
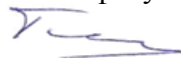


МИНОБРНАУКИ РОССИИ
ФГБОУ ВО «БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»
БИОЛОГИЧЕСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ

Утверждено:
на заседании кафедры генетики и
фундаментальной медицины
протокол № 14 от «26» июня 2020г.
Зав. кафедрой

 / Э.К. Хуснутдинова

Согласовано:
Председатель УМК
биологического
факультета



/ М.И.Гарипова

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Дисциплина Медицинская генетика



базовая часть

программа специалитета

Направление подготовки (специальность)
06.05.01 Биоинженерия и биоинформатика

Направленность (профиль) подготовки
Молекулярная биоинженерия и биоинформатика

Квалификация
Биоинженер и биоинформатик

<p>Разработчики (составители)</p> <p>профессор кафедры генетики и фундаментальной медицины, д.б.н.</p> <p>доцент кафедры генетики и фундаментальной медицины, к.б.н.</p>	<p> /Карунас А.С.</p> <p> /Нургалиева А.Х.</p>
----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

Для приема: 2020 г.

Уфа – 2020 г.

Составитель / составители: д.б.н., профессор Карунас А.С., к.б.н., доцент Нургалиева А.Х.

Рабочая программа дисциплины утверждена на заседании кафедры протокол от «26» июня 2020 г. № 14

Зав. кафедрой



/ Э.К.Хуснутдинова

Список документов и материалов

1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы	4
2. Цель и место дисциплины в структуре образовательной программы	5
3. Содержание рабочей программы (объем дисциплины, типы и виды учебных занятий, учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся)	5
4. Фонд оценочных средств по дисциплине	5
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	5
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	6
4.3. Рейтинг-план дисциплины (при необходимости)	8
5. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины	14
5.1. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины	14
5.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» и программного обеспечения, необходимых для освоения дисциплины	15
6. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по дисциплине	15

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

Результаты обучения		Формируемая компетенция (с указанием кода)	Примечание
Знания	Знать: - основные проблемы современной науки и приемы самообразования	ОК-1 – способность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	
	Знать - биологические и физико-химические законы, лежащие в основе методов медицинской генетики	ОПК – 4 способность порождать новые идеи, выявлять фундаментальные проблемы, формулировать задачи, связанные с реализацией профессиональных функций, использовать для их решения методы изученных наук	
	Знать: - принципы управления производственным и научным коллективом	ПК-3 – способность осуществлять организационно-управленческую деятельность в области биоинженерии, биоинформатике и смежных дисциплин	
Умения	Уметь: - приобретать систематические знания в области медицинской генетики - осмысливать и делать обоснованные выводы из новой научной и учебной литературы, результатов экспериментов	ОК-1 – способность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	
	Уметь - планировать проведение научных исследований в области биоинженерии и смежных наук	ОПК – 4 способность порождать новые идеи, выявлять фундаментальные проблемы, формулировать задачи, связанные с реализацией профессиональных функций, использовать для их решения методы изученных наук	
	Уметь: - осуществлять планирование работы производственного и научного коллектива; - осуществлять управление производственным и научным коллективом	ПК-3 – способность осуществлять организационно-управленческую деятельность в области биоинженерии, биоинформатике и смежных дисциплин	
Владения (навыки / опыт деятельности)	Владеть: - навыками научного анализа и методологией научного подхода в научно-исследовательской и практической деятельности - навыками приобретения умений и знаний - методами формулирования гипотез, правил, законов, аксиом	ОК-1 – способность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	
	Владеть -методами решения и преподавания фундаментальных проблем и задач, связанных с реализацией профессиональных функций	ОПК – 4 способность порождать новые идеи, выявлять фундаментальные проблемы, формулировать задачи, связанные с реализацией профессиональных функций	

		функций, использовать для их решения методы изученных наук	
	Владеть: - методами осуществления организационно-управленческой деятельности в области медицинской генетики	ПК-3 – способность осуществлять организационно-управленческую деятельность в области биоинженерии, биоинформатике и смежных дисциплин	

2. Цель и место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Медико-генетическое консультирование» относится к вариативной части, дисциплина по выбору Б1.Б.23

При очной форме обучения дисциплина изучается на 3 курсе, в 5 семестре.

1. Целью освоения дисциплины «Медицинская генетика» является изучение наследования патологических признаков и полиморфизмов у человека, а также, более глубокое изучение генетики человека в целом.

