

МИНОБРАЗОВАНИЯ РОССИИ  
ФГБОУ ВО «БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
ФАКУЛЬТЕТ ПСИХОЛОГИИ

Утверждено:  
на заседании кафедры  
протокол № 12 от «19» июня 2017г.  
Зав. кафедрой Э.К. Хуснутдинова

Согласовано:  
Председатель УМК факультета  
Н.В. Асафьева / Н.В. Асафьева

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ**  
Дисциплина Основа патогенетики

Вариативная часть

**программа бакалавриата**

Направление подготовки (специальность)  
44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование

Направленность (профиль) подготовки  
Логопедия

Квалификация  
Бакалавр

Разработчик (составитель)  
к.биол.н., доцент

Е.И. Екомасова / Екомасова Н.В.

Для присема 2017 г.

Уфа - 2017 г.

Г.

Составитель к.б.н., доц. Екомасова Н.В.

Рабочая программа дисциплины утверждена на заседании кафедры, протокол от 19 июня 2017 г. № 12

Дополнения и изменения, внесенные в рабочую программу дисциплины (актуализация списка основной и дополнительной литературы), утверждены на заседании кафедры, протокол № 10 от 11 июня 2018 г.

Заведующая кафедрой \_\_\_\_\_  \_\_\_\_\_ Э.К. Хуснутдинова

## Список документов и материалов

1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы
2. Место дисциплины в структуре образовательной программы
3. Содержание рабочей программы (объем дисциплины, типы и виды учебных занятий, учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся)
4. Фонд оценочных средств по дисциплине
  - 4.1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания
  - 4.2. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций
  - 4.3. *Рейтинг-план дисциплины (при необходимости)*
5. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины
  - 5.1. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины
  - 5.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» и программного обеспечения, необходимых для освоения дисциплины
6. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по дисциплине

**1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы**

Результаты обучения		Формируемая компетенция (с указанием кода)	Примечание
Знания	<p>Знать: содержание процессов самоорганизации и самообразования, их особенностей и технологий реализации, исходя из целей совершенствования профессиональной деятельности.</p> <p><u>Знать</u> морфофункциональные особенности организма в норме и у лиц с ОВЗ, физиологические и генетические закономерности и особенности развития лиц с ОВЗ</p> <p><u>Знать</u> биологические, социальные и психологические факторы риска и методы профилактики нарушений</p>	ОК-8- готовность укреплять здоровье, поддерживать должный уровень физической подготовленности для обеспечения полноценной социальной и профессиональной деятельности	
	<p><u>Знать</u> этиопатогенез слухоречевых и нервно-психических расстройств</p> <p><u>Иметь представление</u> о схемах составления и изучения историй болезни</p> <p><u>Знать</u> патогенетические и клинические основы нервных и психических болезней и патологических состояний психики, в том числе, интеллектуальных нарушений</p> <p><u>Иметь представление</u> о биологических, социальных и психологических факторах риска психических расстройств</p> <p><u>Знать</u> основные клинико-психолого-педагогические классификации нарушений развития</p> <p><u>Знать</u> основные положения и особенности организации и проведения психолого-педагогической диагностики лиц с ОВЗ и способы использования</p>	ПК – 5- способностью к проведению психолого-педагогического обследования лиц с ОВЗ, анализу результатов комплексного медико-психолого-педагогического обследования лиц с ОВЗ на основе использования клинико-психолого-педагогических классификаций нарушений развития	

	<p>результатов проведенной диагностики</p> <p><u>Знать</u> основные диагностические методики, разработанные для изучения структуры дефекта лиц с ОВЗ</p> <p><u>Знать</u> дифференциальные признаки лиц с различными нарушениями развития патологическими состояниями психики</p>		
Умения ...	<p><u>Уметь</u> работать в команде специалистов разного профиля по созданию условий медико-психолого-педагогического сопровождения лиц с ОВЗ</p> <p><u>Уметь</u> работать со специальной медицинской литературой, медицинским картами лиц с ОВЗ</p>	ОК-8- готовность укреплять здоровье, поддерживать должный уровень физической подготовленности для обеспечения полноценной социальной и профессиональной деятельности	
	<p><u>Уметь</u> подбирать, адаптировать и модифицировать диагностический материал для проведения диагностики лиц с различными нарушениями развития, в том числе и при сложной структуре дефекта</p> <p><u>Уметь</u> составлять программу психолого-педагогического изучения лиц с нарушениями развития в соответствии с запросом и имеющимися данными</p> <p><u>Уметь</u> выявлять имеющиеся нарушения психофизического развития лиц с ОВЗ, определять вид отклоняющегося развития на основе анализа результатов комплексного медико-психолого-педагогического обследования и использования клинико-психолого-педагогических классификаций нарушений развития</p>	ПК – 5- способностью к проведению психолого-педагогического обследования лиц с ОВЗ, анализу результатов комплексного медико-психолого-педагогического обследования лиц с ОВЗ на основе использования клинико-психолого-педагогических классификаций нарушений развития	
Владения (навыки)	<u>Владеть</u> навыками организации просветительской деятельности с лицами с ОВЗ и их семьями по	ОК-8- готовность укреплять здоровье, поддерживать должный уровень	

/ опыт деятель ности) ..	вопросам сохранения и укрепления здоровья	физической подготовленности для обеспечения полноценной социальной и профессионально й деятельности	
	<p><u>Владеть навыками</u> анализа медицинской документации с целью планирования психолого-педагогического обследования лиц с ОВЗ</p> <p><u>Владеть навыками</u> подбора средств диагностического обследования лиц с ограниченными возможностями здоровья</p> <p><u>Владеть навыками</u> ведения протокола психолого-педагогического обследования лиц с ОВЗ</p> <p><u>Владеть навыками</u> анализа и интерпретации результатов диагностического обследования лиц с ОВЗ</p>	<p>ПК – 5- способностью к проведению психолого-педагогического обследования лиц с ОВЗ, анализу результатов комплексного медико-психолого-педагогического обследования лиц с ОВЗ на основе использования клинико-психолого-педагогических классификаций нарушений развития</p>	

## 2. Место дисциплины в структуре ООП

Дисциплина «Основа патогенетики» относится к вариативной части.

Дисциплина изучается на 4 курсе во 2 сессии.

Для освоения дисциплины необходимы компетенции, сформированные в рамках изучения следующих дисциплин:

Невропатология

Психопатология

Клиника интеллектуальных нарушений

Основы здорового образа жизни

## 3. Содержание и структура дисциплины (модуля)

Содержание рабочей программы представлено в Приложении № 1.

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ  
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»

**СОДЕРЖАНИЕ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ**

дисциплины Основа патогенетики на 7 семестр  
(наименование дисциплины)

заочная

форма обучения

Рабочую программу осуществляют:

Лекции: доцент, к.б.н. Екомасова Н.В. доцент, к.б.н. Надыршина Д.Д.  
(должность, уч. степень, ф.и.о.)

Практические занятия: доцент, к.б.н. Екомасова Н.В, доцент, к.б.н. Надыршина Д.Д.  
(должность, уч. степень, ф.и.о.)

