

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Тверской государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра биологии

Рабочая программа дисциплины

Медицинская биология и генетика

для обучающихся 1 курса,

направление подготовки (специальность)

31.05.02 Педиатрия

форма обучения

очная

Трудоемкость, зачетные единицы/часы	10 з.е. / 360 ч.
в том числе:	
контактная работа	158 ч.
самостоятельная работа	202 ч.
Промежуточная аттестация, форма/семестр	Экзамен / 2 семестр

Тверь, 2025

Разработчики: зав. кафедрой биологии, д.б.н., профессор Петрова М.Б.,
Доцент кафедры биологии, к.б.н., доцент Харитонова Е.А.

Внешняя рецензия дана зав. кафедрой ботаники ФГБОУ ВО ТвГУ Министерства
образования и науки РФ, д.б.н., проф. Мейсуровой А.Ф.

Рабочая программа рассмотрена и одобрена на заседании кафедры биологии «12» мая
2025 г. (протокол № 10)

Рабочая программа рассмотрена и одобрена на заседании методического совета по
преподаванию естественнонаучных и медико-биологических дисциплин «21» мая 2025 г.
(протокол № 5)

Рабочая программа утверждена на заседании центрального координационно-
методического совета «27» августа 2025 г. (протокол № 1)

I. Пояснительная записка

Рабочая программа дисциплины разработана в соответствии с федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования (ФГОС ВО) по специальности 31.05.02 Педиатрия, утвержденного приказом Минобрнауки России от 12 августа 2020 г. № 965, с учётом рекомендаций основной профессиональной образовательной программы (ОПОП) высшего образования.

1. Цель и задачи дисциплины

Целью освоения дисциплины является формирование у обучающихся общепрофессиональных компетенций для оказания квалифицированной медицинской помощи в соответствии с федеральным государственным образовательным стандартом.

Задачами освоения дисциплины являются:

осуществление мероприятий по формированию мотивированного отношения взрослого населения и подростков к сохранению и укреплению своего здоровья и здоровья окружающих;

проведение мероприятий по гигиеническому воспитанию и профилактике паразитарных заболеваний, в том числе и трансмиссивных, среди взрослого населения и подростков;

проведение профилактических и противоэпидемиологических мероприятий, направленных на предупреждение возникновения паразитарных заболеваний;

диагностика на основе лабораторно-инструментальных методов генетических заболеваний (хромосомные болезни) и паразитарных заболеваний;

уяснение процессов, лежащих в основе хранения, передачи и реализации генетической информации;

формирование представлений о популяционно-видовом и биогеоценотическом уровнях организации жизни и процессах, протекающих на этих уровнях, влияющих на здоровье человека;

формирование навыков самостоятельной работы с информацией (учебной, научной, нормативной справочной литературой и другими источниками);

анализ научной литературы;

подготовка рефератов по современным научным проблемам;

участие в решении отдельных научно-исследовательских и научно-прикладных задач.

2. Планируемые результаты обучения по дисциплине «Медицинская биология и генетика»

Формируемые компетенции	Планируемые результаты обучения –Индикаторы достижения компетенций	В результате изучения дисциплины студент должен:
ОПК 5 Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач	ИД_{ОПК-5-1} Определяет и оценивает морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы организма человека	Знать: - медико-биологические термины из перечня основной литературы по всем модулям дисциплины; - законы классической генетики; - основные механизмы развития наследственных заболеваний у человека; - характеристику типов наследования. Уметь: - использовать медико-биологические термины в устной и письменной речи;

	ИД_{ОПК-5-2} Применяет алгоритм клинико-лабораторной и функциональной диагностики при решении профессиональных задач	- пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для поиска дополнительной информации при подготовке к занятиям. Знать: - основные принципы лабораторной диагностики паразитарных заболеваний человека; - классические и современные методы диагностики генных и хромосомных заболеваний человека Уметь: - на примере ситуационных задач определять материал и методы для диагностики паразитарных заболеваний человека; - согласно условию ситуационной задачи разрабатывать возможные способы диагностики наследственных заболеваний.
	ИД_{ОПК-5-3} Оценивает результаты клинико-лабораторной и функциональной диагностики при решении профессиональных задач	Знать: - морфологические особенности паразитов человека, по которым идентифицируются стадии жизненного цикла паразитов в процессе диагностики вызываемых ими заболеваний; - результаты диагностики наиболее распространенных генных и хромосомных заболеваний человека, которые используются в постановке диагноза. Уметь: - поставить предположительный диагноз по результатам диагностики паразитарных заболеваний согласно условию ситуационной задачи; - использовать результаты лабораторной диагностики для постановки предварительного или окончательного диагноза наследственного заболевания на примере ситуационной задачи; - рассчитывать риск рождения

		больного ребенка моногенным заболеванием у конкретной супружеской пары.
--	--	---

3. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы

Дисциплина «Медицинская биология и генетика» входит в Обязательную часть Блока 1 ОПОП специалитета.

Логическая и содержательно-методическая взаимосвязь с другими частями ОПОП:

1). Базовые представления и знания, полученные в средней общеобразовательной школе в разделах:

Общая биология: химический состав, виды, строение, метаболизм в клетке; размножение и индивидуальное развитие организмов; основы генетики и селекции; эволюционное учение Ч.Дарвина и современные представления об эволюции органического мира и человека; экологические факторы, их влияние на живой организм; взаимоотношения организмов в составе биогеоценозов; биосфера.

Анатомия, физиология и гигиена человека: ткани организма человека; опорно-двигательная система; кровь и кровообращение; дыхание; пищеварение; обмен веществ; выделение; кожа; нервная и гуморальная регуляция; развитие человеческого организма.

Зоология: типы Простейшие, Плоские черви, Круглые черви, Кольчатые черви, Членистоногие, Хордовые.

2). Дисциплины, для которых освоение дисциплины «Медицинская биология и генетика» необходимы как предшествующие:

Иммунология: гомеостаз; иммунный ответ на внедрение паразитов.

Микробиология, вирусология: ДНК, РНК, вирусы, фаги, прокариоты.

Патофизиология, клиническая патофизиология: гомеостаз; генные наследственные заболевания.

Гигиена: основы общей и медицинской экологии.

Эпидемиология: общая и медицинская паразитология.

Дерматовенерология: болезни кожи, вызванные паразитами.

Неврология, медицинская генетика: генные и хромосомные наследственные заболевания человека, неврологические проявления паразитарных заболеваний.

Акушерство и гинекология: репродукция человека, эмбриогенез, генные и хромосомные наследственные заболевания; филогенетически обусловленные пороки развития.

Педиатрия: эмбриогенез; генные и хромосомные наследственные заболевания; филогенетически обусловленные пороки развития; медицинская паразитология.

Госпитальная терапия, эндокринология: гомеостаз; нейроэндокринная регуляция процессов жизнедеятельности.

Инфекционные болезни: трансмиссивные инфекционные паразитарные заболевания, инвазии.

Общая хирургия: регенерация; филогенетически обусловленные пороки развития.

Травматология, ортопедия: регенерация тканей и органов.

4. Объём дисциплины составляет 10 зачетных единиц, 360 академических часа, в том числе 158 часов, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем, 148 часов самостоятельной работы обучающихся и 54 часа на подготовку к промежуточной аттестации (экзамену).

5. Образовательные технологии

В процессе преподавания дисциплины используются следующие образовательные технологии, способы и методы формирования компетенций: лекция-визуализация (ЛВ), проблемная лекция (ПЛ), обобщающая лекция (ОБЛ), лекция-конференция (ЛК), ролевая учебная игра (РИ), метод малых групп (МГ), использование интерактивных атласов (ИА),

подготовка и защита рефератов (Р), экскурсии (Э), метод инцидента (МИ), анализ конкретных ситуаций (АКС), междисциплинарный семинар (МДС), метод развивающего обучения (РАЗО), моделирующее обучение (МО), ориентационный семинар (ОС), проблемный семинар (ПС), поисковая, исследовательская, образовательная технология (ППО), репродуктивное обучение (РПРО).

При изучении учебного материала по дисциплине «Медицинская биология и генетика» 220 академических часов отводится на самостоятельную работу студента. В это время студент должен:

1. Тщательно подготовиться к текущим практическим занятиям.
2. Самостоятельно изучать отдельные вопросы и темы по дисциплине при подготовке реферата или доклада на занятии-конференции:
 - гипотезы панспермии и абиогенного происхождения жизни;
 - главные этапы возникновения и развития жизни;
 - появление клетки как исходная точка биологической эволюции;
 - эндомиоз и политения;
 - роль амплификации генов, подвижных генетических элементов, горизонтального переноса информации в эволюции генома;
 - секвенирование генома;
 - провизорные органы хордовых: образование, строение, особенности функционирования и эволюция;
 - амнион, хорион, аллантоис, желточный мешок, плацента.
 - простейшие: неглерия, акантамеба;
 - трематоды: фасциолопсес, эутрема;
 - цестоды: тыквовидный цепень, крысиные цепни, альвеококк;
 - нематоды: филярии: вухерии, бругия, онхоцерки;
 - клещи: домашний, железница угревая;
 - антропогенез: доказательства эволюции человека из области сравнительной анатомии, эмбриологии и палеонтологии, расы человека.
3. Самостоятельно решать ситуационные задачи по медицинской генетике и медицинской паразитологии.
4. Оформлять рабочую тетрадь (заполнение таблиц, оформление решенных задач, оформление рисунков и схем в случае, если студент не успел это сделать на занятии).
5. Работать с дополнительной литературой, научной информацией.
6. Осуществлять поиск материала по теме реферата, проводить работу по его структурированию и подготовке к устному сообщению с презентацией.
7. Заниматься обобщением полученных знаний по модулю при подготовке к рубежному контролю знаний.
8. Готовиться к промежуточной аттестации (к экзамену).

6. Формы промежуточной аттестации

Экзамен в конце II (весеннего) семестра согласно условиям балльно-накопительной системы оценки знаний студентов. Экзамен включает в себя этапы: тестирование в компьютерном классе, решение ситуационной задачи по медицинской генетике, решение ситуационной задачи по медицинской паразитологии, собеседование по теоретическому вопросу, проверка навыков микроскопирования.

II. Учебная программа дисциплины

1. Содержание дисциплины

Модуль 1. Медицинская паразитология

1.1. Техника микроскопирования.

1.2. Экологические и медико-биологические основы паразитизма.

1.1.1. Медицинская паразитология, определения, цели, задачи. Распространенность паразитизма в природе. Классификация паразитизма и паразитов. Происхождение паразитизма. Адаптации к паразитическому образу жизни: основные тенденции. Экологическое и эволюционное значение паразитизма.

1.1.2. Цикл развития паразитов и организм хозяина. Факторы восприимчивости хозяина к паразиту. Влияние паразитов на организм хозяина. Действие хозяина на паразита. Соппротивление паразитов реакциям иммунитета хозяина.

1.1.3. Межвидовые и внутривидовые взаимодействия паразитов в организме хозяина. Взаимоотношения в системе «паразит - хозяин» на уровне популяций. Специфичность паразитов по отношению к хозяину. Природно-очаговые заболевания.

1.3. Простейшие: Саркодовые. Инфузории. Споровики.

1.3.1. Простейшие, общая характеристика.

1.3.2. Саркодовые: отличительные признаки, представители, циклы развития, патогенное действие, профилактика заболеваний.

1.3.3. Инфузории: отличительные признаки, представители, циклы развития, патогенное действие, профилактика заболеваний.

1.3.4. Споровики: отличительные признаки, представители, циклы развития, патогенное действие, профилактика заболеваний.

1.4. Простейшие. Жгутиковые.

1.4.1. Представители одноклеточных, их медицинское значение.

1.4.2. Представители многоклеточных, их медицинское значение.

1.5. Плоские черви. Сосальщики.

