

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Лиховид Андрей Александрович

Должность: Декан медико-биологического факультета  
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования

Дата подписания: 19.06.2026 15:00:48  
«СЕВЕРО-КАВКАЗСКИЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»

Уникальный программный ключ:

9be8323dc475070155bff574a852af60dd826c5c

**УТВЕРЖДАЮ**

Декан медико-биологического  
факультета д-р геогр. наук проф.  
Лиховид А.А.

## **РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ**

Медицинская генетика

|                        |                       |
|------------------------|-----------------------|
| Специальность          | 31.05.03 Стоматология |
| Год начала обучения    | 2026                  |
| Форма обучения         | очная                 |
| Реализуется в семестре | 7                     |

**Разработано**

Доцент базовой кафедры генетики и селекции  
к.м.н. Бакулина Е.Г.

Ставрополь, 2026 г.

## 1. Цель и задачи освоения дисциплины

Основная цель курса является обеспечение обучающихся необходимой информацией для овладения знаниями в области изучения общей и медицинской генетики, приобретение студентами практических навыков и умений работы в генетической лаборатории, освоение биохимических, иммуногенетических методов исследования, получение навыков по сбору генеалогического анамнеза, выявлению наследственного характера и типа наследования заболевания, а также формирование у студентов основ клинической генетики, умения поставить диагноз основных заболеваний с наследственной природой и осуществить их профилактику.

Задачи курса:

1. Сформировать целостное представление о значении генетики в жизни человека, организация наследственного материала.
2. Дать обстоятельные знания о законах наследственности и изменчивости, семиотике и клинической диагностике наследственных заболеваний.
3. Ознакомить с традиционными и новейшими методами лабораторных исследований в генетике, методами пренатальной диагностики.

## 2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Медицинская генетика» относится к дисциплинам обязательной части.

## 3. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесённых с планируемыми результатами освоения образовательной программы

| Код, формулировка компетенции                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | Код, формулировка индикатора                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           | Планируемые результаты обучения по дисциплине, характеризующие этапы формирования компетенций, индикаторов |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ПК-1. Способен и готов к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также | ИД-1 ПК-1<br>Знаком с основными критериями здорового образа жизни и методами его формирования.<br>ИД-2 ПК-1<br>Применяет методы и формы организации общения, техники и приемы привлечения населения к обучению гигиеническим мероприятиям оздоровительного характера.<br>ИД-3 ПК-1<br>Применяет основные гигиенические мероприятия оздоровительного характера, способствующие укреплению здоровья и профилактике возникновения стоматологических заболеваний.<br>ИД-4 ПК-1<br>Способен планировать, организовывать и проводить мероприятия в рамках санитарно-гигиенического просвещения среди населения, обучение пациентов и медицинских работников. | Приобретение специальных врачебных навыков и применение их в практическом здравоохранении                  |

|                                                                                                                                                                                                                                                                   |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |                                           |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------|
| <p>направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания</p>                                                                                                                                                               | <p>ИД-5 ПК-1<br/>Способен проводить санитарно-просветительскую работу среди пациентов со стоматологическими заболеваниями с целью формирования здорового образа жизни и профилактики стоматологических заболеваний.<br/>ИД-6 ПК-1<br/>Имеет практический опыт пропаганды здорового образа жизни и профилактики стоматологических заболеваний.<br/>ИД-7 ПК-1<br/>Имеет практический опыт формирования у пациентов (их законных представителей) поведения, направленного на сохранение и повышение уровня стоматологического здоровья.</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |                                           |
| <p>ПК 5. Способен к определению у пациента основных патологических состояний, симптомов, синдромов стоматологических заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем</p> | <p>ИД-1 ПК-5<br/>Знаком с клинической картиной, методами диагностики, классификацией заболеваний зубов, пародонта, слизистой оболочки полости рта, губ у пациентов.<br/>ИД-2 ПК-5<br/>Знаком с клинической картиной, методами диагностики, классификацией заболеваний костной ткани челюстей, периферической нервной системы челюстно-лицевой области, височно-нижнечелюстного сустава у пациентов.<br/>ИД-3 ПК-5<br/>Знаком с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ).<br/>ИД-4 ПК-5<br/>Способен формулировать окончательный диагноз в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ).<br/>ИД-5 ПК-5<br/>Имеет практический опыт интерпретации данных дополнительных (лабораторных и инструментальных) обследований пациентов (включая рентгенологические методы).<br/>ИД-6 ПК-5<br/>Имеет практический опыт постановки предварительного диагноза в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ).<br/>ИД-7 ПК-5<br/>Имеет практический опыт проведения дифференциальной диагностики стоматологических заболеваний.<br/>ИД-8 ПК-5<br/>Имеет практический опыт постановки</p> | <p>Формирование клинического мышления</p> |