<b>Вид работы</b>	<b>Объем дисциплины</b>
Общая трудоемкость дисциплины (ЗЕТ / часов)	2/72
Учебных часов на контактную работу с преподавателем:	
лекций	4
практических/ семинарских	4
лабораторных	
контроль самостоятельной работы (КСР)	4
ФКР	0.7
других (групповая, индивидуальная консультация и иные виды учебной деятельности, предусматривающие работу обучающихся с преподавателем)	
Учебных часов на самостоятельную работу обучающихся (СР) включая подготовку к экзамену/зачету	59,3

Форма(ы) контроля:

зачет 7 семестр



## Фонд оценочных средств по дисциплине

### 4.1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания

Код и формулировка компетенции **ОК-8** - готовность укреплять здоровье, поддерживать должный уровень физической подготовленности для обеспечения полноценной социальной и профессиональной деятельности

Этап (уровень) освоения компетенции	Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций)	Критерии оценивания результатов обучения	
		«Не зачтено»	«Зачтено»
Первый этап (уровень)	<p>Знать: содержание процессов самоорганизации и самообразования, их особенностей и технологий реализации, исходя из целей совершенствования профессиональной деятельности.</p> <p><u>Знать</u> морфофункциональные особенности организма в норме и у лиц с ОВЗ, физиологические и генетические закономерности и особенности развития лиц с ОВЗ</p> <p><u>Знать</u> биологические, социальные и психологические факторы риска и методы профилактики нарушений.</p>	<p>Не знает: содержание процессов самоорганизации и самообразования, их особенностей и технологий реализации, исходя из целей совершенствования профессиональной деятельности.</p> <p>Не знает морфофункциональные особенности организма в норме и у лиц с ОВЗ, физиологические и генетические закономерности и особенности развития лиц с ОВЗ</p> <p>Не знает биологические, социальные и психологические факторы риска и методы профилактики нарушений. Допускает грубые ошибки.</p>	<p>Демонстрирует отличное знание содержания процессов самоорганизации и самообразования, их особенностей и технологий реализации, исходя из целей совершенствования профессиональной деятельности; Демонстрирует отличное знание морфофункциональных особенностей организма в норме и у лиц с ОВЗ, физиологические и генетические закономерности и особенности развития лиц с ОВЗ</p> <p>Демонстрирует отличное знание биологические, социальные и психологические факторы риска и методы профилактики нарушений.</p>
Второй этап (уровень)	<p>Уметь работать в команде специалистов разного профиля по созданию условий медико-психолого-педагогического сопровождения лиц с ОВЗ</p> <p>Уметь работать со специальной медицинской литературой, медицинским картами лиц с ОВЗ</p>	<p>-Не умеет работать в команде специалистов разного профиля по созданию условий медико-психолого-педагогического сопровождения лиц с ОВЗ</p> <p>Не умеет работать со специальной медицинской литературой, медицинским картами лиц с ОВЗ</p> <p>Допускает грубые ошибки.</p>	<p>Понимает и умеет работать в команде специалистов разного профиля по созданию условий медико-психолого-педагогического сопровождения лиц с ОВЗ</p> <p>Понимает и умеет работать со специальной медицинской литературой, медицинским картами лиц с ОВЗ.</p>

Третий этап (уровень)	Владеть навыками организации просветительской деятельности с лицами с ОВЗ и их семьями по вопросам сохранения и укрепления здоровья	Не владеет навыками организации просветительской деятельности с лицами с ОВЗ и их семьями по вопросам сохранения и укрепления здоровья. Допускает грубые ошибки.	Уверенно владеет навыками организации просветительской деятельности с лицами с ОВЗ и их семьями по вопросам сохранения и укрепления здоровья. Допускает грубые ошибки.
-----------------------	---	--	--

Код и формулировка компетенции **ПК-5** - способность к проведению психолого-педагогического обследования лиц с ограниченными возможностями здоровья, анализу результатов комплексного медико-психолого-педагогического обследования лиц с ограниченными возможностями здоровья на основе использования клинико-психолого-педагогических классификаций нарушений развития.

Этап (уровень) освоения компетенции	Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций)	Критерии оценивания результатов обучения	
		«Не зачтено»	«Зачтено»
Первый этап (уровень)	<p><u>Знать</u> этиопатогенез слухоречевых и нервно-психических расстройств</p> <p><u>Иметь представление</u> о схемах составления и изучения историй болезни</p> <p><u>Знать</u> патогенетические и клинические основы нервных и психических болезней и патологических состояний психики, в том числе, интеллектуальных нарушений</p> <p><u>Иметь представление</u> о биологических, социальных и психологических факторах риска психических расстройств</p> <p><u>Знать</u> основные клинико-психолого-педагогические классификации нарушений развития</p> <p><u>Знать</u> основные положения и особенности организации и проведения психолого-педагогической диагностики лиц с ОВЗ и способы использования результатов проведенной диагностики</p> <p><u>Знать</u> основные диагностические методики, разработанные для изучения структуры дефекта лиц с ОВЗ</p> <p><u>Знать</u> дифференциальные признаки лиц с различными</p>	<p>Не знает этиопатогенез слухоречевых и нервно-психических расстройств</p> <p><u>Не имеет представления</u> о схемах составления и изучения историй болезни</p> <p>Не знает патогенетические и клинические основы нервных и психических болезней и патологических состояний психики, в том числе, интеллектуальных нарушений</p> <p><u>Не имеет представления</u> о биологических, социальных и психологических факторах риска психических расстройств</p> <p>Не знает основные клинико-психолого-педагогические классификации нарушений развития</p> <p>Не знает основные положения и особенности организации и проведения психолого-педагогической диагностики лиц с ОВЗ и способы использования результатов проведенной диагностики</p> <p>Не знает основные диагностические методики, разработанные для изучения структуры дефекта лиц с ОВЗ</p> <p>Не знает дифференциальные признаки лиц с различными</p>	<p>Демонстрирует отличное знание этиопатогенеза слухоречевых и нервно-психических расстройств</p> <p><u>Прекрасно ориентируется</u> в схемах составления и изучения историй болезни</p> <p>Демонстрирует отличное знание патогенетических и клинических основ нервных и психических болезней и патологических состояний психики, в том числе, интеллектуальных нарушений</p> <p><u>Прекрасно ориентируется</u> в биологических, социальных и психологических факторах риска психических расстройств</p> <p>Демонстрирует отличное знание основных клинико-психолого-педагогических классификаций нарушений развития</p> <p>Демонстрирует отличное знание основных положений и особенностей организации и проведения психолого-педагогической диагностики лиц с ОВЗ и способов использования результатов проведенной диагностики</p> <p>Демонстрирует отличное знание основных</p>

	<p>нарушениями развития патологическими состояниями психики</p>	<p>нарушениями развития патологическими состояниями психики</p>	<p>диагностических методик, разработанных для изучения структуры дефекта лиц с ОВЗ</p> <p>Демонстрирует отличное знание дифференциальных признаков лиц с различными нарушениями развития патологическими состояниями психики</p>
<p>Второй этап (уровень)</p>	<p><u>Уметь</u> подбирать, адаптировать и модифицировать диагностический материал для проведения диагностики лиц с различными нарушениями развития, в том числе и при сложной структуре дефекта</p> <p><u>Уметь</u> составлять программу психолого-педагогического изучения лиц с нарушениями развития в соответствии с запросом и имеющимися данными</p> <p><u>Уметь</u> выявлять имеющиеся нарушения психофизического развития лиц с ОВЗ, определять вид отклоняющегося развития на основе анализа результатов комплексного медико-психолого-педагогического обследования и использования клинико-психолого-педагогических классификаций нарушений развития</p>	<p>Не умеет подбирать, адаптировать и модифицировать диагностический материал для проведения диагностики лиц с различными нарушениями развития, в том числе и при сложной структуре дефекта</p> <p>Не умеет составлять программу психолого-педагогического изучения лиц с нарушениями развития в соответствии с запросом и имеющимися данными</p> <p>Не умеет выявлять имеющиеся нарушения психофизического развития лиц с ОВЗ, определять вид отклоняющегося развития на основе анализа результатов комплексного медико-психолого-педагогического обследования и использования клинико-психолого-педагогических классификаций нарушений развития</p>	<p>Отлично умеет применять подбирать, адаптировать и модифицировать диагностический материал для проведения диагностики лиц с различными нарушениями развития, в том числе и при сложной структуре дефекта</p> <p>Отлично умеет составлять программу психолого-педагогического изучения лиц с нарушениями развития в соответствии с запросом и имеющимися данными</p> <p>Отлично умеет выявлять имеющиеся нарушения психофизического развития лиц с ОВЗ, определять вид отклоняющегося развития на основе анализа результатов комплексного медико-психолого-педагогического обследования и использования клинико-психолого-педагогических классификаций нарушений развития</p>