1.5.1. Сосальщики с одним промежуточным хозяином, обитающие в пищеварительной системе.

1.5.2. Сосальщики с одним промежуточным хозяином, обитающие в кровеносных сосудах.

1.5.3. Сосальщики с двумя промежуточными хозяевами.

1.5.4. Сосальщики, цикл развития которых связан с водной средой. Сосальщики, цикл развития которых не связан с водной средой.

1.5.6. Сосальщики, обитающие в желчных ходах печени.

1.5.7. Сосальщики, обитающие в легких.

1.6. Плоские черви. Ленточные черви.

1.6.1. Ленточные черви, жизненный цикл которых связан с водной средой.

1.6.2. Ленточные черви, жизненный цикл которых не связан с водной средой.

1.6.3. Ленточные черви, использующие человека как окончательного хозяина.

1.6.4. Ленточные черви, использующие человека как промежуточного хозяина.

1.6.5. Ленточные черви, проходящие в организме человека весь жизненный цикл.

1.7. Круглые черви. Собственно круглые черви.

1.7.1. Круглые черви – геогельминты. Геогельминты, развивающиеся без миграции. Геогельминты, развивающиеся с миграцией.

1.7. 2. Круглые черви – биогельминты. Биогельминты, заражение которыми происходит при проглатывании личинок с тканями промежуточного хозяина. Биогельминты, передающиеся трансмиссивно. Круглые черви, осуществляющие в организме человека только миграцию.

1.8. Медицинская арахноэнтомология. Паукообразные.

1.8.1. Отряд клещи, отличительные особенности, черты приспособленности к паразитическому образу жизни.

1.8.2. Клещи – временные кровососущие эктопаразиты.

1.8.3. Клещи – постоянные паразиты человека.

1.9. Медицинская арахноэнтомология. Насекомые.

1.9.1. Синантропные насекомые как переносчики возбудителей заболеваний.

1.9.2. Насекомые – временные кровососущие паразиты.

1.9.3. Насекомые – постоянные кровососущие паразиты.

1.9.4. Насекомые – тканевые и полостные эндопаразиты.

Модуль 2. Цитогенетика

2.1. Общая морфология клетки.

2.1.1. Структурно-функционально-метаболическая внутриклеточная компартментация. 2.1.2. Биологическая мембрана. Немембранные способы компартментации. Клеточная оболочка.

2.1.3. Клеточное ядро. Цитоплазма клетки.

2.1.4. Органеллы эукариотической клетки.

2.2. Хромосомный уровень организации генетического материала у эукариот.

2.2.1. Химический состав хроматина (хромосом) эукариотической клетки. Структурная организация эукариотической хромосомы. Гетерохроматин и эухроматин интерфазных хромосом. Теломерные участки молекул ДНК: организация и репликация. Функционально-генетическая организация ДНК.

2.2.2. Жизненный цикл клетки. Митотический (пролиферативный) цикл.

2.2.3. Понятие о кариотипе.

2.2.4. Размножение в живой природе: способы и формы размножения. Бесполое размножение.

2.3. Генетические основы полового размножения.

2.3.1. Чередование поколений с бесполом и половым размножением.

2.3.2. Половые клетки (гаметы).

2.3.3. Генетический материал гамет и соматических клеток.

2.3.4. Мейоз.

Модуль 3. Молекулярная генетика. Генетические основы процессов индивидуального развития

3.1. Молекулярная генетика.

3.1.1. Проект «Геном человека». Эволюция генома. Макромолекулярная и надмолекулярная организация ДНК. Генетический (биологический) код. Самокопирование или репликация ДНК. Внутриклеточное движение биологической (генетической) информации.

3.1.2. Транскрипция и посттранскрипционные процессы. Транспорт мРНК из ядра в цитоплазму. Регуляция генетической активности (транскрипции, экспрессии генов). Трансляция и посттрансляционные процессы. Рибосомный цикл биосинтеза белка. Биосинтез белков в прокариотической клетке. Надежность внутриклеточного потока биологической (генетической) информации.

3.1.3. Генный уровень организации генетического аппарата. Определение гена. Признак как генетическое понятие. Свойства гена. Среда как генетическое понятие. Функционально-генетическая характеристика нуклеотидных последовательностей ДНК (сайтов, генов). Наследование признаков, обусловливаемое внеядерными генами. Цитоплазматическая наследственность. Фенотип организма. Роль наследственности и среды в формировании фенотипа. Участие генетических и негенетических (средовых, эпигенетических) факторов в развитии фенотипических признаков пола особи.-

3.2. Генетика онтогенеза.

3.2.1. Этапы, периоды и стадии онтогенеза. Морфофизиологические и эволюционные особенности яиц хордовых. Специфика и значение химического состава цитоплазмы яйцеклетки. Размер яиц и их роль в эволюции. Типы яйцеклеток. Полярность яйцеклеток. Яйцевые оболочки. Оплодотворение и партеногенез.

3.2.2. Эмбриональное развитие. Дробление, сущность, стадии дробления, морфология дробления. Особенности молекулярно-генетических и биохимических процессов при дроблении. Гастрюляция, сущность, стадии гастрюляции, морфология гастрюляции, особенности стадии гастрюляции. Образование органов и тканей. Сущность

стадии органогенеза. Нейруляция. Дифференцировка мезодермы. Производные зародышевых листков. Примеры органогенезов человека, отражающих эволюцию вида.

3.2.3. Эмбриональная индукция. Нервная и гуморальная регуляция развития. Контроль развития. Генетический контроль развития. Средовой контроль развития.

3.2.4. Роль нарушений механизмов онтогенеза в патологии человека. Критические периоды в онтогенезе человека.

3.3. Гомеостаз. Регенерация тканей и органов.

3.3.1. Уровни гомеостаза, их характеристика.

3.3.2. Регенерация, виды, способы, механизмы.

3.3.3. Клеточные тканевые системы (клеточные популяции). Регенеративная медицина.

3.4. Гомеостаз. Трансплантация тканей и органов.

3.4.1. Трансплантация тканей и органов: условия, способы.

3.4.2. Старость и старение. Гипотезы, объясняющие механизмы старения.

3.4.3. Зависимость проявления старения от генотипа, условий и образа жизни, эндоэкологической ситуации.

Модуль 4. Общая, медицинская и популяционная генетика

4.1. Виды наследования у человека. Мультифакторные болезни.

4.1.1. Клеточные механизмы, определяющие типы наследования признаков, контролируемых ядерными генами.

4.1.2. Моногенное наследование, особенности прогнозирования моногенных заболеваний у человека.

4.1.3. Полигенное наследование. Мультифакторные болезни: механизм развития, особенности прогнозирования, роль профилактики.

4.1.4. Сцепленное наследование. Хромосомный уровень организации генетического аппарата. Хромосомная теория наследственности, основные положения. Сцепленное наследование у человека. Группы сцепления генов. Кроссинговер, как механизм, определяющий нарушения сцепления генов.

4.2. Генетика пола. Изменчивость.

4.2.1. Особенности X-сцепленного и голандрического типов наследования.

4.2.2. Типы определения пола. Роль генотипа и среды в развитии признаков пола.

4.2.3. Формы биологической изменчивости. Изменения нуклеотидных последовательностей ДНК. Генные мутации. Функционально-генетическая классификация генных мутаций.

4.2.4. Изменения структурной организации хромосом. Хромосомные мутации. Биологическое значение хромосомного уровня организации генетического аппарата. Геномный уровень и биологическая изменчивость. Геномные мутации.

4.3. Взаимодействие генов.

4.3.1. Аллельное состояние генов. Формы взаимодействия аллельных генов. Наследование признаков, развитие которых обусловлено взаимодействием неаллельных генов.

4.3.2. Наследование при полимерном взаимодействии неаллельных генов. Наследование при комплементарном взаимодействии неаллельных генов. Наследование при эпистатическом взаимодействии неаллельных генов.

4.4. Диагностические методы медицинской генетики.

4.4.1. Молекулярно-генетические и клеточные механизмы обеспечения свойств наследственности и изменчивости у людей как проявление биологического наследия человека. Наследственность и биологическая изменчивость у человека. Генетика человека как научно-практическая дисциплина. Человек как объект генетического анализа.

4.4.2. Метод генетики соматических клеток. Цитогенетический метод генетического анализа человека.

4.4.3. Молекулярно-цитогенетический метод генетического анализа человека.

4.4.4. Современные тенденции в ДНК-диагностике. Использование полиморфных генетических маркеров.

4.4.5. Биохимический подход в генетическом анализе человека.

4.4.6. Иммунохимический подход в генетическом анализе человека.

4.5. Методы научного познания в медицинской генетике.

4.5.1. Генеалогический метод (метод родословных) генетического анализа человека. Родословные при аутосомно-доминантном типе наследования. Родословные при аутосомно-рецессивном типе наследования. Родословные при доминантном Х-сцепленном типе наследования. Родословные при рецессивном Х-сцепленном типе наследования. Родословные при Y-сцепленном типе наследования.

4.5.2. Близнецовый метод генетического анализа человека.

4.5.3. Метод моделирования наследственных заболеваний

4.5.4. Популяционно-статистический метод.

4.6. Генные заболевания человека.

4.6.1. Механизмы развития и классификация генных болезней человека.

4.6.2. Фенотипические проявления генных болезней человека.

4.6.3. Диагностика и принципы лечения генных болезней человека.

4.7. Хромосомные заболевания человека, вызванные мутациями гоносом.

4.7.1. Механизмы развития и классификация хромосомных болезней человека.

4.7.2. Фенотипические проявления хромосомных болезней человека, вызванных мутациями гоносом.

4.7.3. Диагностика и принципы лечения хромосомных болезней человека, вызванных мутациями гоносом.

4.8. Хромосомные заболевания человека, вызванные мутациями аутосом.

4.8.1. Фенотипические проявления хромосомных болезней человека, вызванных мутациями аутосом.

4.8.2. Диагностика и принципы лечения хромосомных болезней человека, вызванных мутациями аутосом.

4.9. Популяционная генетика.

4.9.1. Популяционно-видовой уровень организации жизни. Биологический вид. Популяционная структура вида. Понятие о виде. Понятие о популяции. Экологические и генетические характеристики популяции. Частоты аллелей в популяциях. Закон Харди-Вайнберга.

4.9.2. Видообразование в природе. Элементарные эволюционные факторы: мутационный процесс, популяционные волны, изоляция, естественный отбор, генетико-автоматические процессы (дрейф генов). Наследственный полиморфизм природных популяций. Генетический груз. Адаптации организмов к среде обитания. Происхождение биологической целесообразности.

4.9.3. Действие элементарных эволюционных факторов в популяциях людей. Популяция людей. Дем, изолят. Влияние элементарных эволюционных факторов на генофонды человеческих популяций. Мутационный процесс. Популяционные волны. Изоляция. Генетико-автоматические процессы. Естественный отбор. Генетическое разнообразие в популяциях людей. Генетический груз в популяциях людей. Популяционно-статистический подход в генетическом анализе людей. Генетический груз как биомедицинское явление: популяционный и индивидуально-семейный аспекты.

Модуль 5. Филогенез органов и систем органов и врожденные пороки развития человека.

5.1. Филогенез пищеварительной и дыхательной систем.

5.1.1. Закономерности макроэволюции. Эволюция групп организмов. Темпы, механизмы и принципы эволюционных преобразований. Направления эволюции групп. Биологический прогресс и биологический регресс. Соотношение онто- и филогенеза. Видоизменения периодов онтогенеза, имеющие экологическое и эволюционное значение.

Общие закономерности эволюции биологических структур. Атавистические пороки развития. Классификация врожденных пороков развития. Значение нарушения механизмов онтогенеза в формировании пороков развития.