|                                                                 |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |                                    |
|-----------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------|
|                                                                 | окончательного диагноза в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ).                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |                                    |
| ПК-14. Способен к участию и проведению медицинских исследований | <p>ИД-1 ПК-14<br/>Знаком со способами и формами публичного представления медицинской информации; основными принципами проведения медицинских научных исследований.</p> <p>ИД-2 ПК-14<br/>Способен интерпретировать данные научных публикаций.</p> <p>ИД-3 ПК-14<br/>Способен подготовить презентацию для публичного представления медицинской информации, результатов научного исследования.</p> <p>ИД-4 ПК-14<br/>Имеет практический опыт публичного представления медицинской информации на основе доказательной медицины.</p> <p>ИД-5 ПК-14<br/>Имеет практический опыт частичного участия в проведении научного исследования.</p> | Формирование клинического мышления |

#### 4. Объем учебной дисциплины и формы контроля \*

|                                                     |                   |
|-----------------------------------------------------|-------------------|
| Объем занятий: всего: 3 з.е. 108 в акад.ч.          | ОФО,<br>в акад.ч. |
| <b>Контактная работа:</b>                           | 36                |
| Лекции/из них практическая подготовка               | 18/0              |
| Практических занятий/из них практическая подготовка | 18/0              |
| <b>Самостоятельная работа</b>                       | 72                |
| <b>Формы контроля</b>                               |                   |
| Зачет с оценкой                                     |                   |
| Курсовая работа                                     |                   |

\* Дисциплина предусматривает применение электронного обучения, дистанционных образовательных технологий

#### 5. Содержание дисциплины, структурированное по темам (разделам) с указанием количества часов и видов занятий

| № | Раздел (тема) дисциплины и краткое содержание | Формируемые компетенции, индикаторы | очная форма                                                                                   |                         | Формы текущего контроля |
|---|-----------------------------------------------|-------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------|-------------------------|
|   |                                               |                                     | Контактная работа обучающихся с преподавателем /из них в форме практической подготовки, часов | Самостоятельная работа. |                         |

|    |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |                                                                                                                                                                                                                                                                       | Лекции | Практические занятия | Лабораторные работы |   |               |
|----|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------|----------------------|---------------------|---|---------------|
| 1. | <b>Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики и лабораторные методы диагностики наследственных болезней</b><br>1. Основные понятия медицинской генетики.<br>2. История медицинской генетики.<br>3. Аксиомы медицинской генетики.<br>4. Геномика и клиническая медицина.<br>5. Предмет и задачи медицинской генетики.<br>6. Возрастание удельного веса наследственной патологии в структуре и инвалидизации населения.<br>7. Экологические, социально-экономические и демографические аспекты наследственной патологии.<br>8. Популяционно-статистический, близнецовый методы.<br>9. Клинико-генеалогический метод.<br>10. Цитогенетические методы.<br>11. Методы кариотипирования (особенности строения и классификации хромосом).<br>12. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных заболеваний человека. Основные принципы представления нормального кариотипа человека.<br>13. Методы диагностики: секвенс, анализ конформационного полиморфизма однонитевой ДНК и др. Метод сцепления генов.<br>14. ПЦР. Виды ПЦР. | ПК-1 ИД-1<br>ПК-1 ИД-2<br>ПК-1 ИД-3<br>ПК-1 ИД-4<br>ПК-1 ИД-5<br>ПК-1 ИД-6<br>ПК-1 ИД-7<br>ПК-5 ИД-1<br>ПК-5 ИД-2<br>ПК-5 ИД-3<br>ПК-5 ИД-4<br>ПК-5 ИД-5<br>ПК-5 ИД-6<br>ПК-5 ИД-7<br>ПК-5 ИД-8<br>ПК-14 ИД-1<br>ПК-14 ИД-2<br>ПК-14 ИД-3<br>ПК-14 ИД-4<br>ПК-14 ИД-5 | 2      | 2                    |                     | 8 | Собеседование |
| 2. | <b>Морфогенетические варианты развития. Пороки развития</b><br>1. Роль наследственности и среды в развитии патологии.<br>2. Морфогенетические варианты развития, генез, постнатальная модификация.<br>3. Общие и специфические морфогенетические варианты: значение в диагностике наследственных синдромов и врожденных состояний.<br>4. Классификации наследственной патологии.<br>5. Пороки развития: первичные и вторичные. Изолированные, системные и множественные.<br>6. Этиологическая гетерогенность врожденных пороков развития.<br>7. Тератогенный терминационный                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              | ПК-1 ИД-1<br>ПК-1 ИД-2<br>ПК-1 ИД-3<br>ПК-1 ИД-4<br>ПК-1 ИД-5<br>ПК-1 ИД-6<br>ПК-1 ИД-7<br>ПК-5 ИД-1<br>ПК-5 ИД-2<br>ПК-5 ИД-3<br>ПК-5 ИД-4<br>ПК-5 ИД-5<br>ПК-5 ИД-6<br>ПК-5 ИД-7<br>ПК-5 ИД-8<br>ПК-14 ИД-1<br>ПК-14 ИД-2<br>ПК-14 ИД-3<br>ПК-14 ИД-4               | 2      | 2                    |                     | 8 | Собеседование |