Третий этап (уровень)	<p>Владеть навыками анализа медицинской документации с целью планирования психолого-педагогического обследования лиц с ОВЗ</p> <p>Владеть навыками подбора средств диагностического обследования лиц с ограниченными возможностями здоровья</p> <p>Владеть навыками ведения протокола психолого-педагогического обследования лиц с ОВЗ</p> <p>Владеть навыками анализа и интерпретации результатов диагностического обследования лиц с ОВЗ</p>	<p>Не владеет навыками анализа медицинской документации с целью планирования психолого-педагогического обследования лиц с ОВЗ</p> <p>Не владеет навыками подбора средств диагностического обследования лиц с ограниченными возможностями здоровья</p> <p>Владеть навыками ведения протокола психолого-педагогического обследования лиц с ОВЗ</p> <p>Не владеет навыками анализа и интерпретации результатов диагностического обследования лиц с ОВЗ</p>	<p>Отлично владеет навыками анализа медицинской документации с целью планирования психолого-педагогического обследования лиц с ОВЗ</p> <p>Отлично владеет навыками подбора средств диагностического обследования лиц с ограниченными возможностями здоровья</p> <p>Владеть навыками ведения протокола психолого-педагогического обследования лиц с ОВЗ</p> <p>Отлично владеет навыками анализа и интерпретации результатов диагностического обследования лиц с ОВЗ</p>
-----------------------	--	---	--

**4.2. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций**

Этапы освоения	Результаты обучения	Компетенция	Оценочные средства
1-й этап Знания	<p>Знать: содержание процессов самоорганизации и самообразования, их особенностей и технологий реализации, исходя из целей совершенствования профессиональной деятельности.</p> <p>Знать морфофункциональные особенности организма в норме и у лиц с ОВЗ, физиологические и генетические закономерности и особенности развития лиц с ОВЗ</p> <p>Знать биологические, социальные и психологические факторы риска и методы профилактики нарушений.</p>	<p><b>ОК-8</b> - готовность укреплять здоровье, поддерживать должный уровень физической подготовленности для обеспечения полноценной социальной и профессиональной деятельности</p>	<p>Индивидуальный, групповой опрос; письменные ответы на вопросы; устный опрос (вопросы для самоконтроля); ситуационные задачи и тесты; дискуссия</p>
	<p>Знать этиопатогенез слухоречевых и нервно-психических расстройств</p> <p>Иметь представление о схемах составления и изучения историй болезни</p> <p>Знать патогенетические и клинические основы нервных и психических болезней и патологических состояний психики, в том числе, интеллектуальных нарушений</p> <p>Иметь представление о биологических, социальных и психологических факторах риска психических расстройств</p> <p>Знать основные клинико-психолого-</p>	<p><b>ПК-5</b> - способность к проведению психолого-педагогического обследования лиц с ограниченными возможностями здоровья, анализу результатов комплексного медико-психолого-педагогического</p>	<p>Индивидуальный опрос; лабораторные работы; собеседование; задача; практическое задание; статья; ситуационные задачи и тесты; рабочая тетрадь</p>

	<p>педагогические классификации нарушений развития</p> <p>Знать основные положения и особенности организации и проведения психолого-педагогической диагностики лиц с ОВЗ и способы использования результатов проведенной диагностики</p> <p>Знать основные диагностические методики, разработанные для изучения структуры дефекта лиц с ОВЗ</p> <p>Знать дифференциальные признаки лиц с различными нарушениями развития патологическими состояниями психики</p>	<p>обследования лиц с ограниченными возможностями здоровья на основе использования клинико-психолого-педагогических классификаций нарушений развития</p>	
2-й этап Умени я	<p>Уметь работать в команде специалистов разного профиля по созданию условий медико-психолого-педагогического сопровождения лиц с ОВЗ</p> <p>Уметь работать со специальной медицинской литературой, медицинским картами лиц с ОВЗ</p>	<p><b>ОК-8</b> - готовность укреплять здоровье, поддерживать должный уровень физической подготовленности для обеспечения полноценной социальной и профессиональной деятельности</p>	<p>Индивидуальный, групповой опрос; письменные ответы на вопросы; устный опрос (вопросы для самоконтроля); ситуационные задачи и тесты; контрольные работы</p>
	<p>Уметь подбирать, адаптировать и модифицировать диагностический материал для проведения диагностики лиц с различными нарушениями развития, в том числе и при сложной структуре дефекта</p> <p>Уметь составлять программу психолого-педагогического изучения лиц с нарушениями развития в соответствии с запросом и имеющимися данными</p> <p>Уметь выявлять имеющиеся нарушения психофизического развития лиц с ОВЗ, определять вид отклоняющегося развития на основе анализа результатов комплексного медико-психолого-педагогического обследования и использования клинико-психолого-педагогических классификаций нарушений развития</p>	<p><b>ПК-5</b> - способность к проведению психолого-педагогического обследования лиц с ограниченными возможностями здоровья, анализу результатов комплексного медико-психолого-педагогического обследования лиц с ограниченными возможностями здоровья на основе использования клинико-психолого-педагогических классификаций нарушений развития</p>	<p>Индивидуальный опрос; лабораторные работы, рабочая тетрадь, собеседование</p>
3-й этап Владет ь навык ами	<p>Владеть навыками организации просветительской деятельности с лицами с ОВЗ и их семьями по вопросам сохранения и укрепления здоровья</p>	<p><b>ОК-8</b> - готовность укреплять здоровье, поддерживать должный уровень физической подготовленности для обеспечения полноценной социальной и профессиональной деятельности</p>	<p>Индивидуальный, групповой опрос; письменные ответы на вопросы; устный опрос (вопросы для самоконтроля); ситуационные задачи и тесты; дискуссия</p>
	<p>Владеть навыками анализа медицинской документации с целью планирования психолого-педагогического обследования лиц с ОВЗ</p> <p>Владеть навыками подбора средств диагностического обследования лиц с ограниченными возможностями здоровья</p>	<p><b>ПК-5</b> - способность к проведению психолого-педагогического обследования лиц с ограниченными возможностями</p>	<p>Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; письменные ответы на вопросы; устный опрос (вопросы для самоконтроля); лабораторные работы;</p>

	<p>Владеть навыками ведения протокола психолого-педагогического обследования лиц с ОВЗ</p> <p>Владеть навыками анализа и интерпретации результатов диагностического обследования лиц с ОВЗ</p>	<p>здоровья, анализу результатов комплексного медико-психолого-педагогического обследования лиц с ограниченными возможностями здоровья на основе использования клинико-психолого-педагогических классификаций нарушений развития</p>	<p>контрольные работы; собеседование; рабочая тетрадь. задача;</p>
--	--	--	--

### 4.3

Освоение дисциплины проводится в ходе лекционного курса, практических занятий и внеаудиторной самостоятельной работы студентов.

Внеаудиторная самостоятельная работа осуществляется в следующих формах:

1. подготовка к лабораторным работам и защитам лабораторных работ;
2. самостоятельное изучение теоретического материала при подготовке к контрольным работам, тестированию и коллоквиумам.
3. подготовка к итоговому контролю.