5.1.2. Филогенез пищеварительной и дыхательной систем. Филонтогенетически обусловленные пороки развития дыхательной и пищеварительной систем: механизмы формирования, возможности коррекции.

5.2. Филогенез кровеносной системы

5.2.1. Кровеносная система: эволюция общего плана строения кровеносной системы хордовых. Филогенез артериальных жаберных дуг.

5.2.2. Филонтогенетически обусловленные пороки развития сердца и магистральных сосудов.

5.3. Филогенез мочеполовой системы человека.

5.3.1. Эволюция общего плана строения мочеполовой системы хордовых. Эволюция почки. Эволюция половых желез и мочеполовых протоков.

5.3.2. Филонтогенетически обусловленные пороки развития выделительной и половой систем человека.

5.4. Филогенез нервной системы человека.

5.4.1. Эволюция общего плана строения нервной системы хордовых.

5.4.2. Филонтогенетически обусловленные пороки развития центральной нервной системы человека.

Модуль 6. Человек и биосфера

6.1. Биологические аспекты экологии человека.

6.1.1. Понятия общей экологии, среды обитания, классификация экологических факторов.

6.1.2. Среда обитания человека. Человек как объект действия экологических факторов. Адаптация человека к среде обитания. Происхождение адаптивных экологических типов человека.

6.1.3. Адаптивные экологические типы человека.

6.2. Биосфера.

6.2.1. Современные концепции биосферы. Структура и функции биосферы. Эволюция биосферы.

6.2.2. Биогеоценотический уровень организации жизни. Биогеоценоз - элементарная единица биогеоценотического уровня организации жизни. Эволюция биогеоценозов. Формы межвидовых биотических связей в биоценозах.

6.2.3. Учение о ноосфере. Биогенез и ноогенез. Пути воздействия человечества на природу. Экологический кризис. Антропогенные экологические системы. Город как среда обитания людей. Агроценозы. Роль антропогенных факторов в эволюции видов и биогеоценозов.

6.3. Антропогенез.

6.3.1. Проявление общебиологических закономерностей у людей. Биосоциальная природа человека. Место человека в системе животного мира. Методы изучения происхождения и эволюции человека. Адаптивная радиация приматов и освоение ими открытых пространств. Особенности поведения и высшей нервной деятельности человекообразных приматов как предпосылка к антропогенезу. Происхождение семейства гоминид.

6.3.2. Значение изменений генома в происхождении и дальнейшей эволюции человека. Прогрессивная эволюция гоминид и происхождение человека. Внутривидовая дифференциация человечества.

6.3.3. Расы и расогенез.

2. Учебно-тематический план дисциплины (в академических часах) и матрица компетенций*

Коды (номера) модулей (разделов) дисциплины и тем	Контактная работа обучающихся с преподавателем					Всего часов на контакт ную работу	Самостоя тельная работа студента, включая подготовк у к экзамену (зачету)	Итого часов	Формируемые компетенции					Используем ые образователь ные технологии, способы и методы обучения	Формы текущег о, в т.ч. рубежно го контрол я успеваем ости
	лекции	семинары	лабораторные практикумы	практические занятия	экзамен/зачет				УК-	ОПК-	ОПК-	ПК-,	ПК-		
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16
Модуль 1. Медицинская паразитологи я	2			35		37	38	75			5				
1.1.	2			3,5		5,5		5,5			5			ПЛ, Э, Р, АКС, МО	Т, СЗ, С, Р
1.2.				3,5		3,5	4	7,5			5			Р, АКС, РИ, ИА	Т, СЗ, С, Р
1.3.				3,5		3,5	4	7,5			5			Р, АКС, РИ, МО, РАЗО, ИА	Т, СЗ, С, Р
1.4.				3,5		3,5	4	7,5			5			Р, АКС, РИ, ИА	Т, СЗ, С, Р
1.5.				3,5		3,5	4	7,5			5			Р, АКС, РИ, ИА	Т, СЗ, С, Р
1.6.				3,5		3,5	4	7,5			5			Р, АКС, РИ, ИА	Т, СЗ, С, Р
1.7.				3,5		3,5	4	7,5			5			Р, АКС, РИ, МО, РАЗО, ИА	Т, СЗ, С, Р

1.8.				3,5		3,5	4	7,5			5			Р, РАЗО, РИ, ИА	Т, СЗ, С, Р
1.9.				3,5		3,5	4	7,5			5			Р, РАЗО, РИ, МО, ИА	Т, СЗ, ТВ
1.10.				3,5		3,5	6	9,5			5				РК: ТКК, СЗ, Т.В., ПН.
Модуль 2. Цитогенетика	4			14		18	18	36			5				
2.1	2			3,5		5,5	4	9,5			5			ЛВ, МГ, РК: ТКК, СЗ, Т.В., ПН., Р	Т, ЗС
2.2	2			3,5		5,5	4	9,5			5			ЛВ, МГ, РАЗО, Р	С, Т, Пр
2.3				3,5		3,5	4	7,5			5			ЛВ, РАЗО, Р, АКС	С, Т, Пр
2.4				3,5		3,5	6	9,5			5				РК: ТКК, СЗ, Т.В., ПН.
Модуль 3. Молекуляр- ная генетика. Генетические основы процессов индивидуальн ого развития	4			14		18	16	34			5				
3.1	2			3,5		5,5	4	9,5			5			ЛВ, РАЗО, РИ, МО	Т, С, ПН, Р
3.2	2			3,5		5,5	4	9,5			5			ПЛ, Р, ИА, РПО	Т, С, ПН, Р
3.3				3,5		3,5	4	7,5			5			ЛВ, Р, ИА, РАЗО, РИ,	Т, С, ПН, Р

														МО	
3.4				3,5		3,5	4	7,5			5			Р, ИА, МО	Т, С, ПН, Р
Модуль 4. Общая, медицинская и популяционная генетика	14			35		49	42	91			5				
4.1.				3,5		3,5	4	7,5			5			ЛВ, Р, МО, РАЗО	Т, СЗ, С, Р
4.2.	2			3,5		5,5	4	9,5			5			Р, АКС, РАЗО	Т, СЗ, С, Р
4.3	2			3,5		5,5	4	9,5			5			ЛВ, Р, АКС, МИ	Т, СЗ, С, Р
4.4.	2			3,5		5,5	4	9,5			5			Р, АКС, РАЗО	Т, СЗ, С, Р
4.5.	2			3,5		5,5	4	9,5			5			ЛВ, Р, АКС	Т, СЗ, С, Р
4.6	2			3,5		5,5	4	9,5			5			Р, АКС, РАЗО	Т, СЗ, С, Р
4.7.	2			3,5		5,5	4	9,5			5			ЛВ, Р, АКС, МИ	Т, СЗ, С, Р
4.8.	2			3,5		5,5	4	9,5			5			Р, АКС, МИ	Т, СЗ, С, Р
4.9.				3,5		3,5	4	7,5			5			ЛК, Р, РАЗО	Т, СЗ, С, Р
4.10.				3,5		3,5	6	9,5			5				РК: ТКК, СЗ, Т.В., ПН.
Модуль 5. Филогенез органов и	6			17,5		23,5	22	45,5			5				

систем органов и врожденные пороки развития человека															
5.1.	2			3,5		5,5	4	9,5			5			ЛВ, Р, ПИО, АКС	Т, С, Р, ПН
5.2.	2			3,5		5,5	4	9,5			5			ПИО, Р, РАЗО	Т, С, Р, ПН
5.3				3,5		3,5	4	7,5			5			ОБЛ, Р, ПИО, РАЗО	Т, С, Р, ПН
5.4.	2			3,5		5,5	4	9,5			5			Р, ПИО, АКС, МИ	Т, СЗ, ТВ
5.5.				3,5		3,5	6	9,5			5				РК: ТКК, СЗ, Т.В., ПН.
Модуль 6. Основные понятия и проблемы биосферы и экологии	2			10,5		12,5	12	24,5			5				
6.1.	2			3,5		5,5	4	9,5			5			ПЛ, МГ, ПИО, Р, МИ	Т, С, Р, ПН
6.2.				3,5		3,5	4	7,5			5			МГ, ПИО, Р, МИ	Т, С, Р, ПН
6.3.				3,5		3,5	4	7,5			5			МГ, ПИО, Р, МИ	Т, С, Р, ПН
Экзамен							54	54							ТКК, Пр, СЗ, С
ИТОГО:	32			126		158	202	360							

Список сокращений: лекция-визуализация (ЛВ), традиционная лекция - (Л), проблемная лекция (ПЛ), обобщающая лекция (ОБЛ), лекция-конференция (ЛК), ролевая учебная игра (РИ), метод малых групп (МГ), использование интерактивных атласов (ИА), подготовка и защита рефератов (Р), экскурсии (Э), метод инцидента (МИ), анализ конкретных ситуаций (АКС), метод развивающего обучения (РАЗО), моделирующее обучение (МО), поисковая, исследовательская, образовательная технология (ПИО), репродуктивное обучение (РПРО).

Формы текущего и рубежного контроля успеваемости: Т – тестирование, ТКК - тестирование в компьютерном классе, ПН – оценка освоения практических навыков (умений), СЗ – решение ситуационных задач, РК – рубежный контроль, Р – написание и защита реферата, С – собеседование по контрольным вопросам, ТВ –теоретический вопрос.

III. Фонд оценочных средств для контроля уровня сформированности компетенций (Приложение № 1)

1. Оценочные средства для текущего, в т.ч. рубежного контроля успеваемости

Примеры тестовых заданий закрытой формы для текущего контроля:

1. Органеллы, отвечающие за сборку полипептидных цепей белков
 - 1) ядро
 - 2) ядрышко
 - 3) гладкая цитоплазматическая сеть
 - 4) рибосомы
2. Структура хромосом в постсинтетический период автокаталитической интерфазы
 - 1) состоят из двух хроматид
 - 2) имеют вторичную перетяжку
 - 3) центромерный индекс 50%
 - 4) состоят из одной молекулы ДНК
3. Сперматогенез у человека протекает
 - 1) синхронно и прерывисто
 - 2) асинхронно и непрерывно
 - 3) синхронно и непрерывно
 - 4) асинхронно и прерывисто
4. Транскриптон прокариот состоит из
 - 1) экзонов, спейсеров, терминатора
 - 2) промотора, экзонов, интронов
 - 3) терминатора, оператора, интронов
 - 4) промотора, оператора, структурных генов, терминатора
5. Порок развития, связанный с сохранением сосуда, соединяющего в эмбриогенезе дугу аорты с легочной артерией
 - 1) аортальное кольцо
 - 2) незаращение боталлова протока
 - 3) развитие правой дуги аорты
 - 4) общий артериальный ствол

Эталоны ответов: 1. 4); 2. 1); 3. 3); 4. 4); 5. 2).

