инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья ЧелГУ по запросу обучающегося.

1. Мобильные специальные технические средства для лиц с нарушениями зрения: портативный компьютер с вводом/выводом шрифтом Брайля с синтезатором речи «EIBraile-W14J G2»; ноутбуки с программной экранного доступа NVDA; электронные увеличители для удаленного просмотра; видеоувеличители портативные; тифлоплеер; цифровые диктофоны.

2. Мобильные специальные технические средства для лиц с нарушениями слуха: система свободного звукового поля со встроенной совместимостью с FM-устройствами; радиоклассы «Сонет-PCM» с передатчиком, заушным индуктором и индукционной петлей; система информационная для слабослышащих переносная «Исток» А2 со встроенным плеером – звуковым информатором; документ-камера; программируемые слуховые аппараты индивидуального пользования.

3. Ассистивные информационные технологии: программное обеспечение экранного доступа с синтезом речи NVDA; программы экранного увеличения; программы речевого синтеза для компьютеров и ноутбуков; программы речевого синтеза для мобильных устройств; экранная клавиатура; экранная лупа.

При необходимости для обучающихся с нарушениями зрения на рабочих местах для проведения практических или лабораторных занятий устанавливается специальное программное обеспечение (программа речевой навигации NVDA, речевые синтезаторы, экранные лупы).

В учебные аудитории обеспечивается беспрепятственный доступ для обучающихся инвалидов и обучающихся с ограниченными возможностями здоровья. В каждой аудитории, где обучаются инвалиды и лица с ограниченными возможностями здоровья, предусматривается соответствующее количество мест для обучающихся с учетом нарушений их здоровья.

Для освоения дисциплины инвалидам и лицам с ограниченными возможностями здоровья предоставляется доступ к печатным источникам, имеющимся в научной библиотеке ЧелГУ, с помощью специальных технических средств; доступ к электронным источникам, представленным в форме электронного документа в фонде научной библиотеки ЧелГУ или электронно-библиотечных системах, с помощью специальных технических и программных средств (рабочее место для незрячего пользователя с программным обеспечением экранного доступа с синтезом речи NVDA, рабочее место с компьютерным роллером и клавиатурой CleVu с большими кнопками и с разделяющей клавиши накладкой).

Учебно-методические материалы для обучающихся из числа инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья предоставляются в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья и восприятия информации:

Для лиц с нарушениями зрения:

- в печатной форме увеличенным шрифтом,
- в форме электронного документа,
- в форме аудиофайла,
- в печатной форме шрифтом Брайля.

Для лиц с нарушениями слуха:

- в печатной форме,
- в форме электронного документа.

Для лиц с нарушениями опорно-двигательного аппарата:

- в печатной форме,
- в форме электронного документа,
- в форме аудиофайла.

Данный перечень может быть конкретизирован в зависимости от контингента обучающихся.

Для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья освоение дисциплины может быть частично или полностью осуществлено с использованием дистанционных образовательных технологий (Moodle, Adobe Connect



Про и пр.).

В освоении дисциплины инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья используется индивидуальная работа. Под индивидуальной работой подразумевается две формы взаимодействия с преподавателем: индивидуальная учебная работа (консультации), т.е. дополнительное разъяснение учебного материала и углубленное изучение материала с теми обучающимися, которые в этом заинтересованы, и индивидуальная воспитательная работа. Индивидуальные консультации направлены на индивидуализацию обучения и установлению воспитательного контакта между преподавателем и обучающимся инвалидом или обучающимся с ограниченными возможностями здоровья.

При проведении процедуры оценивания результатов обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по дисциплине обеспечивается выполнение следующих дополнительных требований в зависимости от индивидуальных особенностей, обучающихся:

- а) инструкция по порядку проведения процедуры оценивания предоставляется в доступной форме (устно, в письменной форме, в письменной форме шрифтом Брайля, устно с использованием услуг сурдопереводчика);
- б) доступная форма предоставления заданий оценочных средств (в печатной форме, в печатной форме увеличенным шрифтом, в печатной форме шрифтом Брайля, в форме электронного документа, задания зачитываются ассистентом, задания предоставляются с использованием сурдоперевода);
- в) доступная форма предоставления ответов на задания (письменно на бумаге, набор ответов на компьютере, письменно шрифтом Брайля, с использованием услуг ассистента, устно).

При проведении процедуры оценивания результатов обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья предусматривается использование технических средств, необходимых им в связи с их индивидуальными особенностями. Эти средства могут быть предоставлены ЧелГУ или могут использоваться собственные технические средства. При необходимости инвалидам и лицам с ограниченными возможностями здоровья предоставляется дополнительное время для подготовки ответа на задания, процедура оценивания результатов обучения по дисциплине может проводиться в несколько этапов.

Проведение процедуры оценивания результатов обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья допускается с использованием дистанционных образовательных технологий.

2022-2023_30_05_01_ФМБХ_о_2022_3_plx_Медицинская генетика (1)

Проректор по учебной работе утверждено 30.05.2022 В.Е. Федоров

Ученым советом факультета фундаментальной медицины

Протокол заседания № 3 от 25.05.2022

Председатель Ученого совета
факультета фундаментальной
медицины

согласовано

О.Б. Цейликман

Заседанием факультета фундаментальной медицины

Протокол заседания № 5 от 13.05.2022

Заведующий кафедрой

согласовано

О.Н. Егоров

Автор (составитель)

Е.Б. Хромова

**Структура рабочей программы соответствует приказу ректора ФГБОУ ВО
«ЧелГУ» от «13» апреля 2021 г. № 247-1**