Самостоятельную работу по дисциплине следует начинать сразу после установочной лекции. Для работы необходимо ознакомиться с учебным планом группы и установить, какое количество часов отведено учебным планом в целом на изучение дисциплины, на аудиторную работу, на практические и самостоятельные занятия.

Время на самостоятельную работу студентов по дисциплине «Основы патогенетики» планируется из фонда "Самостоятельная работа студентов" (59,3 часов). Объем часов на те или иные виды самостоятельной работы устанавливаются в программе в пределах их количества, установленного учебным планом.

Программа учебной дисциплины «Основы патогенетики» предполагает самостоятельную работу студентов - внеаудиторные занятия. Учебно-методический комплекс по дисциплине «Основы патогенетики» снабжен значительным библиографическим материалом, который позволит студентам успешно готовиться к практическим занятиям, к зачету, а также поможет при подготовке письменных работ.

Данные Методические рекомендации имеют цель оказать помощь студентам в изучении учебной дисциплины «Основы патогенетики», способствовать осуществлению выработки у них умений и навыков на практике использовать ее основные положения. Учитывая специфику учебной дисциплины, следует обратить внимание на следующие методические рекомендации.

**Первое.** Со стороны преподавателя должен быть установлен контакт со студентами, и они должны быть информированы о порядке прохождения курса, его особенностях познания, методическом обеспечении по данной дисциплине. Преподаватель дает

методические рекомендации обучаемым по самостоятельному изучению проблем, характеризуя пути и средства достижения поставленных перед ними задач, высказывает советы и рекомендации по изучению учебной литературы, самостоятельному решению студентами задач и иных практических заданий.

**Второе.** Успех изучения данной учебной дисциплины студентами зависит от систематической индивидуальной работы по ее изучению. Такая работа должна быть ориентирована на основательное изучение программы; проблемных вопросов к каждой теме; предлагаемой литературы; выполнению заданий и решению задач; подготовки ответов на поставленные вопросы.

**Третье.** Студенты должны своевременно спланировать учебное время, для поэтапного и системного изучения данной учебной дисциплины в соответствии с тематическим планом, который содержится в программе курса «Основа патогенетики».

**Четвертое.** В процессе изучения учебной дисциплины «Основа патогенетики» необходимо обратить внимание на самоконтроль. С этой целью каждый студент после изучения определенной темы должен проверить уровень своих знаний с помощью вопросов, которые помещены в учебной программе.

**Шестое.** Учебным планом предусматривается проведение текущего и рубежного контроля в форме письменных контрольных работ и тестов. Тесты готовятся с учетом того, чтобы при подготовке к письменной работы итогового контроля студент максимально смог показать, степень владения проблематикой. Для того чтобы студент мог успешно справиться с этим видом контроля ему следует своевременно ознакомиться с предлагаемыми темами, при необходимости получить консультацию и совет преподавателя, а также ознакомиться с требованиями, предъявляемыми к такого рода работам и правилами их оценки.

Преподавателем дисциплины «Основа патогенетики» должны быть разработаны и организованы различные формы работы по СРС, а именно: проверка написания рефератов, разработок проблемных вопросов, заданий; конспектирования первоисточников и др.

По преподаваемой дисциплине «Основа патогенетики» предусмотрены следующие виды работ:

**1. *Собеседование*** - средство контроля, организованное как специальная беседа педагога с обучающимся на темы, связанные с изучаемой (проработанной) темой, и рассчитанное на выяснение объема знаний обучающегося по определенному разделу, теме, проблеме, умение анализировать и обобщать материал.

Перечень контрольных вопросов и заданий для самостоятельной работы студентов (и собеседования).

### **Вопросы для подготовки к коллоквиуму 1**

1. Патогенетика как раздел генетики. Основные термины и понятия.
2. Понятия о гене, генотипе, геноме, генофонде, фенотипе.
3. Понятия о экспрессивности и пенетрантности.
4. Этапы реализации генетической информации.
5. Молекулярные механизмы генных мутаций.
6. Причины генных мутаций. Действие мутагенов.
7. Основные механизмы репарации ДНК.

8. Наследственная патология человека и ее причины
9. Понятие о грузе наследственной патологии.
10. Хромосомные, генные, мультифакториальные, митохондриальные, эпигенетические болезни, болезни соматических клеток, геномного импринтинга, прионные, болезни, обусловленные экспансией тринуклеотидных повторов
11. Принципы диагностики, лечения и профилактики наследственных болезней человека.
12. Медико-генетическое консультирование.
13. Задачи генетики патологий в условиях загрязнения окружающей среды мутагенами.
14. Профилактику возникновения мутационного груза.
15. Понятие об экологической безопасности человека.
16. Международные и национальные биологические программы.

2. **Тест** – система стандартизированных заданий, позволяющая автоматизировать процедуру измерения уровня знаний и умений обучающегося.

*Пример проверочных тестовых заданий по учебному курсу:*

Примеры заданий рубежного теста по дисциплине  
«**Основа патогенетики**»

1. Кариотип, свойственный синдрому Клайнфельтера:

- а) 47, XXУ
- б) 47, ХУУ
- в) 46, ХУ
- г) 45, У
- д) 47, ХХХ

2. Кариотип свойственный синдрому "кошачьего крика":

- а) 45, ХО
- б) 47, ХХУ
- в) 46, ХХ / 47, ХХ + 13
- г) 46, ХХ, del(p5)
- д) 47, ХХ + 18

3. Уровень альфа-фетопротеина в крови беременной женщины повышается при:

- а) Болезни Дауна
- б) Синдроме Эдвардса
- в) Синдроме Патау
- г) Муковисцедозе
- д) Врожденных пороках развития

4. Зигота летальна при генотипе:

- а) 45, Х
- б) 47, ХУ + 21
- в) 45, ОУ



г) 47, XXУ

5. Полисомии по X-хромосоме встречаются:

- а) Только у мужчин
- б) Только у женщин
- в) У мужчин и женщин

6. Постнатальная профилактика заключается в проведении:

- а) Пренатальной диагностики
- б) Скринирующих программ
- в) Искусственной инсеминации

7. При болезни Вильсона-Коновалова основным терапевтическим средством является:

- а) Цитохром С
- б) Прозерин
- в) Д-пенициламин
- г) Ноотропил
- д) Гепатопротекторы

8. При фенилкетонурии выявляется:

- а) Гипотирозинемия
- б) Гипофенилаланинемия
- в) Гипоцерулоплазминемия
- г) Гипер-3,4-дигидрофенилаланинемия

**3. Доклад-презентация** – подготовленное студентом самостоятельно публичное выступление по представлению полученных результатов решения определенной учебно-практической, учебно-исследовательской или научной проблемы. Данное задание частично регламентированное, имеющее нестандартное подачу материала и позволяющее диагностировать у студентов умения интегрировать знания различных областей, аргументировать собственную точку зрения. Может выполняться в индивидуальном порядке или группой обучающихся.

*Подготовка презентаций по темам:*

1. Развитие представлений понятия «ген».
2. Болезни обусловленные хромосомными перестройками
3. Мультифакториальные болезни
4. Моногенные заболевания
5. Митохондриальные болезни
6. Болезни соматических клеток
7. Болезни, обусловленные экспансией тринуклеотидных повторов

**4. Решение задач по генетике** – способствует усвоению знаний, полученных в ходе изучения курса, самостоятельной работе студента, повышает интерес к учебе в целом, положительно влияет на прочность знаний и качество обученности. Студентов захватывает сам процесс поиска путей решения задач, они получают возможность развивать профессиональное мышление, что повышает интерес к учебе в целом, положительно влияет на прочность знаний и качество обучения.