Критерии оценки тестового контроля:

2 балла – 5 верных ответов

1 балл – 4 верных ответа

0 баллов – 0 - 3 верных ответа

Примеры заданий в тестовой форме для обобщающего тестирования:

1. *Запишите ответ как последовательность ЦИФР в порядке соответствия буквам.*

Установите соответствие между термином и его характеристикой

Характеристика	Матричный синтез
а) синтез ДНК по матрице ДНК б) синтез мРНК по матрице ДНК в) синтез ДНК по матрице РНК г) синтез белка по матрице мРНК	1) репликация 2) трансляция 3) прямая транскрипция 4) обратная транскрипция

Эталон ответа: 1342

2. *Выберите один или несколько правильных ответов.*

При локализации генов в одной хромосоме

- 1) признаки наследуются сцеплено
- 2) признаки наследуются независимо
- 3) выполняются законы Менделя
- 4) выполняется законы Моргана

- 5) в потомстве появляются организмы с рекомбинацией признаков
- 6) расщепление в F₂ у дигетерозигот 9:3:3:1
- 7) возможен кроссинговер
- 8) расщепление в F₂ у дигетерозигот - 3:1

Эталон ответа:14578

3. *Запишите ответ как последовательность ЦИФР в порядке соответствия буквам.*
Установите соответствие между видом и характеристикой взаимодействующих генов

Характеристика	Вид взаимодействия
а) у гетерозигот и доминантных гомозигот формируется одинаковый фенотип б) доминантный признак в фенотипе гетерозигот выражен слабее, чем у доминантных гомозигот в) у гетерозигот проявляются признаки обоих гомозиготных родителей г) доминантный признак в фенотипе гетерозигот выражен сильнее, чем у доминантных гомозигот	1) неполное доминирование 2) полное доминирование 3) кодоминирование 4) сверхдоминирование

Эталон ответа: 2134

4. *Запишите ответ как последовательность ЦИФР в порядке соответствия буквам.*
Установите соответствие между видом и характеристикой мутации

Характер изменений	Вид мутации
а) выпадение или замена нуклеотида б) обмен генами между негомолотичными хромосомами в) увеличение или уменьшение числа хромосом в кариотипе	1) хромосомные 2) генные 3) геномные

Эталон ответа: 213

5. *Выберите один или несколько правильных ответов.*

Особенности прогнозирования мультифакторных болезней

- 1) наследуется не болезнь, а предрасположенность к ней
- 2) риск для потомства не зависит от степени родства с больным
- 3) прогнозирование осуществляется эмпирическим путём
- 4) наследуется болезнь
- 5) повторный риск развития болезни зависит от числа пораженных родственников

Эталон ответа:135

Критерии оценки заданий для обобщающего тестирования:

- 5 баллов – 5 верных ответов
- 4 балла – 4 верных ответа
- 3 балла – 3 верных ответа
- 2 балла – 2 верных ответа
- 1 балл – 1 верный ответ
- 0 баллов – нет верных ответов

Примеры тестовых заданий открытой формы:

Задание 1.

1. Кому могут принадлежать цисты?
2. Патогенное действие паразита.

Больной жалуется на боли в животе, тошноту, слабость, снижение аппетита, иногда наблюдается жидкий стул. При исследовании фекалий обнаружены 8-ядерные цисты простейших.

Ваш диагноз? Напишите систематическое положение паразитов по латыни? Перечислите меры профилактики.

Эталон ответа: 1. Цисты принадлежат кишечной амебе. 2. Кишечная амеба условно патогенна, перечисленные симптомы возникли из-за ослабления иммунитета или на фоне других соматических заболеваний, амебозное заболевание протекает бессимптомно.

Задание 2.

1. Напишите русское и латинское название паразита.
2. Опишите морфологические особенности половозрелой стадии этого паразита.

У ребенка наблюдается тошнота, рвота, диарея, боли в животе, частые головные боли и иногда эпилептиформные припадки. При исследовании фекалий обнаружены бледно-желтого цвета яйца округлой формы, покрытые тонкой оболочкой. Внутри яйца расположена онкосфера с крючьями.

Эталон ответа: 1. Карликовый цепень - *Hymenolepis nana*. 2. Длина тела карликового цепня 1,5-2 см, сколекс шаровидный с хоботком, крючьями и 4 присосками. Шейка длинная и тонкая, стробила содержит около 200 сегментов.

Задание 3.

1. Какие изменения произошли в клетке?
2. Какой набор хромосом будут содержать клетки и что произойдет с этими клетками?

На клетки человека, находящиеся в состоянии митоза, действовали препаратом, разрушающим веретено деления.

Эталон ответа: Возникнет мутация, так как перед делением клетки происходит удвоение ДНК, хромосомы становятся двуххроматидными, в процессе митоза, в случае разрушения веретена деления, хроматиды не расходятся к полюсам клетки, набор хромосом удваивается (у человека вместо 46, будет 92 хромосомы). Такая мутация у всех животных летальна, клетки погибнут.

Примеры заданий в тестовой форме для рубежного контроля:

1. Выделительная система круглых червей
 - 1) отсутствует
 - 2) видоизмененные метанефридии
 - 3) метанефридиального типа
 - 4) протонефридиального типа
2. Кислород, $t = 24-26^{\circ}\text{C}$, высокая влажность, 4 недели – условия созревания личинки
 - 1) ришты и аскариды
 - 2) острицы и анкилостомы
 - 3) аскариды и власоглава
 - 4) власоглава и некатора
3. По способу заражения клещевой возвратный тиф относится к инвазиям
 - 1) пищевым
 - 2) факультативно-трансмиссивным
 - 3) облигатно-трансмиссивным
 - 4) контактными
4. Особенности строения имаго иксодового клеща
 - 1) 3 пары конечностей, нет стигм и полового отверстия
 - 2) 3 пары конечностей, есть стигмы, нет полового отверстия
 - 3) 4 пары конечностей, нет стигм и полового отверстия
 - 4) 4 пары конечностей, стигмы, половое отверстие
5. Личинка комара *Culex*
 - 1) имеет дыхательный сифон
 - 2) не имеет сифона
 - 3) имеет форму запятой
 - 4) имеет щиток

Критерии оценки заданий в тестовой форме для рубежного контроля:

- 5 баллов – 95 - 100% верных ответов
- 4 балла – 85 - 94% верных ответов
- 3 балла – 75 - 84% верных ответов
- 2 балла – 65 - 74% верных ответов
- 1 балл – 55 - 64% верных ответов

0 баллов – 0 - 54% верных ответов

Примеры контрольных вопросов для собеседования и письменного контроля:

1. Общая и медицинская паразитология. Предмет и задачи.
2. Паразитизм, происхождение паразитизма. Понятие о паразите и хозяине.
3. Экологические основы классификации паразитов по времени паразитирования и по месту обитания в организме хозяина. Понятие и примеры истинного и ложного паразитизма.
4. Феномен смены хозяев. Виды хозяев (окончательный, промежуточный, дополнительный, резервуарный).
5. Взаимоотношения в системе паразит — хозяин на уровне особей. Патогенные и непатогенные паразиты, действие паразита на хозяина и хозяина на паразита.

Критерии оценки при собеседовании:

- 5 баллов - максимальная оценка, если ответ полный, правильный, логичный, с использованием основной и дополнительной литературы.
- 4 балла - ответ полный, правильный, логичный, с использованием основной литературы.
- 3 балла - ответ правильный, но нелогично изложенный, с незначительными погрешностями, с использованием только основной литературы.
- 2 балла - ответ недостаточно полный и (или) содержит негрубые биологические ошибки.
- 1 балл - ответ краткий, но правильный, правильно воспроизводятся лишь отдельные фрагменты учебного материала или допущено несколько грубых биологических ошибок.
- 0 баллов - полное отсутствие ответов на предложенные задания, ответ не по вопросу, допущены грубейшие ошибки.

Примеры ситуационных задач:

1. При дуоденальном зондировании в содержимом 12-перстной кишки и желчного пузыря обнаружены паразиты грушевидной формы с 4-мя парами жгутиков и парными ядрами. 1. Ваш диагноз? 2. Патогенное действие паразита. 3. Стадии жизненного цикла. 4. Систематическое положение возбудителя по латыни.

Эталон ответа: 1. Лямблиоз. 2. Механическая блокада кишечника, нарушение пристеночного пищеварения и всасывания. 3. Вегетативная форма и циста. 4. Тип Protozoa, класс Flagellata, отряд Polymastigina, род *Lambliа*, вид *Lambliа intestinalis*.

2. У больного жидкий, обильный стул с примесями крови и слизи. При опросе больного стало известно, что он работает на свиноферме. При микроскопировании фекалий обнаруживаются слизь, кровь и масса крупных одноклеточных паразитов. 1. Ваш предполагаемый диагноз? 2. Какое лабораторное исследование необходимо провести для постановки диагноза? 3. Как могло произойти заражение? 4. Меры профилактики заболевания.

Эталон ответа: 1. Балантидиаз. 2. Провести повторное исследование мазков фекалий с целью обнаружения в цитоплазме простейшего ядра бобовидной формы. 3. Заражение могло произойти при несоблюдении правил личной гигиены после контакта со свиньями. 4. Профилактика балантидиаза: личная - личная гигиена, мыть овощи, фрукты, пить кипяченую воду; общественная - борьба с загрязнением среды фекалиями, соответствующая организация труда на свинофермах, выявление и лечение больных.

Критерии оценки при решении ситуационных задач:

- 5 баллов - студент полно и правильно отвечает на все вопросы ситуационной задачи (100%), широко оперируя при этом сведениями из базовой, основной и дополнительной литературы.
- 4 балла - студент правильно, но не очень подробно, с незначительными погрешностями отвечает на все поставленные вопросы (100%), опираясь на сведения из базовой и основной литературы.
- 3 балла - студент правильно решает задачу, но отвечает не на все поставленные вопросы (70 - 89%), опуская детали, допуская негрубые ошибки, оперируя сведениями только из базовой литературы.
- 2 балла - студент правильно решает отдельные фрагменты задачи, отвечает не на все поставленные вопросы, допуская ошибки, оперируя сведениями только из базовой

литературы.

1 балл – студент демонстрирует единичные фрагменты знаний, не решая задачу в целом.

0 баллов - студент не решает задачу, дает неправильный ответ, ответ не на поставленные в задаче вопросы.

Примеры тем рефератов:

Медико-генетическое консультирование.

Влияние человека на генофонды природных популяций и его последствия.

Старение и смерть.

Распространение и профилактика чумы.

Критерии оценки реферата:

5 баллов - тема полностью раскрыта, материал представлен логично, с использованием классической и современной литературы. По заданной проблеме подготовлено устное выступление (резюме) на 5 минут с презентацией или иллюстрациями, адаптированное для восприятия студентами без использования конспекта. На последнем слайде презентации представлен перечень используемой литературы и других источников информации.

4 балла - тема полностью раскрыта, материал представлен логично, с использованием классической и современной литературы. По заданной проблеме подготовлено устное выступление (резюме) на 5 минут с презентацией или иллюстрациями, адаптированное для восприятия студентами с незначительным использованием конспекта. На последнем слайде презентации не представлен перечень используемой литературы и других источников информации.

3 балла – тема раскрыта, но материал нелогично изложен, имеются погрешности, студент использовал только основную литературу, выступление по написанному тексту, презентация не усиливает восприятие материала.

2 балла – тема раскрыта недостаточно полно, доклад сделан без иллюстраций, использован единственный источник литературы, выступление формальное.

1 балл – материал полностью копирован из источника литературы, без творческой обработки, без выражения прочитан по написанному тексту без презентации.

0 баллов – реферат своевременно не подготовлен.

0 баллов – реферат не подготовлен.

Текущий и рубежный контроль успеваемости осуществляется и оценивается по балльно-накопительной системе (Приложение № 5).

Перечень практических навыков (умений), которые необходимо освоить студенту на текущем занятии:

приобретение навыков работы с микроскопической техникой;

методика изготовления временного микропрепарата;

приобретение навыков работы с цитологическими и гистологическими препаратами;

анализ электроннограмм;

определение полового X-хроматина;

выделение политенных хромосом;

изготовление и анализ дактило- и пальмограмм;

составление и анализ родословных по основным типам наследования у человека;

анализ фотокариограммы здорового человека и больного с хромосомным заболеванием;

диагностика протозойных заболеваний;

овогельминтоскопия;

вскрытие лабораторных животных;

при проведении рубежного контроля;

анализ электроннограмм;

расчет вероятности рождения больного ребенка с генными заболеваниями, анализ генофонда популяции по генному заболеванию;

установление видовой принадлежности и стадии развития паразитов человека из типов

Простейшие, Плоские черви, Круглые черви, Членистоногие.