|    |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |                                                                                                                                                                                                                                                                       |   |   |  |   |                                           |
|----|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---|---|--|---|-------------------------------------------|
|    | период.<br>8. Мутации. Классификация мутаций.<br>9. Мутационный процесс и факторы окружающей среды. Радиационный мутагенез.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             | ПК-14 ИД-5                                                                                                                                                                                                                                                            |   |   |  |   |                                           |
| 3. | <b>Генные болезни. Общие закономерности патогенеза. Этиология, классификация. Клиническая картина.</b><br>1. Понятие моногенного заболевания. Типы генных мутаций.<br>2. Классификация моногенной патологии.<br>3. Схема записи мутаций в генах человека.<br>4. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм моногенных болезней.<br>5. Патогенез моногенных болезней.<br>6. Клинико-генетические характеристики моногенных болезней с менделевским наследованием.<br>7. Аутосомно-доминантные моногенные заболевания. Наследственная моторно-сенсорная нейропатия 1А типа.<br>8. Болезни ионных каналов.<br>9. Аутосомно-рецессивные моногенные заболевания. Муковисцидоз.<br>10. Проксимальная спинная атрофия.                                                                                                              | ПК-1 ИД-1<br>ПК-1 ИД-2<br>ПК-1 ИД-3<br>ПК-1 ИД-4<br>ПК-1 ИД-5<br>ПК-1 ИД-6<br>ПК-1 ИД-7<br>ПК-5 ИД-1<br>ПК-5 ИД-2<br>ПК-5 ИД-3<br>ПК-5 ИД-4<br>ПК-5 ИД-5<br>ПК-5 ИД-6<br>ПК-5 ИД-7<br>ПК-5 ИД-8<br>ПК-14 ИД-1<br>ПК-14 ИД-2<br>ПК-14 ИД-3<br>ПК-14 ИД-4<br>ПК-14 ИД-5 | 2 | 2 |  | 8 | Собеседование. Решение ситуационных задач |
| 4. | <b>Хромосомные болезни. Клинико-генетические характеристики синдромов, связанных с аномалиями по числу аутосом.</b><br>1. Общая характеристика хромосомных болезней. Этиология.<br>2. Цитогенетика хромосомных болезней.<br>3. Патогенез хромосомных болезней.<br>4. Классификация хромосомных аномалий.<br>5. Общеклинические характеристики хромосомных болезней.<br>6. Методы диагностики хромосомных болезней.<br>7. Возможности терапии и реабилитации больных.<br>8. Классификация хромосомных болезней.<br>9. Синдром Дауна. Этиология, патогенез, клиническая картина, лечение.<br>10. Синдром Эдвардса. Этиология, патогенез, клиническая картина, лечение.<br>11. Синдром Патау. Этиология, патогенез, клиническая картина, лечение.<br>12. Синдром Шерешевского-Тернера. Этиология, патогенез, клиническая картина, лечение. | ПК-1 ИД-1<br>ПК-1 ИД-2<br>ПК-1 ИД-3<br>ПК-1 ИД-4<br>ПК-1 ИД-5<br>ПК-1 ИД-6<br>ПК-1 ИД-7<br>ПК-5 ИД-1<br>ПК-5 ИД-2<br>ПК-5 ИД-3<br>ПК-5 ИД-4<br>ПК-5 ИД-5<br>ПК-5 ИД-6<br>ПК-5 ИД-7<br>ПК-5 ИД-8<br>ПК-14 ИД-1<br>ПК-14 ИД-2<br>ПК-14 ИД-3<br>ПК-14 ИД-4<br>ПК-14 ИД-5 | 2 | 2 |  | 8 | Собеседование. Решение ситуационных задач |
| 5. | <b>Болезни с нетрадиционными типами наследования</b><br>1. Заболевания, наследуемые сцепленно с                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | ПК-1 ИД-1<br>ПК-1 ИД-2<br>ПК-1 ИД-3                                                                                                                                                                                                                                   | 2 | 2 |  | 8 | Собеседование. Решение ситуационных       |