*Пример задач по генетике:*

**Задача 1.** Некоторые формы катаракты и глухонемы у человека наследуются как аутосомно-рецессивные, не сцепленные между собой признак. Отсутствие резцов и клыков верхней челюсти тоже может передаваться как рецессивный признак. Какова вероятность рождения детей со всеми тремя аномалиями в семье, где оба родителя гетерозиготны по всем трем парам генов? Какова вероятность рождения детей со всеми тремя аномалиями в семье, где один из супругов страдает катарактой и глухонемой, но гетерозиготен по третьему признаку, а второй гетерозиготен по катаракте и глухонеме, но страдает отсутствием клыков и резцов верхней челюсти?

**Задача 2.** Катаракты имеют несколько разных наследственных форм. Большинство из них наследуются как доминантные аутосомные признаки, некоторые - как рецессивные аутосомные несцепленные признаки. Какова вероятность рождения детей с аномалией, если оба родителя страдают ее доминантно наследующейся формой, но гетерозиготны по ней и еще гетерозиготны по двум рецессивным формам катаракты?

**Задача 3.** Отсутствие малых коренных зубов и полидактилия (многопалость) - доминантные аутосомные признаки, гены которых расположены в разных парах хромосом. Женщина страдает только полидактилией, а мужчина только отсутствием малых коренных зубов. Их первый ребенок страдает обеими аномалиями, а второй имеет нормальное строение пальцев и зубов. Чему равна вероятность рождения у них еще **Задача 4.** Одна из форм пигментного ретинита наследуется как доминантный аутосомный признак, а другая - как рецессивный аутосомный признак, не сцепленный с первым. Родители дигетерозиготны. Чему равна вероятность рождения у них здорового ребенка?

**Задача 5.** Слепота имеет несколько разных наследственных форм. Они наследуются как аутосомные признаки, не сцепленные друг с другом. Здоровые мужчина и женщина имеют слепую дочь и слепого сына, причем дети страдают разными формами наследственной слепоты. Чему равна вероятность рождения в этой семье здорового ребенка?

***Дополнительные формы работ, используемые при СРС:***

✓ ***Контрольная работа*** - средство проверки умений применять полученные знания для решения задач определенного типа по теме или разделу. Контрольная работа – письменное задание, выполняемое в течение заданного времени (в условиях аудиторной работы – от 30 минут до 2 часов, от одного дня до нескольких недель в случае внеаудиторного задания). Как правило, контрольная работа предполагает наличие определенных ответов.

*Примерная тематика контрольных работ*

1. Геном человека. Организацию генов эукариот.
2. Аллельные и неаллельные, сцепленные и несцепленные гены.
3. Принципы, механизмы и этапы синтеза РНК в клетках эукариот.
4. Классификация мутаций.
5. Мутации со сдвигом и без сдвига рамки считывания. Их влияние на функции белка.
6. Хромосомные мутации, классификация, причины, механизм.
7. Классификацию наследственных болезней, причины возникновения, примеры, методы изучения.
8. Основные методы исследования в генетике: ПЦР, ПДРФ-анализ, секвенирование.

✓ ***Реферат*** – продукт самостоятельной работы студента, представляющий собой краткое изложение в письменном виде полученных результатов теоретического

анализа определенной научной (учебно-исследовательской) темы, где автор раскрывает суть исследуемой проблемы, приводит различные точки зрения, а также собственные взгляды на нее.

Преподаватель должен предлагать студентам темы рефератов, разрабатывать вместе со студентами новые собственные темы, рекомендовать план работы по написанию реферата, предъявлять требования к его оформлению.

*Примерная тематика рефератов*

1. ДНК-технологии в медицинской генетике.
2. Генетические базы данных.
3. Менделевские типы наследования и их приложение к человеку.
4. Мутации генов у человека: механизмы и последствия.
5. Олигогенные болезни (синдром Барде-Бидля, недостаточность кортизонредуктазы, гемохроматоз, болезнь Гиршпрунга).
6. Картирование и клонирование генов наследственных болезней. Анализ сцепления и генетическое картирование Генетический полиморфизм.
7. Генетический полиморфизм и болезни.
8. Полногеномные исследования при мультифакториальных заболеваниях.
9. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных со структурными перестройками хромосом (синдром кошачьего крика, синдром Альфи).
10. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с микроструктурными аномалиями хромосом (синдром Прадера-Вилли, синдром Энгельмана, ретинобластома, синдром Вильямса)
11. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с нестабильностью структуры хромосом (синдром Блюма, Луи-Бар, анемия Фанкони, синдром ломкой X-хромосомы).
12. Поведенческие аспекты при хромосомной патологии.
13. Медицинская популяционная генетика (равновесие Харди-Вайнберга, инбридинг, генетический дрейф, миграция, естественный отбор, мутации).
14. Современные алгоритмы пренатальной диагностики наследственных болезней.
15. Современный взгляд на мутационный процесс у человека.
16. Немеделевское наследование наследственных болезней. Митохондриальные болезни. Болезни импринтинга.
17. Врожденные пороки развития. Этиология, классификация, лечение.
18. Наследственные и средовые факторы в этиологии рака.
19. Роль эпигенома в развитии опухолей человека.
20. Рак легкого как мультифакториальное заболевание. Современные подходы к профилактике и лечению.
21. Рак молочной железы: этиология, формы, современные подходы к лечению.
22. Этические, правовые и социальные проблемы медицинской генетики.
23. Клонирование в исследовании и лечении заболеваний человека
24. Аллергия – иммунологические основы.
25. Генная терапия.

✓ **Доклад** – подготовленное студентом самостоятельно публичное выступление по представлению полученных результатов решения определенной учебно-практической, учебно-исследовательской или научной проблемы.

Самостоятельная работа дается преподавателем за 1-2 недели до ее сдачи. Преподаватель подготавливает методические требования к ее выполнению и порядок ее контроля со стороны преподавателя. Методические требования даются очно, выкладываются на сайте кафедры или личных страницах студента в системе

дистанционного обучения. Порядок контроля в зависимости от характера самостоятельной работы может иметь разный характер:

- 1) дистанционный характер контроля, т.е. без непосредственной встречи с преподавателем (например, сдача составленных таблиц, схем, аннотирование статьи или написание реферата об особенностях психического развития детей с интеллектуальными нарушениями).
- 2) непосредственный характер контроля, т.е. на аудиторных занятиях, КСР, если порядок контроля работы предполагает выполнение ее студентом на занятии (например, контрольная работа).

Преподаватель должен продумать и ознакомить студентов с формами контроля и оценки СРС, а именно:

- 1) Предупреждать студентов о сроках сдачи заданий по СРС.
- 2) Напоминать требования к оформлению материалов по СРС.
- 3) Назначать место и точное время для сдачи заданий по СРС.
- 4) Вести учет оценок за выполнение СРС, предупреждать о том, каким образом оценка за выполнение СРС влияет на промежуточную и итоговую аттестацию студента.

### Оценка вклада дисциплины в формирование компетенций

Компетенции	Результаты	Индикаторы
ОК-8 –готовность укреплять здоровье, поддерживать должный уровень физической подготовленности для обеспечения полноценной социальной и профессиональной деятельности	Средний балл рубежного контроля (результатов выполнения контрольной работы (опроса), тестирования).	от 45 до 59% - начальный (пороговый) уровень овладения компетенцией; от 60 до 80 % - базовый уровень; от 81 до 100 % - повышенный (продвинутый) уровень сформированности компетенции.
	Средний балл выполнения практикоориентированных заданий, контрольных работ.	Оценка ответа на вопрос от 4 до 5 баллов соответствует начальному уровню сформированности компетенции, от 6 до 8 – базовому, от 9 до 10 – повышенному уровню.
ПК-5 – способность к проведению психолого-педагогического обследования лиц с ограниченными возможностями здоровья, анализу результатов комплексного медико-психолого-педагогического обследования лиц с ограниченными возможностями здоровья на основе использования клинико-психолого-педагогических классификаций нарушений развития.	Средний балл рубежного контроля (результатов выполнения контрольной работы (опроса), тестирования).	от 45 до 59% - начальный (пороговый) уровень овладения компетенцией; от 60 до 80 % - базовый уровень; от 81 до 100 % - повышенный (продвинутый) уровень сформированности компетенции.
	Средний балл выполнения практикоориентированных заданий, контрольных работ.	Оценка ответа на вопрос от 4 до 5 баллов соответствует начальному уровню сформированности компетенции, от 6 до 8 – базовому, от 9 до 10 – повышенному уровню.