Пример практических навыков:

Студенту предлагается конверт с двумя неподписанными микропрепаратами по медицинской паразитологии. Студент должен: настроить микроскоп; найти объект на малом увеличении микроскопа; определить принадлежность объекта к типу животных; настроить микроскоп на большое увеличение; рассмотреть объект под большим увеличением; установить стадию жизненного цикла паразита и его видовую принадлежность; написать полное систематическое положение паразита по латыни; перечислить диагностические признаки паразита.

Критерии оценки выполнения практических навыков:

на текущем занятии:

зачтено – студент добросовестно, согласно методическим указаниям для выполнения практической работы на текущих занятиях и прислушиваясь к рекомендациям преподавателя выполняет все манипуляции, правильно фиксирует результаты своей работы в рабочей тетради и своевременно представляет их преподавателю на проверку;

не зачтено – студент игнорирует самостоятельное выполнение практической работы, либо выполняет манипуляции не в той последовательности, либо неверно; не прислушивается к рекомендациям преподавателя и своевременно не исправляет ошибки; не фиксирует результаты своей работы в рабочей тетради или переписывает работу у других студентов; не своевременно представляет преподавателю рабочую тетрадь для проверки.

на рубежном контроле:

10 баллов - студент правильно, аккуратно и оперативно выполняет все практические манипуляции (100%) и свободно их воспроизводит через значительный временной интервал.

9 баллов - студент правильно, аккуратно и оперативно выполняет все практические манипуляции (100%), допуская незначительные погрешности, и свободно их воспроизводит через значительный временной интервал.

8 - 7 баллов - студент правильно, с отдельными погрешностями либо небольшой задержкой во времени выполняет практически все манипуляции (90 - 100%) и воспроизводит их через значительный временной интервал.

6 - 4 балла - студент с трудом овладевает основными практическими навыками (70 - 89%), используя для этого дополнительное внеаудиторное время, и не может их воспроизвести безупречно через некоторое время.

3 - 1 балл - студент овладел отдельными практическими навыками (50% - 70%), либо часто допускает грубейшие ошибки.

0 баллов - студент овладел отдельными практическими навыками (менее 50%), либо он не способен их выполнить в режиме динамического стереотипа.

2. Оценочные средства для промежуточной аттестации по итогам освоения

дисциплины Промежуточная аттестация (экзамен) проводится в летнюю сессию второго семестра после завершения изучения дисциплины «Медицинская биология и генетика». Право на освобождение от процедуры экзамена имеют студенты, набравшие по результатам обучения 55% и более на день окончания семестра (день последнего практического занятия + зачетная неделя).

По результатам рейтинга добросовестному студенту в период сессии оценка выставляется в соответствии со следующей шкалой:

от 55 до 84 % – «удовлетворительно» (3),

от 85 до 94 % – «хорошо» (4),

от 95 до 100 % – «отлично» (5).

Изменение рейтинга (экзаменационной оценки) по желанию студента возможно на экзамене. В зачетную книжку выставляется итоговая оценка, полученная на экзамене, при этом она может быть ниже среднегодового рейтинга.

Экзамен состоит из трех этапов.

Первый этап экзамена «Практические навыки» включается в среднегодовой рейтинг в конце осеннего семестра. В случае если у студента была задолженность по практическим навыкам, он обязательно идет на экзамен, где демонстрирует практические навыки работы с микроскопом и микропрепаратами на примере двух препаратов (по 5 баллов за каждый) по медицинской паразитологии.

Критерии оценки практических навыков:

- 10 баллов - студент правильно, аккуратно и оперативно выполняет все практические манипуляции (100%) и свободно их воспроизводит через значительный временной интервал.
- 9 баллов - студент правильно, аккуратно и оперативно выполняет все практические манипуляции (100%), допуская незначительные погрешности, и свободно их воспроизводит через значительный временной интервал.
- 8 - 7 баллов - студент правильно, с отдельными погрешностями либо небольшой задержкой во времени выполняет практически все манипуляции (90 - 100%) и воспроизводит их через значительный временной интервал.
- 6 - 4 баллов - студент с трудом овладевает основными практическими навыками (70 - 89%), используя для этого дополнительное внеаудиторное время и не может их воспроизвести безупречно через некоторое время.
- 3 - 1 балл - студент овладел отдельными практическими навыками (50% - 70%), либо часто допускает грубейшие ошибки.
- 0 баллов - студент овладел отдельными практическими навыками (менее 50%), либо он не способен их выполнить в режиме динамического стереотипа.

Второй этап экзамена «Тестирование»: решение 50 заданий закрытой тестовой формы в компьютерном классе, максимальное время выполнения – 1 академический час (45 минут). При невыполнении этого этапа (не зачтено) студент допускается до следующего этапа, но из итоговой оценки, выставляемой в зачетную книжку, вычитается один балл. Во время второй и третьей переэкзаменовок этап «Тестирование» не проводится.

Примеры заданий в тестовой форме для промежуточной аттестации (экзамена):

1. Основной процесс, происходящий в период деления созревания гаметогенеза
 - 1) формирование полноценных гамет
 - 2) увеличение размеров диплоидной клетки
 - 3) образование гаплоидных клеток
 - 4) оплодотворение
2. Продукты второго этапа экспрессии генов у эукариот
 - 1) про-мРНК
 - 2) полипептид
 - 3) активный белок
 - 4) мРНК
3. Наследственное заболевание, характеризующееся дефицитом фермента кислая α -глюкозидаза
 - 1) гликогеноз
 - 2) болезнь Тей-Сакса
 - 3) серповидноклеточная анемия
 - 4) болезнь Шерешевского-Тернера
4. Основной способ личной профилактики малярии
 - 1) защита от укусов комаров
 - 2) профилактические прививки
 - 3) питье кипяченой воды
 - 4) уничтожение грызунов
5. Низкая частота сердечно-сосудистой патологии, простудных заболеваний и обморожений; высокая частота рахита, авитаминозов, желудочно-кишечных заболеваний, бруцеллеза и тениаринхоза – это особенности заболеваемости зоны
 - 1) высокогорной
 - 2) аридной

- 3) арктической
- 4) континентальной Сибири

Эталоны ответов: 1. 3); 2. 1); 3. 1); 4. 1); 5. 3).

Критерии оценки тестового контроля на экзамене:

зачтено – 55 – 100% верных ответов

не зачтено – 0 - 54% верных ответов

Третий этап экзамена «Собеседование»: ответ на теоретический вопрос, решение ситуационной задачи по медицинской генетике, практико-ориентированное задание по медицинской паразитологии, выполнение 10 заданий открытой формы.

Примеры контрольных вопросов для индивидуального собеседования:

1. Транскриптон. Особенности строения транскриптонов прокариот и эукариот. Этапы экспрессии генов в про- и эукариотических клетках.
2. Объект и задачи медицинской генетики. Наследственные болезни. Фенокопии и генокопии. Диагностические методы медицинской генетики: цитогенетический, биохимический, иммунологический, амниоцентез. Их цели, задачи, показания к применению, роль в профилактике рождения больного ребенка.
3. Понятие «идеальной» популяции. Закон Харди-Вайнберга: содержательное и математическое выражение. Значение закона Харди-Вайнберга, использование в работе медико-генетических консультаций. Способы оздоровления популяций человека.
4. Трихина. Морфофизиологические особенности. Цикл развития. Название заболевания. Способ заражения и патогенное действие. Лабораторная диагностика трихинеллеза: материал, результаты. Профилактика: личная и общественная.
5. Функции нервной системы. Типы головного мозга позвоночных. Характеристика строения и функций головного мозга рептилий, птиц и млекопитающих. Филогенетически обусловленные пороки развития центральной нервной системы человека.

Критерии оценки этапа «Собеседование»:

- 5 баллов - максимальная оценка, если ответ полный, правильный, логичный, с использованием основной и дополнительной литературы.
- 4 балла - ответ полный, правильный, логичный, с использованием основной литературы.
- 3 балла - ответ правильный, но нелогично изложенный, с незначительными погрешностями, с использованием только основной литературы.
- 2 балла - ответ недостаточно полный и (или) содержит негрубые биологические ошибки.
- 1 балл - ответ краткий, но правильный, правильно воспроизводятся лишь отдельные фрагменты учебного материала или допущено несколько грубых биологических ошибок.
- 0 баллов - полное отсутствие ответов на предложенные задания, ответ не по вопросу, допущены грубейшие ошибки.

Примеры ситуационных задач по медицинской генетике эталоны ответов к ним:

1. Кареглазая женщина, обладающая нормальным зрением, отец которой имел голубые глаза и страдал цветовой слепотой, выходит замуж за голубоглазого мужчину, имеющего нормальное зрение. Какого потомства можно ожидать от этой пары, если известно, что ген карих глаз наследуется как аутосомный доминантный признак, а ген цветовой слепоты рецессивен и сцеплен с X-хромосомой?

Эталон ответа: кареглазых нормальных женщин - $\frac{2}{8}$ (25%), голубоглазых нормальных женщин - $\frac{2}{8}$ (25%), кареглазых нормальных мужчин - $\frac{1}{8}$ (12,5%), голубоглазых нормальных мужчин - $\frac{1}{8}$ (12,5%), кареглазых больных мужчин - $\frac{1}{8}$ (12,5%), голубоглазых больных мужчин - $\frac{1}{8}$ (12,5%).

2. Группы крови у матери II, у отца III. Можно ли установить их генотип, если у их ребенка IV группа крови?

Эталон ответа: нет, в такой ситуации определить генотип родителей невозможно, т.к. при любой комбинации гомо- и гетерозиготных генотипов родителей среди потомков будут встречаться дети с IV группой крови.

3. Алькаптонурия наследуется как аутосомный рецессивный признак. Заболевание встречается с частотой 1:100000. Вычислите количество гетерозигот в популяции.

Эталон ответа: на основании закона Харди-Вайнберга получаем частоту встречаемости рецессивного аллеля $q=0,0031$, частоту встречаемости доминантного аллеля $p=0,9968$, частоту встречаемости гетерозигот $2pq=0,0063$, количество гетерозигот в популяции – 630 человек.

4. У здоровых родителей, хорошо владеющих правой рукой, родился ребенок-альбинос (рецессивный признак) и левша (рецессивный признак). Гены этих признаков не сцеплены. Определите генотипы родителей и ребенка. Какова вероятность рождения в этой семье ребенка с нормальной пигментацией кожи, хорошо владеющего правой рукой?

Эталон ответа: Оба родителя являются дигетерозиготами, их ребенок – рецессивная гомозигота по обоим признакам. Вероятность рождения с нормальной пигментацией кожи, хорошо владеющего правой рукой составляет 9/16.

5. У человека праворукость доминирует над леворукостью, а ахондроплазия (недоразвитость трубчатых костей) – над нормальным скелетом. Мужчина и женщина, оба правши, страдающие ахондроплазией, вступили в брак. У них родились трое детей: правша с ахондроплазией; левша с ахондроплазией; правша с нормальным строением скелета. Каковы генотипы родителей?

Эталон ответа: оба родителя являются дигетерозиготами по изучаемым признакам.

Критерии оценки решения ситуационных задач:

5 баллов - студент полно и правильно отвечает на все вопросы ситуационной задачи (100%), широко оперируя при этом сведениями из базовой, основной и дополнительной литературы.

4 балла - студент правильно, но не очень подробно, с незначительными погрешностями отвечает на все поставленные вопросы (100%), опираясь на сведения из базовой и основной литературы.

3 балла - студент правильно решает задачу, но отвечает не на все поставленные вопросы (70 - 89%), опуская детали, допуская негрубые ошибки, оперируя сведениями только из базовой литературы.

2 балла – студент правильно решает отдельные фрагменты задачи, отвечает не на все поставленные вопросы, допуская ошибки, оперируя сведениями только из базовой литературы.

1 балл – студент демонстрирует единичные фрагменты знаний, не решая задачу в целом.

0 баллов - студент не решает задачу, дает неправильный ответ, ответ не на поставленные в задаче вопросы.