|    |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |                                                                                                                                                                                                                                                                       |   |   |  |   |                                           |
|----|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---|---|--|---|-------------------------------------------|
|    | полом. Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшена/Бекера.<br>2. Характеристика х-сцепленного доминантного типа наследования.<br>3. Голандрический тип наследования.<br>4. Митохондриальные болезни.<br>Этиология и патогенез митохондриальных болезней.<br>5. Болезни геномного импринтинга. Этиология и патогенез болезней геномного импринтинга.<br>6. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов. Хорея Гентингтона.<br>7. Прионные болезни                                                                                                                                                                                                                                                                                                          | ПК-1 ИД-4<br>ПК-1 ИД-5<br>ПК-1 ИД-6<br>ПК-1 ИД-7<br>ПК-5 ИД-1<br>ПК-5 ИД-2<br>ПК-5 ИД-3<br>ПК-5 ИД-4<br>ПК-5 ИД-5<br>ПК-5 ИД-6<br>ПК-5 ИД-7<br>ПК-5 ИД-8<br>ПК-14 ИД-1<br>ПК-14 ИД-2<br>ПК-14 ИД-3<br>ПК-14 ИД-4<br>ПК-14 ИД-5                                        |   |   |  |   | задач                                     |
| 6. | <b>Болезни с наследственной предрасположенностью.</b><br><b>Профилактика наследственной и врожденной патологии.</b><br>1. Общая характеристика мультифакториальных заболеваний.<br>2. Механизмы реализации наследственного предрасположения.<br>3. Моногенно и полигенно обусловленная предрасположенность.<br>4. Клинико-генетические особенности некоторых болезней с наследственной предрасположенностью.<br>5. Генетические основы профилактики наследственной патологии.<br>6. Виды и этапы медико-генетического консультирования. Генетический риск (понятие, методика расчета).<br>7. Методы неинвазивной и инвазивной пренатальной диагностики.<br>8. Показания к проведению инвазивной пренатальной диагностики.<br>9. Неонатальный скрининг. | ПК-1 ИД-1<br>ПК-1 ИД-2<br>ПК-1 ИД-3<br>ПК-1 ИД-4<br>ПК-1 ИД-5<br>ПК-1 ИД-6<br>ПК-1 ИД-7<br>ПК-5 ИД-1<br>ПК-5 ИД-2<br>ПК-5 ИД-3<br>ПК-5 ИД-4<br>ПК-5 ИД-5<br>ПК-5 ИД-6<br>ПК-5 ИД-7<br>ПК-5 ИД-8<br>ПК-14 ИД-1<br>ПК-14 ИД-2<br>ПК-14 ИД-3<br>ПК-14 ИД-4<br>ПК-14 ИД-5 | 2 | 2 |  | 8 | Собеседование. Решение ситуационных задач |
| 7. | <b>Наследственные болезни обмена.</b><br><b>Генетические аспекты канцерогенеза</b><br>1. Болезни обмена веществ. Общая характеристика моногенной патологии.<br>2. Наследственные болезни обмена аминокислот (аминоацилопатии). Альбинизм.<br>3. Наследственные болезни обмена углеводов. Галактоземия. Гликогенозы.<br>4. Наследственные болезни обмена липидов.<br>5. Наследственные болезни эритроцитов. Несфероцитарные анемии. Сфероцитарные гемолитические анемии.<br>6. Лизосомные болезни.<br>7. Мукополисахаридозы.<br>8. Пероксисомные болезни.<br>9. Протоонкогены<br>10. Гены-супрессоры опухолей.<br>11. Этапы генетической концепции                                                                                                      | ПК-1 ИД-1<br>ПК-1 ИД-2<br>ПК-1 ИД-3<br>ПК-1 ИД-4<br>ПК-1 ИД-5<br>ПК-1 ИД-6<br>ПК-1 ИД-7<br>ПК-5 ИД-1<br>ПК-5 ИД-2<br>ПК-5 ИД-3<br>ПК-5 ИД-4<br>ПК-5 ИД-5<br>ПК-5 ИД-6<br>ПК-5 ИД-7<br>ПК-5 ИД-8<br>ПК-14 ИД-1<br>ПК-14 ИД-2<br>ПК-14 ИД-3<br>ПК-14 ИД-4<br>ПК-14 ИД-5 | 2 | 4 |  | 8 | Собеседование. Решение ситуационных задач |

