



**CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ
PENTRU STUDII UNIVERSITARE**

Redacția:	07
Data:	15.04.2019
Pag. 1/19	

ЛЕЧЕБНЫЙ ФАКУЛЬТЕТ

УЧЕБНАЯ ПРОГРАММА 0912.1 МЕДИЦИНА

КАФЕДРА МОЛЕКУЛЯРНОЙ БИОЛОГИИ И ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА

Утверждено

На заседании Комиссии по обеспечению
качества и оцениванию Учебных программ
Лечебного факультета Nr.1,

Протокол Nr. 5 от 04.04.24

Председатель д.х.м.н., профессор

Пэдуре Андрей

Утверждено

На заседании Совета Лечебного
Факультета Nr.1,

Протокол Nr. 8 от 23.04.24

Декан Лечебного Факультета Nr.1,

д.х.м.н., доцент

Плэчинтэ Георгий

Утверждено

На заседании кафедры
Молекулярной Биологии и Генетики человека,

Протокол Nr. 12 от 19.02.2024

Зав. Кафедрой, к.б.н., доцент

Чемортан Игорь

УЧЕБНАЯ ПРОГРАММА

ДИСЦИПЛИНА: МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

Комплексное обучение

Тип курса: **Обязательная дисциплина**

Учебная программа разработана коллективом авторов:

Чемортан Игорь, д.б.н., доцент

Капчеля Светлана, д.м.н., доцент

Кишинев 2024



CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ PENTRU STUDII UNIVERSITARE

Redacția: 07

Data: 15.04.2019

Pag. 2/19

I. ПРЕДВАРИТЕЛЬНЫЕ ЗАМЕЧАНИЯ

- **Общее представление дисциплины: место и роль дисциплины в формировании специфических компетенции программы профессиональной подготовки/специальности**

Курс Медицинская генетика является фундаментальной дисциплиной и занимает важное место в учебных программах доклинического медицинского образования во всем мире. Этот курс раскрывает и обосновывает студентам-медикам роль генома vs факторов среды в формировании, развитии и функционировании организма человека. Генотип человека уникален и неповторим, он определяется в момент оплодотворения в результате сочетания генов материнских и отцовских гамет. Генетическая индивидуальность определяет биологическую индивидуальность (фенотип) - совокупность специфических признаков одного организма, определяемых непрерывным взаимодействием в различных соотношениях наследственности и окружающей среды. Изменения генетического материала – мутации – могут быть причиной различных патологических состояний с вовлечением одной или нескольких систем организма, что объясняет возникновение ряда заболеваний и генетических синдромов у человека. При этом в рамках курса обращается внимание на два важных генетических явления: семейном накоплении и наследственной передаче некоторых нормальных и патологических признаков; разной чувствительности различных людей к внешним неблагоприятным факторам среды и разное проявление одной и той же болезни у разных людей, различная реакция на определенные фармакологические препараты.

- **Роль Учебной программы в профессиональной подготовке**

Курс структурирован таким образом, чтобы продемонстрировать, что генетика может быть основополагающим элементом современной медицины, изучая биологическое развитие и возможные вариации всего жизненного цикла. *Генетика имеет важное значение для расчета генетического риска и предотвращения болезней человека; молекулярные методы с высокой разрешающей способностью, используемые в генетике человека, являются основным инструментом для изучения болезней человека в рамках разных медицинских специальностей.* Медицинская генетика позволяет:

- выявлять патогенетические механизмы генетических болезней, включая болезни с наследственной предрасположенностью (рак, сахарный диабет, гипертония, умственное отставание и др.);
- проводить генетическую диагностику: пренатальную и предсимптоматическую;
- реализовать геномную фармакологию – блокирование экспрессии или репликации мутантных генов;
- выбирать подходящий препарат и его дозу с учетом индивидуальных особенностей каждого пациента (геномная фармакология);
- осуществлять генную терапию – блокирование экспрессии или репликации мутантных генов; внедрение нормальных генов в соматические клетки организма пациентов с мутациями определенных генов;
- проводит персонализированную профилактику болезней;
- изменить парадигму взаимоотношений врач-пациент – *«Не существует отдельных пациентов, есть семьи больных».*

Язык преподавания: румынский, русский, английский, французский.