2. Задачи курса:

- ознакомление студентов с теоретическими вопросами наследования патологических признаков и сложно наследуемых признаков у человека;
- выработка навыков решения задач из области медицинской генетики, расчета генетического риска;
- освоение методов медицинской генетики и медико-генетического консультирования;
- выработка навыков самостоятельной работы с web-ресурсами по медицинской генетике.

Для эффективного освоения данной дисциплины необходимы знания в области естественных наук, а именно: анатомии, физиологии человека и животных (структура клеток, тканей, органов, физиологии кровообращения, электрофизиология), молекулярной биологии (структура и свойства органических молекул, биосинтез макромолекул, обмен веществ), химии (неорганическая, органическая, аналитическая, физколлоидная), биологической химии.

3. Содержание и структура дисциплины (модуля)

Содержание рабочей программы представлено в *Приложении № 1*.

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

Код и формулировка компетенции **ОК-1** – способность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу

Этап освоения компетенции (уровень)	Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций)	Критерии оценивания результатов обучения	
		«не зачтено»	«зачтено»
Первый этап (уровень)	Знать: - основные проблемы современной науки и приемы самообразования	Не знает основные проблемы современной науки и приемы самообразования	Знает основные проблемы современной науки и приемы самообразования

Второй этап (уровень)	Уметь: - приобретать систематические знания в области медицинской генетики - осмысливать и делать обоснованные выводы из новой научной и учебной литературы, результатов экспериментов	Не умеет - приобретать систематические знания в области медицинской генетики - осмысливать и делать обоснованные выводы из новой научной и учебной литературы, результатов экспериментов	Умеет - приобретать систематические знания в области медицинской генетики - осмысливать и делать обоснованные выводы из новой научной и учебной литературы, результатов экспериментов
Третий этап (уровень)	Владеть: - навыками научного анализа и методологией научного подхода в научно-исследовательской и практической деятельности - навыками приобретения умений и знаний - методами формулирования гипотез, правил, законов, аксиом	Не владеет - навыками научного анализа и методологией научного подхода в научно-исследовательской и практической деятельности - навыками приобретения умений и знаний - методами формулирования гипотез, правил, законов, аксиом	Владеет - навыками научного анализа и методологией научного подхода в научно-исследовательской и практической деятельности - навыками приобретения умений и знаний - методами формулирования гипотез, правил, законов, аксиом

Код и формулировка компетенции ОПК – 4 способность порождать новые идеи, выявлять фундаментальные проблемы, формулировать задачи, связанные с реализацией профессиональных функций, использовать для их решения методы изученных наук

Этап (уровень) освоения компетенции	Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций)	Критерии оценивания результатов обучения	
		«не зачтено»	«зачтено»
Первый этап (уровень)	Знать - биологические и физико-химические законы, лежащие в основе методов биоинженерии	Не знает биологические и физико-химические законы, лежащие в основе методов биоинженерии	Знает -биологические и физико-химические законы, лежащие в основе методов биоинженерии
Второй этап (уровень)	Уметь - планировать проведение научных исследований в области биоинженерии и смежных наук	Не умеет планировать проведение научных исследований в области биоинженерии и смежных наук	Умеет планировать проведение научных исследований в области биоинженерии и смежных наук
Третий этап (уровень)	Владеть - методами решения и преподавания фундаментальных проблем и задач, связанных с реализацией профессиональных функций	Не владеет методами решения и преподавания фундаментальных проблем и задач, связанных с реализацией профессиональных функций	Владеет методами решения и преподавания фундаментальных проблем и задач, связанных с реализацией профессиональных функций

Код и формулировка компетенции ПК-3 – способность осуществлять организационно-управленческую деятельность в области биоинженерии, биоинформатике и смежных дисциплин

Этап (уровень) освоения компетенции	Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций)	Критерии оценивания результатов обучения	
		«не зачтено»	«зачтено»
Первый этап	Знать:	Не знает - принципы	Знает - принципы

(уровень)	- принципы управления производственным и научным коллективом	управления производственным и научным коллективом	управления производственным и научным коллективом
Второй этап (уровень)	Уметь: - осуществлять планирование работы производственного и научного коллектива; - осуществлять управление производственным и научным коллективом	Не умеет осуществлять планирование работы производственного и научного коллектива; - осуществлять управление производственным и научным коллективом	Умеет осуществлять планирование работы производственного и научного коллектива; - осуществлять управление производственным и научным коллективом
Третий этап (уровень)	Владеть: - методами осуществления организационно-управленческой деятельности в области медицинской генетики	Не владеет методами осуществления организационно-управленческой деятельности в области медицинской генетики	Владеет методами осуществления организационно-управленческой деятельности в области медицинской генетики