|    |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |                                                                                                                                                                                                                                                                       |           |           |  |           |               |
|----|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------|-----------|--|-----------|---------------|
|    | канцерогенеза.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |                                                                                                                                                                                                                                                                       |           |           |  |           |               |
| 8. | <b>Профилактика наследственной патологии</b><br>1. Медико-генетическое консультирование как основа первичной профилактики наследственных болезней.<br>2. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний.<br>Преимплантационная диагностика наследственных болезней.<br>3. Программы биохимического скрининга как основа вторичной профилактики наследственной патологии.                                                                                                                                                                                                                                                                           | ПК-1 ИД-1<br>ПК-1 ИД-2<br>ПК-1 ИД-3<br>ПК-1 ИД-4<br>ПК-1 ИД-5<br>ПК-1 ИД-6<br>ПК-1 ИД-7<br>ПК-5 ИД-1<br>ПК-5 ИД-2<br>ПК-5 ИД-3<br>ПК-5 ИД-4<br>ПК-5 ИД-5<br>ПК-5 ИД-6<br>ПК-5 ИД-7<br>ПК-5 ИД-8<br>ПК-14 ИД-1<br>ПК-14 ИД-2<br>ПК-14 ИД-3<br>ПК-14 ИД-4<br>ПК-14 ИД-5 | 2         | 2         |  | 2         | Собеседование |
| 9. | <b>Виды профилактики наследственных болезней. Принципы лечения наследственных болезней</b><br>1. Первичная и вторичная.<br>2. Уровни профилактики: прегаметический, презиготический, пренатальный, постнатальный.<br>3. Пути проведения профилактических мероприятий: управление пенетрантностью и экспрессивностью.<br>4. Формы профилактических мероприятий: массовые просеивающие (скринирующие) программы; «генетическая» диспансеризация населения.<br>5. Симптоматическое, патогенетическое лечение. Этиологическое лечение.<br>6. Генотерапия.<br>7. Этические и правовые вопросы медицинской генетики.<br>8. Биоэтические проблемы генотерапии. | ПК-1 ИД-1<br>ПК-1 ИД-2<br>ПК-1 ИД-3<br>ПК-1 ИД-4<br>ПК-1 ИД-5<br>ПК-1 ИД-6<br>ПК-1 ИД-7<br>ПК-5 ИД-1<br>ПК-5 ИД-2<br>ПК-5 ИД-3<br>ПК-5 ИД-4<br>ПК-5 ИД-5<br>ПК-5 ИД-6<br>ПК-5 ИД-7<br>ПК-5 ИД-8<br>ПК-14 ИД-1<br>ПК-14 ИД-2<br>ПК-14 ИД-3<br>ПК-14 ИД-4<br>ПК-14 ИД-5 | 2         | 2         |  | 8         | Собеседование |
|    | <b>Итого за 7 семестр</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |                                                                                                                                                                                                                                                                       | <b>18</b> | <b>18</b> |  | <b>72</b> |               |
|    | <b>ИТОГО</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                                                                                                       | <b>18</b> | <b>18</b> |  | <b>72</b> |               |

## 6. Фонд оценочных средств по дисциплине Общая генетика

Фонд оценочных средств (ФОС) по дисциплине «Медицинская генетика» базируется на перечне осваиваемых компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения дисциплины. ФОС обеспечивает объективный контроль достижения запланированных результатов обучения. ФОС включает в себя:

- описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания;
- методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций;
- типовые контрольные задания и иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений и уровня овладения формируемыми компетенциями в процессе освоения дисциплины.