Примеры практико-ориентированных заданий по медицинской паразитологии и эталоны ответов к ним:

Задание 1.

1. Какие заболевания можно предположить у данного больного?

2. Какие методы диагностики можно использовать для постановки диагноза?

У больного, вернувшегося из кругосветного путешествия, выявлено малокровие, увеличение печени и селезенки, приступы лихорадки, повторяющиеся через одинаковый промежуток времени.

Эталон ответа:

1. 3-х, 4-х дневная или тропическая малярия.

2. Для диагностики микроскопируют мазок или толстую каплю крови, обнаруживают гаметоциты и шизонты.

Задание 2.

1. Какому гельминту принадлежат яйца?

2. Какие рекомендации необходимы для уточнения диагноза, чтобы исключить транзитные яйца?

В фекалиях больного обнаружены крупные (около 130-150 мкм) яйца правильной яйцевидной формы, желтовато-коричневого цвета, на одном полюсе яйца видна крышечка.

Эталон ответа:

1. Яйца принадлежат печеночному сосальщику.

2. В случае если пациент в течение последних нескольких дней употреблял в пищу печень животных, необходимо рекомендовать ему исключить печень из рациона и повторно сдать фекалии на овогельминтоскопию и, если пациент не ел продукты, содержащие печень животных, ему можно назначать лечение.

Задание 3.

1. К какому семейству Вы отнесете этих клещей?

2. Какими заболеваниями они могут заразить человека?

В поликлинику одной из больниц г. Твери обратился мужчина, у которого на шее и на правой лопатке находятся два присосавшихся клеща коричневого цвета с терминально расположенным ротовым аппаратом. Выяснилось, что накануне он выезжал из города в лес.

Эталон ответа:

1. Клещи семейства Ixodidae (Иксодовые).

2. Таежный клещ является резервуаром и переносчиком вируса весенне-летнего энцефалита, боррелиоза; собачий клещ – резервуар и переносчик возбудителей туляремии, энцефалита западных районов.

Критерии оценки практико-ориентированных заданий:

5 баллов - студент полно и правильно отвечает на оба вопроса задания.

4 балла - студент правильно, но с незначительными погрешностями отвечает на поставленные вопросы.

3 балла - студент правильно решает задание, но отвечает не на все поставленные вопросы (70 - 89%), опуская детали, допуская негрубые ошибки.

2 балла – студент правильно решает отдельные фрагменты задания, отвечает не на все поставленные вопросы, допуская ошибки.

1 балл – студент демонстрирует единичные фрагменты знаний, не выполняя задание в целом.

0 баллов - студент не выполняет задание, дает неправильные ответы или ответ не на поставленные в задании вопросы.

Примеры заданий открытой формы.

1. Заболевание, вызываемое острицей _____.

Эталон ответа: энтеробиоз.

2. Структурными компонентами клеточного ядра являются: ядрышки, _____.

Эталон ответа: кариолема, кариоплазма, хроматин.

3. В результате дробления яйцеклетки человека образуется _____.

Эталон ответа: бластула.

4. К биологическим мутагенам относятся _____.

Эталон ответа: токсины патогенных бактерий, паразитов, токсины растений, вирусы.

5. Деменция, врожденные пороки органов и систем органов, небольшой рост, плоское лицо, монголоидный разрез глаз с эпикантом, полуоткрытый рот с большим языком, сухие губы – это фенотипические проявления болезни _____.

Эталон ответа: синдром Дауна

Критерии оценки заданий открытой формы:

0,5 балла - студент правильно вписывает ответ на задание.

0 баллов - студент дает неправильный ответ на задание или ответ отсутствует.

Итоговая оценка по результатам экзамена рассчитывается по формуле, если результат этапа «Тестирование»:

«зачтено»: [баллы за год (0-5) + баллы за ответ на теоретический вопрос (0-5) + баллы за решение ситуационной задачи по генетике (0-5) + баллы за выполнение практико-ориентированного задания по паразитологии (0-5) + баллы за выполнение заданий открытой формы (0-5)] : 5 = оценка, выставляемая в зачетную книжку.

«не зачтено»: [баллы за год (0-5) + баллы за ответ на теоретический вопрос (0-5) + баллы за решение ситуационной задачи по генетике (0-5) + баллы за выполнение практико-

ориентированного задания по паразитологии (0-5) + баллы за выполнение заданий открытой формы (0-5)] : 5 – (минус) 1 балл = оценка, выставляемая в зачетную книжку.

= оценка, выставляемая в зачетную книжку.

Для студентов с задолженностью по практическим навыкам итоговая оценка за экзамен рассчитывается по формуле, если результат этапа «Тестирование»:

«зачтено»: [баллы за год (0-5) + баллы за ответ на теоретический вопрос (0-5) + баллы за решение ситуационной задачи по генетике (0-5) + баллы за выполнение практико-ориентированного задания по паразитологии (0-5) + баллы за выполнение заданий открытой формы (0-5) + баллы за практические навыки (2 препарата, каждый 0-5)] : 7 = оценка, выставляемая в зачетную книжку.

«не зачтено»: [баллы за год (0-5) + баллы за ответ на теоретический вопрос (0-5) + баллы за решение ситуационной задачи по генетике (0-5) + баллы за выполнение практико-ориентированного задания по паразитологии (0-5) + баллы за выполнение заданий открытой формы (0-5) + баллы за практические навыки (2 препарата, каждый 0-5)] : 7 – (минус) 1 балл = оценка, выставляемая в зачетную книжку.

Фонды оценочных средств для проверки уровня сформированности компетенций по итогам освоения дисциплины для каждой формируемой компетенции создается в соответствии с образцом, приведенным в Приложении № 1.

IV. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

1. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины:

а). Основная литература:

1. Биология. Т. 1. : учебник : в 2 т. / под ред. В. Н. Ярыгина. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2025. - 736 с. - ISBN 978-5-9704-7494-5. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970474945.html> (дата обращения: 07.05.2025). - Режим доступа : по подписке.

2. Биология : учебник : в 2 т. / под ред. В. Н. Ярыгина. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2025. - Т. 2. - 560 с. : ил. - 560 с. - ISBN 978-5-9704-5308-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970453087.html> (дата обращения: 07.05.2025). - Режим доступа : по подписке.

б). Дополнительная литература:

1. Биология клетки: интерактивное электронное наглядное пособие для обучающихся по специальностям 31.05.01 Лечебное дело, 31.05.02 Педиатрия, 31.05.03 Стоматология и 37.05.01 Клиническая психология / М. Б. Петрова, Е. А. Харитоновна, Н. В. Павлова [и др.] ; Тверской гос. мед. унив. – 23,04 МБ. – Тверь : 2024.

2. Репродукция клеток и организмов: интерактивное электронное наглядное пособие для обучающихся по специальностям 31.05.01 Лечебное дело, 31.05.02 Педиатрия, 31.05.03 Стоматология и 37.05.01 Клиническая психология / М. Б. Петрова, Е. А. Харитоновна, Н. В. Павлова [и др.] ; Тверской гос. мед. унив. – 10,18 МБ. – Тверь : 2024.

3. Медицинская биология и генетика : учебное пособие для обучающихся по специальностям 31.05.01 Лечебное дело, 31.05.01 Педиатрия, 31.05.01 Стоматология и 37.05.01 Клиническая психология / М. Б. Петрова, Е. А. Харитоновна, Н. В. Павлова [и др.] ; Тверской гос. мед. унив. – 6,98 МБ. – Тверь : 2023.

4. Экологические основы паразитизма: Учебное пособие по дисциплине «Медицинская биология и генетика» для студентов I курса, обучающихся по специальностям 31.05.01 Лечебное дело, 31.05.02 Педиатрия, 31.05.03 Стоматология / М. Б. Петрова, Е. А. Харитоновна, Н. В. Павлова [и др.] ; Тверской гос. мед. унив. – 1379 КБ. – Тверь : 2023.

5. Медицинская биология и генетика. Модули: Экологические и медико-биологические основы паразитизма. Цитогенетика. Молекулярная генетика. Генетические основы процессов индивидуального развития : Методические указания к практическим занятиям для студентов, обучающихся по специальностям Лечебное дело, Педиатрия и Стоматология / М. Б. Петрова, Е. А. Харитоновна, Н. В. Павлова [и др.] ; Тверской гос. мед. унив. – 314 КБ. – Тверь : 2023.

6. Медицинская биология и генетика. Модули: Общая, медицинская и популяционная генетика. Филогенез систем органов и врожденные пороки развития. Биологические аспекты экологии человека : Методические указания к практическим занятиям для студентов, обучающихся по специальностям Лечебное дело, Педиатрия / М. Б. Петрова, Е. А. Харитоновна, Н. В. Павлова [и др.] ; Тверской гос. мед. унив. – 317 КБ. – Тверь : 2023.
7. Биология: Задания в тестовой форме для студентов, обучающихся по специальностям «Лечебное дело» и «Педиатрия / М. Б. Петрова, Е. А. Харитоновна, Н. В. Павлова [и др.] ; Тверской гос. мед. унив. – 189 КБ. – Тверь : 2021.
8. Генетика. Паразитология : сборник ситуационных задач / для студентов, обучающихся по специальностям Лечебное дело, Педиатрия и Стоматология / М. Б. Петрова, Е. А. Харитоновна, Н. В. Павлова [и др.] ; Тверской гос. мед. унив. – 83с. – Тверь : 2023.

2. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине

1. Биология : учебник / М. М. Азова, О. Б. Гигани, О. О. Гигани [и др.] / под ред. М. М. Азовой. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 712 с. - ISBN 978-5-9704-7313-9, DOI: 10.33029/9704-7313-9-BIO-2023-1-712. - Электронная версия доступна на сайте ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970473139.html> (дата обращения: 17.04.2024). - Режим доступа: по подписке. - Текст: электронный
2. Медицинская паразитология: гельминты. Практическое руководство / под ред. О. К. Поздеева. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 400 с. - ISBN 978-5-9704-7685-7, DOI: 10.33029/9704-7685-7-MPH-2024-1-400. - Электронная версия доступна на сайте ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970476857.html> (дата обращения: 17.04.2024). - Режим доступа: по подписке. - Текст: электронный
3. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / С. С. Жилина, Т. В. Кожанова, М. Е. Майорова [и др.]. - 4-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-8117-2, DOI: 10.33029/9704-7058-9-GCM-2022-1-192. - Электронная версия доступна на сайте ЭБС «Консультант студента» : [сайт]. URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970481172.html> (дата обращения: 17.04.2024). - Режим доступа: по подписке. - Текст: электронный
4. Биология. Модуль Медицинская арахноэнтомология : интерактивный атлас / М. Б. Петрова, Е. А. Харитоновна, Н. В. Павлова [и др.]. – Тверь, 2017. – 12,1 МБ . – Текст : электронный.
5. Биология. Модуль Медицинская гельминтология : интерактивный атлас / М. Б. Петрова, Е. А. Харитоновна, Н. В. Павлова [и др.]. – Тверь, 2017. – 13,6 МБ. . – Текст : электронный.
6. Биология. Паразитология. Простейшие : интерактивный атлас / М. Б. Петрова, Е. А. Харитоновна, Н. В. Павлова [и др.]. – Тверь, 2017. – 13,5 МБ. . – Текст : электронный.
7. Медицинская биология и генетика : рабочая тетрадь для студентов, обучающихся по специальностям Лечебное дело, Педиатрия и Стоматология / М. Б. Петрова, Е. А. Харитоновна, Н. В. Павлова [и др.] ; Тверской гос. мед. унив. – 74 с. – Тверь : 2023.

3. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины

Профессиональные базы данных, информационные справочные системы и электронные образовательные ресурсы:

- Электронный библиотечный абонемент Центральной научной медицинской библиотеки Первого Московского государственного медицинского университета им. И.М. Сеченова // <http://www.emll.ru/newlib/>;
- Информационно-поисковая база Medline ([http:// www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed));
- Официальный сайт Министерства здравоохранения Российской Федерации // <https://minzdrav.gov.ru/>;
- Российское образование. Федеральный образовательный портал. // <http://www.edu.ru/>;

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

4.1. Перечень лицензионного программного обеспечения:

1. Microsoft Office 2016:
 - Excel 2016;
 - PowerPoint 2016;
 - Word 2016/
2. ABBYY FineReader 11.0
3. Программное обеспечение для тестирования обучающихся SunRAV TestOfficePro
4. Программное обеспечение «Среда электронного обучения 3KL»
5. Экспертная система обнаружения текстовых заимствований на базе искусственного интеллекта «Рукоконтекст»

4.2. Перечень электронно-библиотечных систем (ЭБС):

1. Электронно-библиотечная система «Консультант студента» (www.studmedlib.ru/);
2. Справочно-информационная система MedBaseGeotar (mbasegeotar.ru)
3. Электронная библиотечная система «elibrary» (<https://www.elibrary.ru/>)

5. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины.

Пример методических указаний для обучающихся по освоению дисциплины

ХРОМОСОМНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ЧЕЛОВЕКА, ВЫЗВАННЫЕ МУТАЦИЯМИ АУТОСОМ

Цель занятия: изучить общие механизмы развития аутосомных хромосомных заболеваний, основные принципы их диагностики, возможной коррекции и профилактики.

КОНТРОЛЬНЫЕ ЗАДАНИЯ ПО ТЕМЕ ЗАНЯТИЯ

1. Аутосомные моно- и трисомии, механизмы формирования аномальных кариотипов.
2. Синдром Дауна: кариотип и фенотип больного, методы лабораторной диагностики, результаты, коррекция, прогноз.
3. Синдром Патау: кариотип и фенотип больного, методы лабораторной диагностики, результаты, прогноз.
4. Синдром Эдвардса: кариотип и фенотип больного, методы лабораторной диагностики, результаты, прогноз.
5. Синдром трисомии 8: кариотип и фенотип больного, методы лабораторной диагностики, результаты, прогноз.
6. Механизмы возникновения наследственных заболеваний, вызванных изменением структуры хромосом.
7. Синдром Лежена: кариотипы и фенотип больных, методы диагностики, результаты, коррекция.
8. Синдром Вольфа-Хиршхорна: кариотип и фенотип больных, методы диагностики, результаты, коррекция.
9. Симптоматическая и этиологическая коррекция наследственных болезней.
8. Болезни человека, вызванные мутациями соматических клеток. Теории раковой трансформации клеток.
9. Медико-генетическое консультирование: виды, их характеристика.
10. Роль медико-генетических консультаций в профилактике наследственных болезней.

ВЫПОЛНЕНИЕ ПРАКТИЧЕСКОЙ РАБОТЫ

1. Проанализируйте идиограмму больного с хромосомным заболеванием, вызванным мутациями аутосом.

Рассмотрите полученные кариограммы человека. Определите вид хромосомных изменений. Дайте название болезни, результаты анализа занесите в таблицу в рабочей тетради.

2. Сравните характеристики генных и хромосомных наследственных заболеваний человека по таблице.

Наследственные болезни человека

	Генные болезни	Хромосомные болезни
Этиология	Генные мутации	Хромосомные aberrации и геномные мутации
Роль среды	Изменяет экспрессивность и пенетрантность гена	Влияет незначительно
Общая характеристика	Клиника четко очерчена и зависит от функции продукта гена	Клиника сложная: врожденные пороки развития, снижение интеллекта, нарушение репродуктивной функции
Наследование	Могут наследоваться по моногенному типу	Большинство не наследуются
Основные методы диагностики	Клинико-генеалогический	Цитогенетические (кариотипирование, определение полового хроматина)
Прогнозирование	По законам Менделя	Эмпирическое

3. Ознакомьтесь с примером решения ситуационной задачи по теме занятия.

Задача. У человека аллели ихтиоза (заболевание кожи) и гемофилии находятся в одной хромосоме. Моногаметная, не имеющая указанных заболеваний женщина, у матери которой был ихтиоз, а отец не имел указанных заболеваний, вышла замуж за мужчину, больного гемофилией. В этом браке родилась здоровая дочь. Укажите генотипы, фенотипы родителей и генотипы, фенотипы и пол возможного потомства в этом браке.

Эталон решения. По условию задачи гены указанных признаков сцеплены, т.к. локализованы на одной хромосоме. Известно, что у человека эти гены картированы на негомологичном районе X хромосомы. Поэтому,

генотипы родителей: $X^{bH}X^{BH}$, $X^{Bh}Y$;

гаметы родителей: $(X^{bH}) (X^{BH}) \times (X^{Bh}) (Y)$;

генотипы и пол возможных потомков: $X^{bH}X^{Bh}$, $X^{bH}Y$; $X^{BH}X^{Bh}$, $X^{BH}Y$

4. Решите ситуационные задачи по теме занятия, представленные в рабочей тетради. Дополнительно решите несколько задач из сборника и решение запишите в рабочую тетрадь.

УЧЕБНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКАЯ РАБОТА

Темы рефератов:

1. Хромосомные синдромы, вызванные мутациями аутосом: портретная диагностика.
2. Геномный импринтинг. Синдром Прадера-Вилли и синдром Ангельмана.

V. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине

Приложение № 2

VI. Научно-исследовательская работа студента

Научно-исследовательская работа студентов включает в себя:

- проведение поисковой работы по заданной проблеме,
- создание биологических моделей тканей и органов,
- изготовление микропрепаратов с последующим их изучением, морфометрией и статистической обработкой полученных данных;

- подготовка иллюстративного материала к текущим практическим занятиям (изготовление таблиц, моделей),
- изучение научной литературы по биологии на русском и иностранных языках,
- подготовка объектов и съемка микрофильмов, их монтаж,
- подготовка и проведение учебно-практических и научных конференций,
- подготовка устных и стендовых научных докладов на итоговое заседание СНО на кафедре и итоговую конференцию,
- публикация в сборниках студенческих работ.

VII. Сведения об обновлении рабочей программы дисциплины

Представлены в Приложении № 3.

**Фонды оценочных средств
для проверки уровня сформированности части компетенций
для промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины
Медицинская биология и генетика**

ОПК-5 Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач.

ИДопк-5-1 Определяет и оценивает морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы организма человека.

ИДопк-5-2 Применяет алгоритм клинико-лабораторной и функциональной диагностики при решении профессиональных задач.

ИДопк-5-3 Оценивает результаты клинико-лабораторной и функциональной диагностики при решении профессиональных задач.

**Задания комбинированного типа с выбором верного ответа и
обоснованием выбора из предложенных**

Выберите один правильный ответ.

Задание 1

Метод кариотипирования используют для диагностики:

- 1) тениаринхоза
- 2) гликогеноза
- 3) синдрома Дауна

Ответ: 3

Обоснование: метод выявляет трисомию по 21 аутосоме

Задание 2

Выберите субмикроскопическую органеллу клетки:

- 1) митохондрия
- 2) аппарат Гольджи
- 3) рибосома

Ответ: 3

Обоснование: видна только в электронный микроскоп

Задание 3

Название болезни при кариотипе 47,18+

- 1) синдром Эдвардса
- 2) серповидноклеточная анемия
- 3) синдром Тей-Сакса

Ответ: 1

Обоснование: трисомия по 18 аутосоме

Задания закрытого типа на установление соответствия

Задание 1

Прочитайте текст и установите соответствие

Установите соответствие между примером паразита и соответствующей его локализацией в организме человека.

К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца:

Пример паразита		Локализация в организме человека	
а	Малярийный плазмодий	1	Печень
б	Аскарида	2	Тонкий кишечник
в	Вошь головная	3	Волосы
г	Таежный клещ	4	Поверхность кожи
д	Печеночный сосальщик	5	Эпидермис кожи
е	Чесоточный клещ	6	Эритроциты

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами

а	б	в	г	д	е
6	2	3	4	1	5

Задание № 2

Прочитайте текст и установите соответствие

Установите соответствие между названием заболевания и соответствующей ему группой.

К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца:

Название заболевание		Группа заболеваний	
а	Синдром Дауна	1	Генные
б	Гликогенозы	2	Хромосомные
в	Синдром Клайнфельтера		
г	Фенилкетонурия		
д	Синдром Шерешевского-Тернера		
е	Серповидно-клеточная анемия		

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами

а	б	в	г	д	е
2	1	2	1	2	1

Задание № 3

Прочитайте текст и установите соответствие

Установите соответствие между особенностями строения и развития аскариды и острицы.

К каждой позиции, данной в левом столбце, подберите соответствующую позицию из правого столбца:

Особенности особей		Вид паразита	
а	Длина самца 10-15 см	1	Аскарида человеческая
б	Яйцо асимметричной формы	2	Острица
в	Развитие с миграцией личинки		
г	Размер самки 10-12 мм		
д	Яйцо покрыто тремя оболочками		

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами

а	б	в	г	д
1	2	1	2	1

Задания закрытого типа на установление последовательности

Задание 1

Прочитайте текст и установите последовательность периодов онтогенеза

1.	Эмбриональный
2.	Постэмбриональный
3.	Предэмбриональный

Запишите соответствующую последовательность цифр, определяющих порядок их появления слева направо

3	1	2
---	---	---

Задание 2

Прочитайте текст и установите последовательность, отражающую систематическое положение вида лямблия кишечная, начиная с наибольшей категории

1.	Тип Простейшие
2.	Род Лямблия
3.	Царство Животные
4.	Вид Лямблия кишечная
5.	Класс Жгутиковые
6.	Отряд Многожгутиковые

Запишите соответствующую последовательность цифр, определяющих порядок их

появления слева направо

3	1	3	6	2	4
---	---	---	---	---	---

Задание 3

Прочитайте текст и установите последовательность фаз митоза

1.	Анафаза
2.	Профаза
3.	Автокаталитическая интерфаза
4.	Телофаза
5.	Метафаза

Запишите соответствующую последовательность цифр, определяющих порядок их появления слева направо

3	2	5	1	4
---	---	---	---	---

Задания открытой формы

Дополните

1. Для *Hymenolepis nana* человек является _____ хозяином.
2. Значение репаративной регенерации в жизнедеятельности организма заключается в _____.
3. Филонтогенетически обусловленный порок, при котором в эмбриогенезе происходит редукция не правой, а левой дуги четвертой пары сосудов – это _____.

Контрольные вопросы и задания

1. Назовите примеры филонтогенетически обусловленных врожденных заболеваний сердца.
2. Назовите и охарактеризуйте методы диагностики генных заболеваний.
3. Критические периоды эмбриогенеза.

Практико-ориентированные задания

Задание 1

1. Какие гельминты паразитируют у человека?
2. Какие заболевания они вызывают?

При исследовании фекалий у пациента обнаружены крупные подвижные членики, имеющие матку с многочисленными боковыми ответвлениями и яйца жёлтого цвета с крупно-бугристой наружной оболочкой.

Эталон ответа:

1. Бычий цепень (обнаружены его членики) и аскарида (обнаружены ее яйца).
2. Тениаринхоз и аскаридоз.

Задание 2

1. Поставьте диагноз.
2. Определите пол больного.

В результате кариотипирования с последующим дифференциальным окрашиванием установлено, что в соматических клетках больного 45 хромосом, из которых одна X хромосома.

Эталон ответа:

1. Синдром Шерешевского-Тернера.
2. Женский.

Задание 3

1. Определите генетический риск рождения ребенка с фенилкетонурией.
2. К какой группе по степени активности относится ген этого заболевания?