Пользователи/Бенефициары: студенты второго курса Лечебного факультета 1 и Лечебного факультета 2, специальность Медицина.



**CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ
PENTRU STUDII UNIVERSITARE**

Redacția: 07
Data: 15.04.2019
Pag. 3/19

II. АДМИНИСТРИРОВАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Код дисциплины	F.04.O.036		
Название дисциплины	Медицинская генетика		
Ответственный за дисциплину	Чемортан Игорь, д.б.н., доцент		
Год	II	Семестр/семестры	4
Количество часов, включая:			150
Лекции	30	Практические/Лабораторные работы	25
Семинары	20	Индивидуальная работа	75
Форма оценивания	Э	Количество кредитов	5



III. ОБЩИЕ ЦЕЛИ, ДОСТИГАЕМЫЕ ПРИ ОБУЧЕНИИ ДАННОЙ ДИСЦИПЛИНЕ

▪ **На уровне знания и понимания:**

- Знать процессы хранения, передачи и реализации генетической информации, которые обуславливают морфофункциональные признаки каждого индивидуума;
- Знать молекулярный и клеточный субстрат наследственности - ДНК и хромосомы, которые хранят, реализуют и передают наследственную информацию;
- Понимать роль передачи наследственной информации в ряду поколений клеток и организмов;
- Понимать явления, которые отвечают за генетические различия между индивидуумами одной популяции, а также между различными популяциями: мутации, генетические рекомбинации в мейозе и при оплодотворении, миграции - перенос генов из популяции в популяцию;
- Знать принципы номенклатуры мутаций;
- Знать законы наследования моногенных, полигенных и мультифакториальных признаков (нормальных и патологических);
- Понимать генетические основы развития организма человека;
- Понимать генетические основы иммунного ответа;
- Понимать генетические механизмы канцерогенеза;
- Знать принципы различных методов и техник, используемых в медицинской генетике.

▪ **На уровне применения:**

- Оценивать нормальный и патологический кариотип;
- Устанавливать причины анеуплоидий: митотическое нарушение, мейотическое нарушение;
- Оценивать тип мутации, возможные последствия, методы идентификации;
- Оценивать генетические явления, участвующие в фенотипическом проявлении нормальных и патологических генов: генные взаимодействия, плейотропия, пенетрантность, экспрессивность, гетерогенность, ампрентация, антиципация;
- Оценивать показания и ограничения различных цитогенетических методов;
- Уметь интерпретировать результаты теста Барра;
- Применять законы наследования некоторых нормальных моногенных признаков человека:
 - Группы крови (вариации эритроцитарных антигенов);
 - Сывороточные группы (вариации плазменных белков);
 - Энзиматические группы (изоэнзиматические вариации ферментов);
 - тканевые группы (HLA).
- Применять генеалогический метод для установления наследственного характера нормальных или патологических признаков, определения типа наследования, установления генотипа и расчёта рекуррентного риска в семье;
- Уметь интерпретировать результаты различных молекулярно-генетических методов: ПЦР, Саузерн-блоттинг и секвенирование ДНК;

▪ **На уровне интеграции:**

- Применять цитогенетический, генеалогический, близнецовый и популяционно-статистический методы в конкретных ситуациях.
- Давать оценку теоретической роли изучения наследственных признаков в различных направлениях современной медицины:
 - различная чувствительность людей к внешним неблагоприятным факторам;
 - генетическая предрасположенность к определенным заболеваниям;
 - различные проявления одного и того же заболевания у разных пациентов;
 - различные ответные реакции пациентов на лечение.



CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ PENTRU STUDII UNIVERSITARE

Redacția:	07
Data:	15.04.2019
Pag. 5/19	

- Давать оценку практического значения исследования наследственных нормальных и патологических признаков:
 - генетический подход к пациенту в рамках различных клинических дисциплин: кардиологии, педиатрии, нефрологии, пульмонологии, психиатрии, онкологии и др.
 - предотвращение гемолитической болезни новорожденных при несовместимости матери и плода по системе Rh;
 - тесты на отцовство и степень родства;
 - идентификация личности молекулярно-генетическими методами;
 - диагностика типа близнецов.