ФОС является приложением к данной программе дисциплины.

## **7. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины**

Приступая к работе, каждый студент должен принимать во внимание следующие положения.

Дисциплина построена по тематическому принципу, каждая тема представляет собой логически завершённый раздел.

Практические занятия проводятся с целью закрепления усвоенной информации, приобретения навыков ее применения при решении практических задач в соответствующей предметной области.

Самостоятельная работа студентов направлена на самостоятельное изучение дополнительного материала, подготовку к практическим и лабораторным занятиям, а также выполнения всех видов самостоятельной работы.

Для успешного освоения дисциплины, необходимо выполнить все виды самостоятельной работы, используя рекомендуемые источники информации.

## **8. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины**

### **8.1. Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения дисциплины**

#### **8.1.1. Перечень основной литературы:**

1. Основы генетики : учебное пособие / составители Е. В. Кукушкина, И. А. Кукушкин. — 2-е изд. — Комсомольск-на-Амуре, Саратов: Амурский гуманитарно-педагогический государственный университет, Ай Пи Ар Медиа, 2019. — 145 с. — ISBN 978-5-85094-490-2, 978-5-4497-0138-1. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/85823.html>
2. Нахаева, В. И. Практический курс общей генетики: учебное пособие для студентов биологических специальностей педагогических высших учебных заведений : [16+] / В. И. Нахаева. — 4-е изд., стереотип. — Москва : ФЛИНТА, 2021. — 210 с. — Режим доступа: по подписке. — URL: <https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=83544>
3. Генетика : учебное пособие / М. Н. Ситников, З. И. Боготова, М. М. Биттуева [и др.]. — Нальчик : Кабардино-Балкарский государственный университет им. Х.М. Бербекова, 2019. — 119 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/110223.html>

#### **8.1.2. Перечень дополнительной литературы:**

1. Костерин, О. Э. Основы генетики. В 2 частях. Часть 1. Основные понятия, определение пола и смежные вопросы, генетическая рекомбинация : учебник для СПО / О. Э. Костерин ; под редакцией В. К. Шумного. — Саратов, Москва : Профобразование, Ай Пи Ар Медиа, 2020. — 408 с. — ISBN 978-5-4488-0792-3, 978-5-4497-0453-5. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/96019.html>
2. Костерин, О. Э. Основы генетики. В 2 частях. Часть 2. Хромосомные перестройки, полиплоидия и анеуплоидия, мобильные генетические элементы и генетическая трансформация, генетика количественных признаков и популяционная генетика : учебник для СПО / О. Э. Костерин ; под редакцией В. К. Шумного. — Саратов, Москва : Профобразование, Ай Пи Ар Медиа, 2020. — 246 с. — ISBN 978-5-4488-0793-0, 978-5-4497-0454-2. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/96020.html>
3. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан ; отв. ред. Д. В. Волкова. — Ростов-на-Дону : Феникс, 2020. — 319 с. : ил. — (Среднее медицинское образование). — Режим доступа: по подписке. — URL: <https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=601619>

### **8.2. Перечень учебно-методического обеспечения самостоятельной работы обучающихся по дисциплине**

1. Методические указания по выполнению практических занятий по дисциплине «Медицинская генетика». Специальность 31.05.03 Стоматология. Квалификация выпускника – врач-стоматолог. – Ставрополь: СКФУ, 2025.
2. Методические рекомендации для студентов по организации самостоятельной работы по

дисциплине «Медицинская генетика». Специальность 31.05.03 Стоматологии. Квалификация выпускника – врач- стоматолог. – Ставрополь: СКФУ, 2025.