Фенилкетонурия – наследственное заболевание обмена веществ, вызвана рецессивной мутацией одного из аутосомных генов, который экспрессируется в клетках печени и проявляется нарушениями метаболизма аминокислоты фенилаланина. В результате болезни у детей быстро развивается слабоумие. В семье оба родителя здоровы и гетерозиготны по этому признаку.

Эталон ответа:

1. 25%.
2. Тканеспецифичный.

Ситуационные задачи

Задача 1

Из Иерусалима вернулась в Россию группа людей, которая совершала паломничество по Израилю. Четверо из паломников обратились к врачу с жалобами на периодический (каждые 48 ч) подъём температуры.

Задание

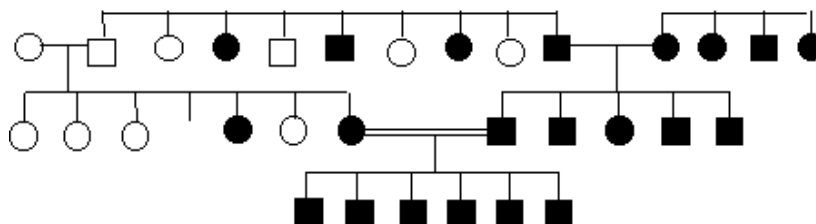
1. Какой диагноз можно предположить?
2. Определите точное систематическое положение возбудителя (тип, класс, род).
3. Кто является переносчиком данного паразита?
4. Какой материал необходимо взять для диагностики заболевания и с помощью какого метода его необходимо исследовать?

Эталон ответа

1. Трехдневная малярия.
2. Тип Простейшие, класс Споровики, род Малярийный плазмодий.
3. Переносчик – малярийный комар.
4. Кровь. Цитологический.

Задача 2

Изучите родословную семьи с наследственным заболеванием. Больные выделены черным цветом.



Задание

1. Определите тип наследования.
2. По каким характеристикам Вы определили тип наследования?
3. Какие генотипы имеют больные этой семьи?

Эталон ответа

1. Аутосомно-рецессивный.
2. Признак наследуется по горизонтали, у здоровых родителей появляются больные дети. Ген болезни локализуется в аутосоме, т.к. болеют и мужчины, и женщины примерно в равной вероятности; у больной женщины отец здоров.
3. Генотипы больных – рецессивные гомозиготы (aa).

Задача 3

Из зоны военного конфликта эвакуирована группа детей. Дети истощены, одежда грязная, почти у всех детей волосы давно не мыты, не стрижены. На волосах видны прикрепленные к ним белые мелкие образования удлиненной формы. На коже головы обнаружены расчесы.

Задание

1. Чем заражены дети?
2. Какая стадия паразита обнаружена и какие еще стадии могут быть найдены?
3. Какую опасность представляют эти паразиты?
4. Какие профилактические мероприятия необходимо провести до размещения детей в санатории?

Эталон ответа

1. У детей педикулез.
2. На волосах яйца головной вши – гниды. Можно еще обнаружить половозрелых вшей.
3. Головная вошь – специфический переносчик возбудителя вшивого сыпного тифа.
4. Личная профилактика - гигиена тела и одежды; изоляция зараженных детей до полного излечения, частая смена постельного белья.

Справка

о материально-техническом обеспечении рабочей программы дисциплины
Медицинская биология и генетика

№ п\п	Наименование специальных* помещений и помещений для самостоятельной работы	Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы
1.	419 Лаборатория по биологии №1	Учебные столы, стулья, доска, встроенный шкаф для оборудования, ноутбук, телевизор, микроскопы, наборы учебных плакатов, макро- и микропрепараты.
2.	418 Лаборатория по биологии №2	Учебные столы, стулья, доска, встроенный шкаф для оборудования, ноутбук, телевизор, микроскопы, наборы учебных плакатов, макро- и микропрепараты.
3.	423 Лаборатория по биологии №3	Учебные столы, стулья, доска, встроенный шкаф для оборудования, ноутбук, телевизор, микроскопы, наборы учебных плакатов, макро- и микропрепараты.
4.	411 Лаборатория по биологии №4	Учебные столы, стулья, доска, встроенный шкаф для оборудования, микроскопы, наборы учебных плакатов, макро- и микропрепараты.
5.	410 Лаборатория по биологии №5	Учебные столы, стулья, доска, встроенный шкаф для оборудования, микроскопы, наборы учебных плакатов, макро- и микропрепараты.
6.	417 Компьютерный класс	Учебные столы, компьютерные столы, стулья, доска, встроенный шкаф, компьютеры с доступом в сеть «Интернет».
7.	415 Биологический музей	Музейные шкафы, столы, стулья, экспонаты.

**Лист регистрации изменений и дополнений
в рабочую программу дисциплины**

МЕДИЦИНСКАЯ БИОЛОГИЯ И ГЕНЕТИКА

для обучающихся 1 курса,

специальность: педиатрия
форма обучения: очная

Изменения и дополнения в рабочую программу дисциплины рассмотрены на
заседании кафедры «_____» _____ 202__ г. (протокол № _____)

Зав. кафедрой _____ (ФИО)
подпись

Содержание изменений и дополнений

№ п/п	Раздел, пункт, номер страницы, абзац	Старый текст	Новый текст	Комментарий
1.				
2.				
3.				

БАЛЛЬНО-НАКОПИТЕЛЬНАЯ СИСТЕМА ОЦЕНКИ ЗНАНИЙ СТУДЕНТОВ НА КАФЕДРЕ БИОЛОГИИ

ФОРМА ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ - ЭКЗАМЕН

Оцениваются следующие виды учебной деятельности с указанием количества баллов:

1) ТЕОРЕТИЧЕСКИЕ ЗНАНИЯ НА ЗАНЯТИЯХ

а) ТЕКУЩИХ ПРАКТИЧЕСКИХ:

- Текущий контроль знаний по заданиям в тестовой форме (0 – 2 балла).
- Оценка за собеседование (0 – 5 баллов).

Пропущенное по уважительной причине занятие отрабатывается. Для этого необходимо на ближайшем занятии представить своему преподавателю справку из деканата, отработать текущие тесты и пройти собеседование (0 – 7 баллов).

б) РУБЕЖНОГО КОНТРОЛЯ:

- Задания в тестовой форме (0 – 5 баллов).
- Теоретический вопрос (0 – 5 баллов).
- Ситуационная задача (0 – 5 баллов).

Занятие рубежного контроля обязательно отрабатывается, если студент набрал по его результатам 54% и менее от максимально возможного количества баллов.

2) ПРАКТИЧЕСКИЕ НАВЫКИ НА РУБЕЖНОМ КОНТРОЛЕ:

- По модулям «Медицинская паразитология» и «Молекулярная генетика. Цитогенетика» (0 – 10 баллов).
- Рабочая тетрадь за осенний семестр (0 – 10 баллов).
- Рабочая тетрадь за весенний семестр (0 – 10 баллов).

3) УЧЕБНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКАЯ РАБОТА:

В течение изучения дисциплины студент должен сделать реферативное сообщение по выбранной теме.

- Своевременное выступление по выбранной теме с презентацией на 5 минут (0 – 10 баллов).
- Своевременное выступление по выбранной теме без презентации на 5 минут (0 – 5 баллов).
- Отказ от выступления на соответствующем занятии без уважительной причины (0 баллов).

ОФОРМЛЕНИЕ ДОПУСКА К СЕССИИ В ПРИЛОЖЕНИИ В ЗАЧЕТНОЙ КНИЖКЕ

проводится на ПОСЛЕДНЕМ занятии семестра студентам, имеющим рейтинг 55% и выше, при отсутствии или отработке всех пропусков и задолженностей по результатам всех рубежных контролей.

БОНУСЫ

Премияльные баллы студенту не назначаются, если он не набрал к концу семестра проходной рейтинг (55%).

1) СНО (по коэффициенту трудового участия в малой группе)

- Стендовый доклад на постерной секции СНО кафедры биологии (0 – 10 баллов).
- Стендовый доклад итоговой конференции ТвГМУ (10 – 20 баллов).
- Работа в экспериментальной секции (0 – 20 баллов).
- Выступление на итоговой конференции ТвГМУ с результатами работы в СНО на кафедре биологии (10 - 20 баллов).
- Научные публикации (10 - 20 баллов).

2) УЧЕБНЫЕ КОНФЕРЕНЦИИ

- Подготовка устного доклада, выступление с ним на тематической конференции факультета (5 – 15 баллов).

3) КОНКУРС НА ЛУЧШУЮ РАБОЧУЮ ТЕТРАДЬ

Студенты, желающие участвовать в конкурсе на лучшую рабочую тетрадь, сдают ее на последнем занятии своему преподавателю.

I место - 15 баллов,

II место - 10 баллов,

III место - 5 баллов.

4) КЛАСТЕРНОЕ / ФЕДЕРАЛЬНОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ

По результатам кластерного тестирования студенту назначаются премиальные баллы:

95 – 100% верных ответов – 10 баллов

85 – 94% верных ответов – 5 баллов

ШТРАФЫ

1) ПРАКТИЧЕСКИЕ ЗАНЯТИЯ

- Пропущенное без уважительной причины практическое занятие обязательно отрабатывается с начислением 50% от полученных на отработке баллов.
- Студент, опоздавший на занятие, на него допускается и выполняет оставшуюся часть занятия, но баллы ему не начисляются. Добрать эти баллы на отработках нельзя.
- Три пропущенных без уважительной причины занятия или отказы от ответов на трех занятиях семестра обязательно отрабатываются, при этом студент утрачивает возможность освобождения от процедуры экзамена.
- Результаты проверки практических навыков по модулю «Медицинская паразитология» характеризуют степень освоения общепрофессиональных компетенций. Студент, набравший 0–5 баллов, в обязательном порядке сдает все три этапа экзамена.
- Студент, получивший в процессе изучения учебного материала дисциплинарные взыскания на текущих и рубежных занятиях, в обязательном порядке сдает все три этапа экзамена.
- Студент, разбивший/раздавивший микропрепарат, как следствие несоблюдения правил микроскопирования, в обязательном порядке сдает все три этапа экзамена.

2) КЛАСТЕРНОЕ / ФЕДЕРАЛЬНОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ

(при выборе министерством дисциплины)

Назначаются штрафные баллы в случае недобросовестного отношения к тестированию:

72 – 84 % верных ответов – минус 5 баллов;

0 – 71 % верных ответов – студент в обязательном порядке сдает все три этапа экзамена вне зависимости от среднегодового рейтинга.

ЭКЗАМЕН

Право на ОСВОБОЖДЕНИЕ ОТ ПРОЦЕДУРЫ ЭКЗАМЕНА имеют студенты, набравшие по результатам обучения 55% и более на **ДЕНЬ ОКОНЧАНИЯ СЕМЕСТРА** (день последнего практического занятия + зачетная неделя) при отсутствии академической задолженности (должны быть отработаны все пропуски и задолженность по рубежным контролям).

По результатам рейтинга студенту, не имеющему дисциплинарных взысканий, в период сессии (в день экзамена) оценка выставляется в соответствии со следующей шкалой:

- от 55 до 84 % – «удовлетворительно» (3),
- от 85 до 94 % – «хорошо» (4),
- от 95 до 100 % – «отлично» (5).

Студенты, имеющие рейтинг ниже 55%, должны сдавать экзамен, при этом рейтинг переводится в баллы по шкале:

- от 0 до 34% – 0 баллов,
- от 35 до 44% – 1 балл,
- от 45 до 54% – 2 балла.

ИЗМЕНЕНИЕ РЕЙТИНГА (экзаменационной оценки) по желанию студента возможно на экзамене. В зачетную книжку выставляется итоговая оценка, полученная на экзамене, при этом она может оказаться (по результатам ответов) ниже, чем среднегодовой рейтинг, переведённый в баллы.