IV. ПРЕДВАРИТЕЛЬНЫЕ УСЛОВИЯ И ТРЕБОВАНИЯ

Для успешного изучения курса Медицинской генетики студенту второго курса необходимо:

- владение языком обучения;
- знания и умения, полученные в ходе доуниверситетского образования в области биологии, химии, физики;
- компетенции в области молекулярной биологии;
- компетенции в области биохимии, гистологии, физиологии и анатомии;
- компетенции в области информационных технологий (использование интернета, обработка электронных документов, информации, таблиц, презентации, графическое представление данных);
- умение общаться и работать в команде;
- Обладание качествами терпимости, сопереживания и самостоятельности.



V. ТЕМАТИКА КУРСА И ОРИЕНТИРОВОЧНОЕ РАСПРЕДЕЛЕНИЕ ЧАСОВ

Лекции (Л) / Практические занятия и семинары (ПР) / Индивидуальная работа (ИР)

	Лекции	Часы Л	Практические занятия и семинары	Часы	
				ПР	ИР
1	Введение. Генетический аппарат клетки человека. Материальная основа наследственности и изменчивости. Наследственность и среда в проявлении нормальных и патологических признаков человека	2	Генетический аппарат и его элементы в хранении, передаче и реализации генетической информации. Наследственность и изменчивость. Мутации – типы, причины и фенотипические последствия	3	5
2	Хромосомы – морфологический субстрат наследственности и изменчивости. Характеристика кариотипа человека. Особенности хромосом X и Y. Хромосомный полиморфизм. Однородительская дисомия. Классификация хромосомных нарушений	2	Анализ нормального кариотипа человека и вариаций по структуре и числу. Номенклатура изменений кариотипа в пределах нормального и патологического фенотипа	3	5
3	Численные и структурные хромосомные нарушения. Причины, механизмы и последствия: репродуктивные нарушения, врожденные пороки и умственное отставание	2	Хромосомные численные и структурные нарушения – типы, механизмы, последствия	3	5
4	Хромосомные синдромы – разнообразие, причины, клинические признаки и цитогенетическая диагностика	2	Аутосомные и гоносомные синдромы – цитогенетическая характеристика, основные фенотипические проявления, диагностика и профилактика	3	5
5	Гены человека – молекулярная организация, свойства, функции, разнообразие, примеры. Связь ген-генотип-фенотип	2	Цитогенетические методы – разнообразие, показания и ограничения.	3	5
6	Генные мутации – механизмы, номенклатура, последствия на молекулярном, клеточном и	2	Итоговая работа 1. Хромосомы и хромосомные болезни	3	5



**CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ
PENTRU STUDII UNIVERSITARE**

Redacția: 07

Data: 15.04.2019

Pag. 7/19

	организменном уровне. Генные мутации патологические vs благоприятные vs нейтральные				
7	Экспрессия генов человека. Геномный импринтинг и моноаллельная экспрессия генов человека. Эпигенетические модификации и их значение в патологии человека	2	Гены человека – разнообразие, свойства, функции. Аутосомные и X-сцепленные гены. Аллельные и неаллельные гены. Группы сцепления генов. Понятие гаплотипа	3	5
8	Методы изучения генов. Прямые и не прямые метода анализа генов. Преимущества и ограничения генетического тестирования.	2	Генные мутации – классификация, номенклатура, последствия. Моногенные болезни (AD, AR, XD, XR). Митохондриальные болезни	3	5
9	Особенности нормальных и патологических признаков человека. Методы оценки генетической природы болезней человека. Семейные исследования, метод близнецов, анализ сцепления, геномные исследования.	2	Принципы методов ПЦР, ПДРФ и дидиокси секвенирования. Пренатальное и постнатальное тестирование генов человека.	3	5
10	Моногенные менделирующие (AD, AR, XD, XR) и немнелирующие (митохондриальные, с импрингом) болезни человека. Полигенные болезни человека	2	Нормальные моногенные менделирующие признаки человека - ABO, Rh, MN и Xg. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов. Генетика ГБНД.	3	5
11	Генетика развития. Генетические основы врожденных пороков развития	2	Неменделирующие моногенные признаки человека. Аллельная и локусная гетерогенность. Полная и неполная пенетрантность. Вариабильная экспрессивность. Явление антиципации	3	5
12	Генетика пола. Основные гены маскулинизации и феминизации. Нарушения дифференцировки и развития пола	2	Итоговая работа 2. Гены человека, мутации и их последствия.	3	5
13	Основы иммуногенетики. Генетические механизмы разнообразия антител и TcR.	2	Изучение нормальных и патологических признаков человека. Методы установления	3	5



**CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ
PENTRU STUDII UNIVERSITARE**

Redacția: 07

Data: 15.04.2019

Pag. 8/19

	Наследственные иммунные болезни.		генетической природы болезней человека.		
14	Рак, как генетическая болезнь соматических клеток. Мутации прото-онкогенов и генов-супрессоров, их роль в канцерогенезе.	2	Разнообразие, этиология и профилактика генетических болезней человека. Пренатальная и постнатальная диагностика наследственных заболеваний – показания и ограничения.	3	5
15	Медико-генетические консультации и их значение в профилактике наследственных болезней человека. Принципы геномной терапии в этиологическом лечении ряда генетических болезней человека. Перспективы фармакогеномики.	2	Итоговая работа 3. Особенности наследственных (нормальных и патологических) признаков человека. Представление научных проектов.	3	5
Всего часов		30	Всего часов	45	75



VI. КЛЮЧЕВЫЕ ЦЕЛИ И СОДЕРЖАНИЕ

Цели	Рекомендованные единицы содержания
Глава1. Нормальный и патологический кариотип человека	
<ul style="list-style-type: none">• Дать определение понятий: геном, генотип, плазмотип, фенотип• Знать: нормальный кариотип человека и хромосомный полиморфизм;• Знать: номенклатуру и последствия хромосомных численных и структурных нарушений;• Демонстрировать отличия между аутосомными и гоносомными, сбалансированными и несбалансированными нарушениями;• Знать: динамику хромосом в митозе и мейозе, ошибки митоза и мейоза и их последствия;• Объяснять медицинское значение причин возникновения (в митозе или мейозе) хромосомных нарушений;• Знать цитогенетические и фенотипические особенности хромосомных синдромов;• Знать: принципы и этапы различных цитогенетических методов;• Уметь интерпретировать кариограммы, результаты теста Барра, теста F, FISH;• Применять полученные в ходе занятий знания при изучении других дисциплин;• Формулировать умозаключения и выводы;• Развивать собственные мнения; суждения и отношения	<ol style="list-style-type: none">1. Генетический аппарат клетки человека. Ядерный и митохондриальный геномы.2. Хромосомы человека. Строение. Номенклатура. Особенности половых хромосом. Нормальный кариотип человека.3. Методы анализа хромосом человека. Численные и структурные хромосомные нарушения.4. Динамика хромосом в митозе. Ошибки митоза и их последствия. Хромосомные мозаики.5. Динамика хромосом в мейозе. Передача генетического материала от родителей детям. Ошибки мейоза и их последствия.6. Анализ нормального и патологического кариотипов человека.7. Аутосомные хромосомные синдромы (с.Дауна, с.Патау, с.Эдвардса, с. «кошачьего крика», с. Энгельмана, с. Прадера-Вилли) – цитогенетические и фенотипические аспекты, диагностика и профилактика.8. Гоносомные хромосомные синдромы (с.Тернера, с. Кланфельтера) – цитогенетические и фенотипические аспекты, диагностика и профилактика.
Глава 2. Особенности генов человека. Мутации генов и генные болезни	
<ul style="list-style-type: none">• Дать определение понятий: ген, экспрессия генов, генотип, гомозигота, гетерозигота, гемизигота, фенотип;• Знать: способ и особенности организации, свойства и функции различных генов;• Знать и понимать причины, механизмы и номенклатуру генных мутаций;	<ol style="list-style-type: none">1. Гены человека. Строение, локализация и идентификация генов человека.2. Прямой и косвенный анализ генов.3. Генные мутации. Классификация генных мутаций. Последствия точечных мутаций.



**CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ
PENTRU STUDII UNIVERSITARE**

Redacția: 07

Data: 15.04.2019

Pag. 10/19

Цели	Рекомендованные единицы содержания
<ul style="list-style-type: none">• Знать последствия мутаций в кодирующих, регуляторных и модуляторных участках генов человека;• Демонстрировать последствия доминантных, кодоминантных и рецессивных мутаций на молекулярном, клеточном и организменном уровнях;• Понимать генетические явления в проявлении и наследовании некоторых признаков: неполная пенетрантность, вариабильная экспрессивность, аллельная/неаллельная гетерогенность, антиципация;• Понимать принципы, этапы и компоненты, необходимые для различных методов и техник анализа генов;• Модулировать методы ПЦР, Southern-blot и секвенирования;• Интерпретировать результаты, полученные разными методами анализа генов;• Применять полученные знания на других предметах.	<ol style="list-style-type: none">4. Нормальные моногенные признаки. Генетика групп крови (ABO, Rh, MN, Hp, Xg). Генетика ГБНД.5. Нормальные полигенные признаки.6. Моногенные менделирующие болезни (AD, AR, XD, XR). Неменделирующие моногенные болезни (митохондриальные, с импринтингом).7. Взаимодействие генов и генетические явления в проявлении (экспрессии) нормальных и патологических генов человека.
Глава 3. Изучение нормальных и патологических наследственных признаков	
<ul style="list-style-type: none">• Дать определение понятий: генофонд, конкордантность монозиготных близнецов, конкордантность дизиготных близнецов, генеалогическое наследование (AD, AR, XD, XR);• Знать методы подтверждения генетической природы нормального или патологического признаков;• Уметь составлять и анализировать генеалогическое древо;• Применять популяционно-статистический метод для вычисления частоты некоторых патологических генов и носителей их в популяции РМ;• Применять близнецовый метод для определения вклада генетических факторов и среды в проявлении нормальных и патологических признаков человека;• Применять генеалогический метод для установления типа наследования и риска рождения больных детей для некоторых моногенных болезней;	<ol style="list-style-type: none">1. Изучение наследственных признаков. Практическое применение популяционно-статистического и близнецового методов.2. Наследование патологических моногенных признаков. Критерии распознавания различных типов наследования (AD, AR, XD, XR);3. Наследование патологически моногенных признаков с неполной пенетрантностью, вариабильной экспрессивностью, генетической гетерогенностью.4. Пренатальная диагностика.



**CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ
PENTRU STUDII UNIVERSITARE**

Redacția: 07

Data: 15.04.2019

Pag. 11/19

Цели	Рекомендованные единицы содержания
<ul style="list-style-type: none">• Понимать роль и место генетической консультации в генетическом подходе к пациентам, супружеским парам, здоровым людям;• Понимать показания и ограничения пренатальной диагностики;• Формировать собственные суждения, выводы и отношения о необходимости медико-генетического консультирования, глубокой генетической подготовки врачей различных специальностей, генетического образования населения.	
Глава 4. Основы генетики развития, иммунного ответа и канцерогенеза.	
<ul style="list-style-type: none">• Знать главные этапы развития организма человека и генетические механизмы контроля;• Понимать роль геномного импринтинга в контроле развития организма человека;• Дать определение понятий материнской и отцовской однородительской дисомии (DUM и DUP), хромосомного мозаицизма и понимать их последствия для развития организма;• Знать роль НОХ-генов в развитии организма человека и последствия их мутаций;• Дать определение понятий «врожденные пороки развития, деформации, нарушения и дисплазии», оценивать рекуррентный риск в семье;• Знать этапы формирования пола и основные гены, ответственные за его различные этапы;• Знать отличия гермафродитизма от псевдогермафродитизма и роль генетического консультирования в нарушениях половой дифференцировки;• Знать генетические механизмы разнообразия Ig и TcR, связанные с гуморальным или клеточным иммунным ответом;• Понимать соматическую рекомбинацию и ее роль в специализации Т- или В-лимфоцитов.• ;• Знать характеристику прото-онкогенов и генов-супрессоров в контроле клеточного цикла;	<ol style="list-style-type: none">1. Генетика развития - основные этапы, генетические механизмы, генетические явления.2. Генетика пола - этапы дифференцировки мужского и женского полов и вовлеченные гены, половой детерминизм и гермафродитизм, дифференциация пола и псевдогермафродитизм.3. Иммуногенетика- ответственные белки и гены иммунного ответа, суперсемейства генов IG и TcR, соматическая рекомбинация и ее значение в разнообразии антител, генетические причины иммунодефицитных состояний.4. Генетика рака - доказательства генетического происхождения рака, прото-онкогены, гены супрессоры, соматические мутации, этапы опухолевого роста, молекулярная характеристика, мутации и онкогены.



**CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ
PENTRU STUDII UNIVERSITARE**

Redacția: 07

Data: 15.04.2019

Pag. 12/19

Цели	Рекомендованные единицы содержания
<ul style="list-style-type: none">• Знать стадии перехода нормальной клетки в злокачественную клетку и скомпрометированные молекулярные процессы;• Понимать клональное происхождение и этапы канцерогенеза, вызванное доминантными или рецессивными соматическими мутациями, унаследованными или приобретенными;• Оценивать риск проявления различных опухолей в семьях, где есть члены семьи с раковыми заболеваниями.	



VII. ПРОФЕССИОНАЛЬНЫЕ КОМПЕТЕНЦИИ (СПЕЦИФИЧЕСКИЕ (СК) И ТРАНСВЕРСАЛЬНЫЕ (ТК)) И ОЖИДАЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ

✓ ПРОФЕССИОНАЛЬНЫЕ КОМПЕТЕНЦИИ:

СК1. Ответственное исполнение профессиональных обязанностей с применением ценностей и норм профессиональной этики, а также положений действующего законодательства.

СК3. Решение клинических ситуаций путем разработки плана диагностики, лечения и реабилитации больного при различных патологиях; отбор адекватных терапевтических подходов и процедур, включая оказание срочной медицинской помощи.

СК4. Продвижение здорового образа жизни, использование мер профилактики и ухода за собой.

СК5. Осуществление врачебной деятельности на основе междисциплинарной интеграции и эффективного использования всех возможных ресурсов.

СК6. Проведение научных исследований в области здравоохранения и других направлениях науки.

ТРАНСВЕРСАЛЬНЫЕ КОМПЕТЕНЦИИ:

ТК1. Самостоятельность и ответственность в работе.

✓ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ

- Понимать связь между геномом и средой в определении нормальных и патологических признаков человека;
- Оценивать нормальный и патологический кариотип человека;
- Устанавливать природу хромосомного нарушения – ошибка митоза, ошибка мейоза;
- Знать принципы и практическое применение различных цитогенетических методов;
- Применять законы наследственности в анализе нормальных и патологических моногенных признаков человека;
- Знать и уметь использовать номенклатуру хромосомных и генных мутаций;
- Понимать и объяснять роль генных, хромосомных и геномных мутаций в этиологии и патогенезе различных болезней человека;
- Знать показания и ограничения методов ПЦР, Southern-blot-гибридизации и метода секвенирования Сэнджера;
- Анализировать генеалогическое наследование некоторых нормальных и патологических признаков человека, определять тип наследования, генотипы и рекуррентный риск в семье;
- Применять изученные методы для установления генетической природы различных заболеваний человека;
- Формировать собственные суждения, выводы и отношения о необходимости медико-генетического консультирования, глубокой генетической подготовки врачей различных специальностей, генетического образования населения.