### **8.3. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины**

1. [www.elibrary.ru](http://www.elibrary.ru)–электронная научная библиотека
2. [medbiol.ru](http://medbiol.ru) База знаний биологии и медицины
3. [biomolecula.ru](http://biomolecula.ru) новости о достижениях в современной биологии и медицины

### **9. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине, включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем**

Для проверки знаний может использоваться онлайн тестирование. На лабораторных занятиях студенты представляют презентации, подготовленные ими в часы самостоятельной работы.

Информационные справочные системы:

|   |                                                                                           |
|---|-------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1 | <a href="https://www.iprbookshop.ru/">https://www.iprbookshop.ru/</a>                     |
| 2 | <a href="https://biblioclub.ru/">https://biblioclub.ru/</a>                               |
| 3 | Консультант ПЛЮС                                                                          |
| 4 | <a href="http://webofknowledge.com">webofknowledge.com</a>                                |
| 5 | <a href="http://scopus.com/">http://scopus.com/</a>                                       |
| 6 | <a href="https://www.ncbi.nlm.nih.gov/genbank/">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/genbank/</a> |

Программное обеспечение:

|   |                                  |
|---|----------------------------------|
| 1 | Альт Рабочая станция 10          |
| 2 | Альт Рабочая станция К           |
| 3 | Альт «Сервер»                    |
| 4 | Пакет офисных программ - Р7-Офис |

### **10. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине**

|                        |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
|------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Лекции                 | Учебная аудитория для проведения учебных занятий, оснащенная мультимедийным оборудованием и техническими средствами обучения                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |
| Практические занятия   | Учебная лаборатория "Лаборатория геномных технологий", оснащенная оборудованием и техническими средствами обучения: комплект учебной мебели на 12 посадочных мест, персональный компьютер с необходимым комплектом лицензионного программного обеспечения. Высокопроизводительный секвенатор со станцией для пробоподготовки. Амплификатор нуклеиновых кислот с гибридационно-флуоресцентной детекцией продуктов ПЦР в режиме реального времени, дозатор пипеточный с переменным объемом одноканальный, штатив для дозаторов, морозильник лабораторный, система хранения в жидком азоте, контейнер для хранения жидкого азота, термоциклер, система для геле-документирования с синим источником света, горизонтальная система электрофореза, блок питания для проведения процедур геле электрофореза и блоттинга, спектрофотометр, система очистки воды, высокоскоростная центрифуга с охлаждением, , аспиратор с сосудом ловушкой, центрифуга/вортекс для ПЦР планшетов, денситометр, термошейкер с охлаждением для микропробирок, магнитный штатив, вортекс, магнитная мешалка с подогревом, бактерицидный проточный рециркулятор воздуха, микроскопы, наборы микропрепаратов по генетике, ПЦР бокс, ламинарный шкаф, холодильник. |
| Самостоятельная работа | Помещение для самостоятельной работы обучающихся оснащенное компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и возможностью доступа к электронной информационно-образовательной среде университета                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |

### **11. Особенности освоения дисциплины лицами с ограниченными возможностями здоровья**

Обучающимся с ограниченными возможностями здоровья предоставляются

специальные учебники, учебные пособия и дидактические материалы, специальные технические средства обучения коллективного и индивидуального пользования, услуги ассистента (помощника), оказывающего обучающимся необходимую техническую помощь, а также услуги сурдопереводчиков и тифлосурдопереводчиков.

Освоение дисциплины обучающимися с ограниченными возможностями здоровья может быть организовано совместно с другими обучающимися, а также в отдельных группах.

Освоение дисциплины обучающимися с ограниченными возможностями здоровья осуществляется с учетом особенностей психофизического развития, индивидуальных возможностей и состояния здоровья.

