

Документ подписан простой электронной подписью Информация о владельце: ФИО: Таскаев Сергей Валерьевич Должность: Ректор	МИНОВЕРНАУКИ РОССИИ Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ»)	
Дата подписания: 08.07.2024 05:03:12 Уникальный программный ключ: 891954b8c2c17b6350cbe51cdda3096e877a1f5	Рабочая программа дисциплины "Медицинская генетика" по направлению подготовки (специальности) 30.05.03 "Медицинская кибернетика", направленности (профилю) Медицинская кибернетика ФГБОУ ВО «ЧелГУ»	стр. 1

## **Рабочая программа дисциплины (модуля)\***

Медицинская генетика

Направление подготовки (специальность)

30.05.03 Медицинская кибернетика

Направленность (профиль)

Медицинская кибернетика

Присваиваемая квалификация (степень)

Врач-кибернетик

Форма обучения

очная

Год(ы) набора 2024

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

Челябинск 2024 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**

<b>3.1</b>	<b>Знать:</b>
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.
<b>3.2</b>	<b>Уметь:</b>
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.
<b>3.3</b>	<b>Владеть:</b>
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 в том числе : аудиторные занятия : 50 самостоятельная работа : 30,8 часов на контроль : 18 контактная работа: 59,2 ИКР: 9,2	Виды контроля в семестрах:  экзамены 7

#### 5. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Код занятия	Наименование разделов и тем /вид занятия/	Семестр / Курс	Часов	Литература
	<b>Раздел 1. Медицинская генетика: основные понятия, задачи, направления и перспективы развития.</b>			
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
	<b>Раздел 2. Молекулярно-генетические основы патологии человека.</b>			
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
	<b>Раздел 3. Наследственная и мультифакторная патология человека: клинико-молекулярно-генетические характеристики.</b>			
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, МЛРА): 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
<b>Раздел 4. Современные проблемы диагностики, лечения и профилактики наследственной патологии.</b>				
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	4,8	Л1.1 Л1.2Л2.1 Э1 Э2 Э3
<b>Раздел 5. Иная контактная работа</b>				
5.1	Индивидуальные консультации, текущий контроль /ИКР/	7	9,2	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) 47XXУ
- в) 46ХУ (+)
- г) 45Х0

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:

- Принципы, методы, регламентация;
- Генетический мониторинг и прогнозирование генетических факторов окружающей среды;
- Принципы оценивания генетико-эпидемиологических данных, полученных органами санитарного контроля.

### 4. Просеивающие программы.

Примерный план ответа:

- Назначение просеивающих программ;
- Условия проведения просеивающих программ;
- 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, составители	Заглавие	Издательство, год	Ресурс
---------------------	----------	-------------------	--------



	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Ресурс
Л1.1	Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А.	Клиническая генетика: учебник ( <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html</a> )	Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020	ЭБС
Л1.2	Рубан Э.Д.	Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник ( <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785222351772.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785222351772.html</a> )	Москва : Феникс, 2020	ЭБС

#### 7.1.2. Дополнительная литература

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

#### 7.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет"

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

#### 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 освоения 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 экранной клавиатурой NVDA; электронные увеличители для удаленного просмотра; видеувеличители 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 Pro 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.

**Направление подготовки (специальность) 30.05.03 Медицинская кибернетика,  
30.05.03 Медицинская кибернетика, 30.05.03 Медицинская кибернетика  
"Медицинская генетика", Год(ы) набора 2024, очно**

**Рабочая программа дисциплины (модуля) одобрена и рекомендована:**

Проректор по учебной работе                      утверждено 21.02.2024 А.А. Саламатов

Ученым советом факультета фундаментальной медицины

Протокол заседания № 1 от 29.01.2024

Председатель Ученого совета  
факультета фундаментальной  
медицины

согласовано

О.Б. Цейликман

**Заседанием кафедры    Общей и клинической патологии**

Протокол заседания № 1 от 14.01.2024

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**