VIII. ИНДИВИДУАЛЬНАЯ РАБОТА СТУДЕНТА

Nr.	Ожидаемый результат	Стратегии реализации	Критерии оценивания	Сроки выполнения
1.	Работа с информационными источниками:	Внимательное чтение и изучение материалов лекции, учебника по данной теме. Работа с вопросами по теме, которые требуют обсуждения, умозаключений и рефлексии. Ознакомление с перечнем информационных источников по данной теме. Нахождение дополнительных источников информации по теме. Внимательное чтение всего текста и обобщение содержания в письменном виде в виде опорного конспекта. Формулирование обобщений и выводов о значимости данной темы/предмета изучения.	Способность извлекать суть информации и интерпретировать ее; объем работы	В течение семестра
2.	Работа с учебной тетрадью для практических занятий:	Анализ информации и рисунков, представленных на лекции и в учебнике, до выполнения учебных заданий. Формулирование выводов в завершении каждого занятия. Последовательное выполнение заданий, проверка результатов. Сбор дополнительной информации с использованием электронных источников информации и дополнительной литературы по специальности.	Объем работы, решение ситуационных задач, формулирование выводов.	В течение семестра
3.	<i>Работа с материалами on-line</i>	Самопроверка on-line с использованием тестов на платформе Moodle, в Google forms и др., изучение материалов, представленных	Количество и продолжительность входов на сайт, результаты самопроверки	В течение семестра



**CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ
PENTRU STUDII UNIVERSITARE**

Redacția: 07

Data: 15.04.2019

Pag. 15/19

Nr.	Ожидаемый результат	Стратегии реализации	Критерии оценивания	Сроки выполнения
		на сайте кафедры, выражение собственных мнений в чате и на форуме		
4.	<i>Подготовка и представление индивидуальных научных проектов и портфолио</i>	Выбор темы исследования, составление плана работы, установка сроков исполнения. Работа над проектом и презентация с учетом алгоритма – тема, цель, результаты, выводы, практические рекомендации, библиография. Рецензия коллег и преподавателя.	Объем работы, степень проникновения в суть темы проекта, уровень научной аргументации, качество выводов, элементы творчества, формирование собственного отношения, глубина и научная корректность изложения, графическое оформление работы и способ презентации.	В течение семестра



IX. МЕТОДЫ ПРЕПОДАВАНИЯ/ИЗУЧЕНИЯ/ОЦЕНИВАНИЯ

• *Методы преподавания*

Для преподавания предмета Медицинская генетика используются различные дидактические методы и приемы, направленные на эффективное усвоение материала и достижение целей учебного процесса. В ходе теоретических лекций наряду с традиционными методами (лекция-изложение, лекция-беседа, обзорная лекция), используются и современные методы (лекция-дискуссия, лекция-конференция, проблемная лекция). На практических занятиях применяются различные формы фронтальной индивидуальной работы, а также работа в группах. Для более глубокого усвоения материала используются различные симиотические системы (научный, графический и компьютерные языки) и учебные материалы (таблицы, схемы, микрофотографии, слайды и др.). Как в ходе учебных занятий, так и во время внеурочной работы широко используются различные информационные технологии (представления PowerPoint, лекции и тесты on-line).

• *Рекомендуемые методы изучения*

- **Наблюдение** – Выявление характерных элементов биологических структур и явлений, описание этих элементов и явлений.
- **Анализ** - Мысленный разбор целого на части и компоненты; выделение основных элементов; изучение каждого компонента как части целого.
- **Анализ схемы/фигуры** - Сбор необходимой информации; **распознавание** на основании полученных знаний и найденной информации структур, указанных в схеме или на рисунке; анализ функций/роли данных структур.
- **Сравнение** - Анализ первого объекта/процесса из группы и определение его основных особенностей; анализ второго объекта/процесса и определение его основных особенностей; сравнение объектов/процессов и выявление их общих особенностей; сравнение объектов/процессов и определение отличий между ними; выявление критериев отличия; формулирование выводов.
- **Классификация** - нахождение структур/процессов, которые необходимо классифицировать; определение основных критериев, по которым выполнена классификация; распределение структур/процессов по группам на основе определённых критериев.
- **Составление схемы** - Выбор элементов, которые должны фигурировать в схеме; представление выбранных элементов разными символами/цветами с указанием связей между ними; составление соответствующих названий и списка расшифровки использованных символов.
- **Моделирование** – Нахождение и отбор необходимых элементов для моделирования события; составление схематического графика изученного события; моделирование соответствующего события согласно выработанной схеме, формулирование выводов, полученных на основе аргументов и утверждений.
- **Эксперимент** – Формулирование гипотезы, исходя из известных фактов и полученных знаний, в отношении изученного процесса/события; проверка гипотезы с помощью реализации процессов/событий, изученных в лабораторных условиях; формулирование выводов, полученных из аргументов и утверждений.



**CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ
PENTRU STUDII UNIVERSITARE**

Redacția:	07
Data:	15.04.2019
Pag. 17/19	

- **Дидактические стратегии/технологии (специфичные для данной дисциплины)**
 - „Мозговой штурм”, „Голосование”; „Круглый стол”; „Групповое интервью”; „Проблемная ситуация”; „Творческий спор”; „Метод фокус-группы”, „Портфолио”.
 - Виртуальные лаборатории
- **Методы оценивания (с указанием способа вычисления итоговой оценки).**
 - ✓ **Текущее оценивание:** фронтальный и индивидуальный контроль путем:
 - (a) применения доцимнологических тестов,
 - (b) выполнения упражнений/решения задач,
 - (c) анализа ситуационных задач,
 - (d) ролевые игры по теме занятия,
 - (e) контрольные работы.
 - ✓ **Финальное/итоговое оценивание:** экзамен.

Итоговая оценка рассчитывается следующим образом: 50 % от средней текущей оценки (средняя арифметическая оценок за три итоговые работы, текущие тесты и активность на занятиях и проект), 50% от оценки контрольного тест- компьютер.

Средняя текущая оценка и экзаменационная оценка выводятся согласно системе оценок, представленной в таблице, полученная итоговая оценка выражается с двумя цифрами после запятой, а итоговая оценка вносится в зачетную книжку студента.



**CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ
PENTRU STUDII UNIVERSITARE**

Redacția: 07

Data: 15.04.2019

Pag. 18/19

Система оценивания

Матрица оценок (Средняя сумма текущих и итоговой оценок)	Национальная системы оценок	Эквивалент ECTS
1,00-3,00	2	F
3,01-4,99	4	FX
5,00	5	E
5,01-5,50	5,5	
5,51-6,0	6	
6,01-6,50	6,5	D
6,51-7,00	7	
7,01-7,50	7,5	C
7,51-8,00	8	
8,01-8,50	8,5	
8,51-8,00	9	B
9,01-9,50	9,5	
9,51-10,0	10	A

Неявка на экзамен без веских причин оценивается как отсутствие и соответствует оценке 0 (ноль). Студент имеет право на 2 попытки пересдачи экзамена при получении неудовлетворительной оценки (ниже "5").



**CD 8.5.1 CURRICULUM DISCIPLINĂ
PENTRU STUDII UNIVERSITARE**

Redacția:	07
Data:	15.04.2019
Pag. 19/19	

X. РЕКОМЕНДУЕМАЯ ЛИТЕРАТУРА:

- А. Обязательная:

1. Материалы лекций, опубликованные на сайте www.biologiemoleculara.usmf.md
2. Презентации PowerPoint, опубликованные на сайте www.biologiemoleculara.usmf.md
3. Медицинская генетика. Методические указания Carcelea S., Perciuleac L., Cemortan I. 2023
4. Материалы онлайн-курса "Медицинская генетика" на сайте <http://e.usmf.md/>
5. Genetica medicală Covic M., Ștefanescu D., Sandovici I. 2004, 2011
6. Genetica medicală Covic M., Ștefanescu D., Sandovici I., Gorduza E.V. 2017
7. <https://ghr.nlm.nih.gov>

- В. Дополнительная:

1. Jameson J. L., Fauci A. S., Kasper D. L., Hauser S. L., Longo D. L., Loscalzo J. Harrison's principles of internal medicine. 20e. PART 16 Genes, the Environment, and Disease, 2019
2. Молекулярная биология Чемортан И., Капчеля С., Царанов Л., Амоаший Д. 2001
3. Medicina genomică și bolile comune ale adultului. Covic A., Gorduza V.E., Covic M. 2020
4. <http://www.genecards.org/>
5. <https://www.malacards.org/>
6. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/>
7. <https://genome.cshlp.org/>
8. Biologie moleculaire en biologie clinique V.2. M. Bogart 2005