В целях доступности получения высшего образования по образовательной программе лицами с ограниченными возможностями здоровья при освоении дисциплины обеспечивается:

1) для лиц с ограниченными возможностями здоровья по зрению:

- присутствие ассистента, оказывающий студенту необходимую техническую помощь с учетом индивидуальных особенностей (помогает занять рабочее место, передвигаться, прочитать и оформить задание, в том числе, записывая под диктовку),
- письменные задания, а также инструкции о порядке их выполнения оформляются увеличенным шрифтом,
- специальные учебники, учебные пособия и дидактические материалы (имеющие крупный шрифт или аудиофайлы),
- индивидуальное равномерное освещение не менее 300 люкс,
- при необходимости студенту для выполнения задания предоставляется увеличивающее устройство;

2) для лиц с ограниченными возможностями здоровья по слуху:

- присутствие ассистента, оказывающий студенту необходимую техническую помощь с учетом индивидуальных особенностей (помогает занять рабочее место, передвигаться, прочитать и оформить задание, в том числе, записывая под диктовку),
- обеспечивается наличие звукоусиливающей аппаратуры коллективного пользования, при необходимости обучающемуся предоставляется звукоусиливающая аппаратура индивидуального пользования;
- обеспечивается надлежащими звуковыми средствами воспроизведения информации;

3) для лиц с ограниченными возможностями здоровья, имеющих нарушения опорно-двигательного аппарата (в том числе с тяжелыми нарушениями двигательных функций верхних конечностей или отсутствием верхних конечностей):

- письменные задания выполняются на компьютере со специализированным программным обеспечением или надиктовываются ассистенту;
- по желанию студента задания могут выполняться в устной форме.

#### **11. Особенности реализации дисциплины с применением дистанционных образовательных технологий и электронного обучения**

Согласно части 1 статьи 16 Федерального закона от 29 декабря 2012 г. № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации» под *электронным обучением* понимается организация образовательной деятельности с применением содержащейся в базах данных и используемой при реализации образовательных программ информации и обеспечивающих ее обработку информационных технологий, технических средств, а также информационно-телекоммуникационных сетей, обеспечивающих передачу по линиям связи указанной информации, взаимодействие обучающихся и педагогических работников. Под *дистанционными образовательными технологиями* понимаются

образовательные технологии, реализуемые в основном с применением информационно-телекоммуникационных сетей при опосредованном (на расстоянии) взаимодействии обучающихся и педагогических работников.

Реализация дисциплины может быть осуществлена с применением дистанционных образовательных технологий и электронного обучения полностью или частично. Компоненты УМК дисциплины (рабочая программа дисциплины, оценочные и методические материалы, формы аттестации), реализуемой с применением дистанционных

образовательных технологий и электронного обучения, содержат указание на их использование.

При организации образовательной деятельности с применением дистанционных образовательных технологий и электронного обучения могут предусматриваться асинхронный и синхронный способы осуществления взаимодействия участников образовательных отношений посредством информационно-телекоммуникационной сети «Интернет».

При применении дистанционных образовательных технологий и электронного обучения в расписании по дисциплине указываются: способы осуществления взаимодействия участников образовательных отношений посредством информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» (ВКС-видеоконференцсвязь, ЭТ – электронное тестирование); ссылки на электронную информационно-образовательную среду СКФУ, на образовательные платформы и ресурсы иных организаций, к которым предоставляется открытый доступ через информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет»; для синхронного обучения - время проведения онлайн-занятий и преподаватели; для асинхронного обучения - авторы онлайн-курсов.

При организации промежуточной аттестации с применением дистанционных образовательных технологий и электронного обучения используются Методические рекомендации по применению технических средств, обеспечивающих объективность результатов при проведении промежуточной и государственной итоговой аттестации по образовательным программам высшего образования - программам бакалавриата, программам специалитета и программам магистратуры с применением дистанционных образовательных технологий (Письмо Минобрнауки России от 07.12.2020 г. № МН- 19/1573-АН "О направлении методических рекомендаций").

Реализация дисциплины с применением электронного обучения и дистанционных образовательных технологий осуществляется с использованием электронной информационно-образовательной среды СКФУ, к которой обеспечен доступ обучающихся через информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет», или с использованием ресурсов иных организаций, в том числе платформ, предоставляющих сервисы для проведения видеоконференций, онлайн-встреч и дистанционного обучения (МТС-Линк), а также с использованием возможностей социальных сетей для осуществления коммуникации обучающихся и преподавателей.

Учебно-методическое обеспечение дисциплины, реализуемой с применением электронного обучения и дистанционных образовательных технологий, включает представленные в электронном виде рабочую программу, учебно-методические пособия или курс лекций, методические указания к выполнению различных видов учебной деятельности обучающихся, предусмотренных дисциплиной, и прочие учебно-методические материалы, размещенные в информационно-образовательной среде СКФУ.