Окончательная оценка вклада дисциплины «Основа патогенетики» в формирование каждой компетенции проводится на основании суммы среднего процента правильных ответов, вычисленного для каждой компетенции на основании результатов рубежных тестов.

При оценке степени сформированности компетенции используются следующие критерии:

от 45 до 59% - начальный (пороговый) уровень овладения компетенцией;

от 60 до 80 % - базовый уровень;

от 81 до 100 % - повышенный (продвинутый) уровень сформированности компетенции.

### **В) типовые контрольные задания:**

**1. *Собеседование*** - средство контроля, организованное как специальная беседа педагога с обучающимся на темы, связанные с изучаемой (проработанной) темой, и рассчитанное на выяснение объема знаний обучающегося по определенному разделу, теме, проблеме, умение анализировать и обобщать материал.

Критерии оценки собеседования:

- ✓ продемонстрирована способность анализировать и обобщать информацию;
- ✓ продемонстрирована способность синтезировать новую информацию;
- ✓ сделаны обоснованные выводы на основе интерпретации информации, разъяснения;
- ✓ установлены причинно-следственные связи, выявлены закономерности.
- ✓ «5» (5 баллов), если задание выполнено полностью
- ✓ «4» (4 балла), если задание выполнено с незначительными погрешностями
- ✓ «3» (3 балла), если обнаруживает знание и понимание большей части задания

**2. *Тест*** – система стандартизированных заданий, позволяющая автоматизировать процедуру измерения уровня знаний и умений обучающегося.

Тест считается пройденным, если имеются более 50% правильных ответов при следующей оценке:

- от 50% до 70% - удовлетворительно;

- от 71% до 90% - хорошо;

- от 91% до 100% - отлично.

При получении неудовлетворительной оценки студент обязан пройти тест повторно, после дополнительной подготовки.

**3. *Доклад-презентация*** – подготовленное студентом самостоятельно публичное выступление по представлению полученных результатов решения определенной учебно-практической, учебно-исследовательской или научной проблемы. Данное задание частично регламентированное, имеющее нестандартное подачу материала и позволяющее диагностировать у студентов умения интегрировать знания различных областей, аргументировать собственную точку зрения. Может выполняться в индивидуальном порядке или группой обучающихся.

Количество и вес критериев оценки доклада зависят от того, является ли доклад единственным объектом оценивания или он представляет собой только его часть.

Доклад как единственное средство оценивания эффективен, прежде всего, тогда, когда студент представляет результаты своей собственной учебно/научно-исследовательской деятельности, и важным является именно содержание и владение представленной информацией. В этом случае при оценке доклада может быть использована любая совокупность из следующих критериев:

- ✓ соответствие выступления теме, поставленным целям и задачам;
- ✓ проблемность / актуальность;
- ✓ новизна / оригинальность полученных результатов;
- ✓ глубина / полнота рассмотрения темы;
- ✓ доказательная база / аргументированность / убедительность / обоснованность выводов;

- ✓ логичность / структурированность / целостность выступления;
- ✓ речевая культура (стиль изложения, ясность, четкость, лаконичность, красота языка, учет аудитории, эмоциональный рисунок речи, доходчивость, пунктуальность, невербальное сопровождение, оживление речи афоризмами, примерами, цитатами и т.д.);
- ✓ используются ссылки на информационные ресурсы (сайты, литература);
- ✓ наглядность / презентабельность (если требуется);
- ✓ самостоятельность суждений / владение материалом / компетентность.

Если доклад сводится к краткому сообщению (10 минут), может сопровождаться презентацией (10-15 слайдов) и не может дать полного представления о проведенной работе, то необходимо оценивать ответы на вопросы и, если есть, отчет/пояснительную записку.

Параметры оценочного средства (пример для доклада-презентации)

Предлагаемое количество тем	10
Предел длительности контроля	Общее время 90 мин.
Критерии оценки: - соответствие выступления теме, поставленным целям и задачам; - показал понимание темы, умение критического анализа информации; - продемонстрировал знание методов изучения ... и умение их применять; - обобщил информацию с помощью таблиц, схем, рисунков и т.д.; - сформулировал аргументированные выводы; - оригинальность и креативность при подготовке презентации;	Макс. 10 баллов
«5», если задание выполнено полностью	(9 – 10) баллов
«4», если задание выполнено с незначительными погрешностями	(8 – 7) баллов
«3», если обнаруживает знание и понимание большей части задания	(6 – 5) баллов

**5. Решение задач по генетике** – способствует усвоению знаний, полученных в ходе изучения курса, самостоятельной работе студента, повышает интерес к учебе в целом, положительно влияет на прочность знаний и качество обученности. Студентов захватывает сам процесс поиска путей решения задач, они получают возможность развивать профессиональное мышление, что повышает интерес к учебе в целом, положительно влияет на прочность знаний и качество обучения.

Такие задания служат инструментом измерения и оценивания компетентности студентов. Для оценивания задач используются несколько критериев, оцениваемых в 0-10 баллов (0 баллов – решение не представлено, 1-3 балл - подхода к решению чётко не выражен, 4-7 баллов – подход к решению представлен в общепринятой форме, 8-10 баллов - неординарность подхода к решению).

Решение задач является одним из элементов индивидуализации обучения, при котором выбор способов, приёмов обучения учитывает индивидуальные различия учащихся, уровень развития их способностей.

Решение задач по генетики на занятиях, использование их как контроль самостоятельной работы студентов способствует формированию компетенций будущих специалистов.

**4. Контрольная работа** - средство проверки умений применять полученные знания для решения задач определенного типа по теме или разделу. Контрольная работа – письменное задание, выполняемое в течение заданного времени (в условиях аудиторной работы – от 30 минут до 2 часов, от одного дня до нескольких недель в случае внеаудиторного задания). Как правило, контрольная работа предполагает наличие определенных ответов на поставленные вопросы и решение ситуационных задач.

*Критерии оценки* выполнения контрольной работы:

- ✓ соответствие предполагаемым ответам;
- ✓ правильное использование алгоритма выполнения действий (методики, технологии и т.д.);
- ✓ логика рассуждений;
- ✓ неординарность подхода к решению.

**5. Реферат** – продукт самостоятельной работы студента, представляющий собой краткое изложение в письменном виде полученных результатов теоретического анализа определенной научной (учебно-исследовательской) темы, где автор раскрывает суть исследуемой проблемы, приводит различные точки зрения, а также собственные взгляды на нее.

Преподаватель должен предлагать студентам темы рефератов, разрабатывать вместе со студентами новые собственные темы, рекомендовать план работы по написанию реферата, предъявлять требования к его оформлению.

*Требования к написанию реферата* по дисциплине «Основа патогенетики»:

- ✓ титульный лист должен включать название дисциплины, тему реферата, Ф.И.О. студента, отделение, курс, факультет, на котором обучается студент.
- ✓ план-оглавление;
- ✓ введение (включает постановку вопроса, объяснение выбора темы, ее значимости и актуальности, формулировки цели и задач реферата, краткую характеристику используемой литературы);
- ✓ основная часть (каждый из ее разделов раскрывает отдельную проблему или одну из ее сторон и логически является продолжением друг друга. Данный компонент реферата предполагает подразделение на параграфы, количество и название параграфов определяется самим студентом исходя из рассмотренного и проанализированного материала);
- ✓ заключение (подводятся итоги или делаются обобщенные выводы по теме реферата, могут быть предложены рекомендации);
- ✓ литература.

Как правило, при написании реферата используется не менее 5-10 различных источников, допускается включение таблиц, графиков, схем.

*Критерии оценки:*

- ✓ соответствие теме;
- ✓ глубина изучения и обобщения материала;
- ✓ адекватность выбора и полнота использования литературных источников;
- ✓ правильность оформления реферата.

*Критерии оценки рефератов по баллам:*

<b>8-10 баллов</b>	<b>6-7 баллов</b>	<b>4-5 баллов</b>	<b>1-3 балла</b>	<b>0 баллов</b>
- Присутствуют все компоненты работы. - Представлен анализ нескольких	- Работа в целом выполнена. - Отмечаются некоторые	- Грамотный пересказ 1-3 источников, отсутствуют элементы	- Работа списана или скачана из Интернета.	- Работа не выполнена.

источников рекомендованной литературы. - Грамотные ответы на вопросы по проблеме.	неточности в изложении отдельных частей работы. - Владение основными позициями работы.	анализа. - Поверхнос тное представлени е о проблеме.		
--	---	--	--	--

**Рубежный контроль (текущий контроль успеваемости)** – проводится с помощью задания в форме теста минимальной компетентности, после проведения всех планируемых занятий.

Тест считается пройденным, если имеются более 61% правильных ответов при следующей оценке:

- от 61% до 100% - зачтено;

При получении неудовлетворительной (не зачтено) оценки студент обязан пройти тест повторно, после дополнительной подготовки.

Итоговая аттестация включает в себя зачет.

### **Вопросы к зачету по дисциплине «Основа патогенетики»**

1. Патогенетика как раздел генетики. Основные термины и понятия.
2. Геном человека. Организацию генов эукариот.
3. Понятия о гене, генотипе, геноме, генофонде, фенотипе.
4. Аллельные и неаллельные, сцепленные и несцепленные гены.
5. Понятия о экспрессивности и пенетрантности.
6. Этапы реализации генетической информации.
7. Принципы, механизмы и этапы синтеза РНК в клетках эукариот.
8. Классификацию мутаций.
9. Молекулярные механизмы генных мутаций.
10. Мутации со сдвигом и без сдвига рамки считывания.
11. Причины генных мутаций. Действие мутагенов.
12. Основные механизмы репарации ДНК.
13. Хромосомные мутации, классификация, причины, механизмы.
14. Наследственная патология человека и ее причины
15. Понятие о грузе наследственной патологии.
16. Классификацию наследственных болезней, причины возникновения, примеры, методы изучения.
17. Хромосомные, генные, мультифакториальные, митохондриальные, эпигенетические болезни, болезни соматических клеток, геномного импринтинга, прионные, болезни, обусловленные экспансией тринуклеотидных повторов.
18. Принципы диагностики, лечения и профилактики наследственных болезней человека.
19. Медико-генетическое консультирование.
20. Задачи генетики патологий в условиях загрязнения окружающей среды мутагенами.
21. Основные методы исследования в генетике: ПЦР, ПДРФ-анализ, секвенирование.
22. Профилактику возникновения мутационного груза.



23. Понятие об экологической безопасности человека.
24. Международные и национальные биологические программы.

## 5. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

### 5.1. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины

#### Основная литература:

1. Жимулев, И.Ф. Общая и молекулярная генетика [Электронный ресурс] / Жимулев И. Ф. – Новосибирск : Сибирское университетское издательство, 2007 .– 480с. – () .– Доступ к тексту электронного издания возможен через Электронно–библиотечную систему «Университетская библиотека online» .– ISBN 5–379–00375–3; 978–5–379–00375–3 .– <URL:<http://www.biblioclub.ru/book/57409/>>.
2. Генетика : учебник / В. И. Иванов [и др.]; под ред. В. И. Иванова .– М. : Академкнига, 2007 .– 638 с. : ил. – Библиогр.: с. 602 .– ISBN 978–5–94628–288–8
3. Баранов В.С., Иващенко Т.Э., Исаев М.В. Молекулярные основы наиболее частых моногенных болезней // Геномика - медицине. Научное издание / под ред. В.И. Иванова, Л.Л. Киселева. - М.: Академкнига, 2005. - С. 74-99.
4. Билева Дж.С. Нехромосомная наследственность // Генетика / под ред. В.И. Иванова: учебник для вузов. - М.: Академкнига, 2006. - С. 273-290

#### Дополнительная литература

1. Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции. Учеб. - М.: Высшая школа, 1989 – 592 с.
2. Валиев Р.Р. Наследование признаков при сцеплении генов и кроссинговере. /Методические указания. – Уфа.: РИО БашГУ, 1999. – 38 с.
3. Горбунова В.Н. Что Вы знаете о своем геноме? - С.-Пб., 2001 - 143 с.
4. Сингер М., Берг П. Гены и геномы: в 2 т. - М.: Мир, 1998
5. Шевченко В.А., Топоркина Н.А., Стволинский Н.С. Генетика человека. - М.: Владос, 2002
6. Блинникова О.Е., Пахомов Д.В., Селиванова Е.А., Мутовин Г.Р. Современные генотерапевтические технологии в лечении болезней человека: учебно-методическое пособие / под ред. Г.Р. Мутовина, И.А. Скворцова. - М.: Тривола, 2001. - 24 с.
7. Дадали Е.Л., Барышникова Н.В. Генетика широко распространенных заболеваний // Генетика / под ред. В.И. Иванова: учебник для вузов. - М.: Академкнига, 2006. - С. 545-556.
8. Дадали Е.Л., Барышникова Н.В. Наследственные болезни обмена // Генетика / под ред. В.И. Иванова: учебник для вузов. - М.: Академкнига, 2006. -С. 541-544.
9. Дрожжин А.П., Кукес В.Г., Сычев Д.А. Основы клинической фармакогенетики // Введение в молекулярную медицину / под ред. М.А. Пальцева. - М.: Медицина, 2004. - С. 191-236.
10. Киселев В.И. Генотерапия: состояние и перспективы развития // Введение в молекулярную медицину / под ред. М.А. Пальцева. - М.: Медицина, 2004. - С. 237-271.

### 5.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»

## и программного обеспечения, необходимых для освоения дисциплины

При преподавании данной дисциплины используются:

1. Шевченко В.А., Топорнина Н.А., Стволинская Н.С. Генетика человека. изд.М.: ВЛАДОС, 2002. — 240с.
2. <https://bashedu.bibliotech.ru/Catalog/Index?OKSO=020400%20%28%D0%91%D0%B8%D0%BE%D0%BB%D0%BE%D0%B3%D0%B8%D1%8F%29&IsExists=False&page=2#>
3. Глазер В. М., Ким А. И., Орлова Н. Н. и др. Задачи по современной генетике.2-е изд.М.:КДУ, 2008.-224с.  
<https://bashedu.bibliotech.ru/Catalog/Index?OKSO=020400%20%28%D0%91%D0%B8%D0%BE%D0%BB%D0%BE%D0%B3%D0%B8%D1%8F%29&IsExists=False&page=1>
4. Корочкин Л.И. Биология индивидуального развития (генетический аспект). изд. МГУ, 2002. 264 с.  
<https://bashedu.bibliotech.ru/Catalog/Index?OKSO=020400%20%28%D0%91%D0%B8%D0%BE%D0%BB%D0%BE%D0%B3%D0%B8%D1%8F%29&IsExists=False&page=4>
5. Разин С.В., Быстрицкий А.А. Хроматин: упакованный геном. изд: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2009.- 171с.  
<https://bashedu.bibliotech.ru/Catalog/Index?OKSO=020400%20%28%D0%91%D0%B8%D0%BE%D0%BB%D0%BE%D0%B3%D0%B8%D1%8F%29&IsExists=False&page=13>
6. Валиев Р.Р., Валиев Русл.Р., Хуснутдинова Э.К. Медико-генетический словарь понятий и терминов. –Уфа:РИЦ БашГУ, 2011.-86с.  
<https://bashedu.bibliotech.ru/Catalog/Index?page=1&sortField=&BasicSearchString=%D0%B3%D0%B5%D0%BD%D0%B5%D1%82%D0%B8%D0%BA%D0%B0&IsExists=false&Name=&Publisher=&Author=&Published=&ISBN=&BBK=&OKSO>

В ходе аудиторного и самостоятельного изучения дисциплины «Основа патогенетики» обучающиеся имеют возможность работать в двух компьютерных классах биологического факультета, оснащенных ПК с выходом в Интернет. Обучающиеся используют такие программы свободного доступа, как BLAST (для поиска родственных последовательностей в базе данных нуклеотидных и аминокислотных последовательностей), Pubmed (для поиска современных статей по изучаемому курсу) и другие (список Интернет – ресурсов).

### 6. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по дисциплине

Наименование специализированных аудиторий, кабинетов, лабораторий	Вид занятий	Наименование оборудования, программного обеспечения
1	2	3

232,332	Лекции	Компьютер, мультимедийный проектор, экран, доска и т.д.
130, 227	Практические занятия	<p>ламинарный бокс БАВп-01–«Ламинар-С» 1,2 (Россия); ПЦР-бокс фирмы Ламинарные системы БАВ-ПЦР-02 (Россия); ламинарный шкаф, 2 класс, вертикальный поток, БАВп-01-1,2, II класса защиты; центрифуга Eppendorf MiniSpin Plus для микропробирок 1,5/2,0 мл (США); Мини-центрифуга-вортекс BioSan "Micro-spin" FV-2400 (Латвия); термостат /инкубатор, 40 л; сухожаровой шкаф 80 л, до 200 С; термостат твердотельный ДНК-Технология "Термит", (Россия); весы технические Ohaus Scout Pro SPS2001F (США); ДНК-амплификатор "Терцик" (Россия); ДНК-амплификатор в реальном времени BioRad CFX96 с оптическим блоком, 96-луночный с управляющим компьютером (США); ДНК-амплификатор Applied Biosystems GeneAmp 2720 Thermal Cycler (США); автоматическая механическая пипетка; камера электрофоретическая горизонтальная Хеликон S-2N; вертикальная камера для электрофореза на два геля Хеликон VE-20; гельдокументирующая система Vilber Lourmat Quantum-ST4-1000/26MX X-Press (Франция); Источник питания для электрофореза УЭФ-01-ДНК-Технология "Эльф-4" (Россия); морозильник Sanyo MDF-193 – 80°С (Япония); рН-метр Аквилон рН-410 (Россия); мешалка магнитная BioSan MSH-300 с подогревом (Латвия); прибор для определения концентрации ДНК Qubit (США); многофункциональная центрифуга Eppendorf 5804R, с охлаждением (США); генетический анализатор (секвенатор) Genetic Analyzer 3500 Applied Biosystems (США); спектрофотометр NanoDrop 2000 Thermo Scientific (США); цифровой термостат Biosan Bio TDB-100 с алюминиевым блоком для микропробирок 24x; центрифуга-вортекс Elmi CM-50M на 12x1,5 мл; термостат твердотельный "Термит"; бактерицидная камера Панмед 1 С-U 2102; дистиллятор, 4 л/ч. нержавеющей сталь с баком накопителем на 8 литров, Liston; система предварительной очистки водопроводной</p>

		<p>           воды универсальная СПО; сосуд Дьюара для длительного хранения СДС-20, d горл. 58 мм, 20 л, с канистрами, Гелиймаш; Система очистки воды Smart2Pure 3, I и II тип, Thermo ТКА; микроскоп IX53P1F медицинский инвертированный для флуорисцентных исследований, с принадлежностями, осветитель 30 Вт, Olympus; CO<sub>2</sub>-инкубатор, 160 л, СВ 160 возд. руб., IR датчик, диапазон +7°C до +60°C, н/ж, с редуктором БГД-25 для CO<sub>2</sub>, Binder; центрифуга LMC-3000 / R-2 лабораторная с ротором R-2 дл 2x96-лун. иммунопланшета, Biosan; центрифуга LMC-4200R / R-6 с охлаждением, с ротором R-6, для пробирок 6x50 мл, Biosan; анализатор жизнеспособности клеток\ счетчик клеток BioRad; льдогенератор чешуйчатого льда; очиститель воздуха; набор автоматических дозаторов переменного объема, 3 шт. в комплекте; дозатор пипеточный электрический.         </p>
--	--	--

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ  
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»

**СОДЕРЖАНИЕ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ**

дисциплины Основа патогенетики на 7 семестр  
(наименование дисциплины)

\_\_\_\_\_заочная\_\_\_\_\_

форма обучения

Вид работы	Объем дисциплины
Общая трудоемкость дисциплины (ЗЕТ / часов)	2/72
Учебных часов на контактную работу с преподавателем:	
лекций	4
практических/ семинарских	4
лабораторных	
контроль самостоятельной работы (КСР)	4
ФКР	0.7
других (групповая, индивидуальная консультация и иные виды учебной деятельности, предусматривающие работу обучающихся с преподавателем)	
Учебных часов на самостоятельную работу обучающихся (СР) включая подготовку к экзамену/зачету	59,3

Форма(ы) контроля:  
зачет 7 семестр

№ п/ п	Тема и содержание	Форма изучения материалов: лекции, практические занятия, семинарские занятия, лабораторные работы, самостоятельная работа и трудоемкость (в часах)				Основная и дополнительна я литература, рекомендуемая студентам (номера из списка)	Задания по самостоятельно й работе студентов с указанием литературы, номеров задач	Форма контроля самостоятельной работы студентов (коллоквиумы, контрольные работы, компьютерные тесты и т.п.)
		ЛК	ПР/СЕМ	ЛР	СР			
1	2	4	5	6	7	8	9	10
1	Введение. Методы, используемые в современной генетике. Классификация мутаций. Молекулярные механизмы возникновения мутаций. Мутации со сдвигом и без сдвига рамки считывания.	1	1		20	Основная литература: 1-4 Дополнительная литература: 1,2,5,	Подготовка к коллоквиуму  Основная литература: Дополнительная	Проведение коллоквиума, Доклад презентация
2	Классификацию наследственных болезней, причины возникновения, примеры, методы изучения. Хромосомные, генные,	2	2		20	Основная литература: 1-4 Дополнительная литература: 2,3,5,	Подготовка к тесту Основная литература: Дополнительная	Проведение коллоквиума, Решение задач

	мультифакториальные, митохондриальные, эпигенетические болезни, болезни соматических клеток, геномного импринтинга, прионные, болезни, обусловленные экспансией тринуклеотидных повторов. Принципы диагностики, лечения и профилактики наследственных болезней человека.							
3	Задачи современной генетики в условиях загрязнения окружающей среды мутагенами. Профилактика возникновения мутационного груза. Понятие об экологической безопасности человека.	1	1		19,3	Основная литература: 1-4 Дополнительная литература: 1-10	Подготовка к тесту  Основная литература: Дополнительная	Проведение коллоквиума, Тестирование
	Зачет							
	<b>Всего часов:</b>	4	4		59,3			