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	Знать: - основные проблемы современной науки и приемы самообразования	ОК-1 – способность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; контрольная работа
	Знать - биологические и физико-химические законы, лежащие в основе методов медицинской генетики	ОПК – 4 способность порождать новые идеи, выявлять фундаментальные проблемы, формулировать задачи, связанные с реализацией профессиональных функций, использовать для их решения методы изученных наук	Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; контрольная работа
	Знать: - принципы управления производственным и научным коллективом;	ПК-3 – способность осуществлять организационно-управленческую деятельность в области биоинженерии, биоинформатике и смежных дисциплин	Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; контрольная работа
2-й	Уметь:	ОК-1 – способность к	Индивидуальный,

этап Умен ия	- приобретать систематические знания в области медицинской генетики - осмысливать и делать обоснованные выводы из новой научной и учебной литературы, результатов экспериментов	абстрактному мышлению, анализу, синтезу	групповой опрос; тестирование; контрольная работа
	Уметь - планировать проведение научных исследований в области биоинженерии и смежных наук	ОПК – 4 способность порождать новые идеи, выявлять фундаментальные проблемы, формулировать задачи, связанные с реализацией профессиональных функций, использовать для их решения методы изученных наук	Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; контрольная работа
	Уметь: - осуществлять планирование работы производственного и научного коллектива; - осуществлять управление производственным и научным коллективом	ПК-3 – способность осуществлять организационно-управленческую деятельность в области биоинженерии, биоинформатике и смежных дисциплин	Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; контрольная работа
3-й этап Владе ть навык ами	Владеть: - навыками научного анализа и методологией научного подхода в научно-исследовательской и практической деятельности - навыками приобретения умений и знаний - методами формулирования гипотез, правил, законов, аксиом	ОК-1 – способность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; контрольная работа
	Владеть -методами решения и преподавания фундаментальных проблем и задач, связанных с реализацией профессиональных функций	ОПК – 4 способность порождать новые идеи, выявлять фундаментальные проблемы, формулировать задачи, связанные с реализацией профессиональных функций, использовать для их решения методы изученных наук	Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; контрольная работа
	Владеть: - методами осуществления организационно-управленческой деятельности в области медицинской генетики	ПК-3 – способность осуществлять организационно-управленческую деятельность в области биоинженерии, биоинформатике и смежных дисциплин	Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; контрольная работа

4.3. Рейтинг-план дисциплины (при необходимости)

Рейтинг–план дисциплины представлен в Приложении 2.

Формой промежуточной аттестации по дисциплине «Медицинская генетика» является зачет.

Критериями оценивания являются баллы, которые выставляются преподавателем за виды деятельности (оценочные средства) по итогам изучения модулей (разделов дисциплины), перечисленных в рейтинг-плане дисциплины (для зачета: текущий контроль – максимум 50 баллов; рубежный контроль – максимум 50 баллов, поощрительные баллы – максимум 10).

Шкалы оценивания:

для зачета:

зачтено – от 60 до 110 рейтинговых баллов (включая 10 поощрительных баллов),

не зачтено – от 0 до 59 рейтинговых баллов).

Примерные вопросы к зачету по медицинской генетике

1. Предмет и задачи генетики человека и медицинской генетики.
2. Формирование научных представлений о наследственной патологии у человека.
3. Становление и развитие генетики человека и медицинской генетики в России.
4. Международная и Российская программы "Геном человека". Общая характеристика генома человека.
5. Человек как объект медицинской генетики.
6. Связь медицинской генетики с биологическими и медицинскими дисциплинами.
7. Наследственные и врожденные болезни, семейные и спорадические.
8. Генетическая и клиническая классификации наследственных болезней.
9. Классификация наследственной патологии и ее удельный вес в структуре заболеваемости, смертности и инвалидизации населения.
10. Наследственность и гомеостаз организма. Генетическая детерминированность нормы реакции. Соотношение генетических факторов и условий внешней среды в развитии признаков у человека.
11. Методы исследования в медицинской генетике. Показания для проведения генетических методов исследования.
12. Генеалогический метод, его этапы и границы применения. Методика составления и описания родословных.
13. Критерии аутосомно-доминантного и аутосомно-рецессивного наследования. Примеры заболеваний с данными типами наследования.
14. Критерии сцепленного с полом наследования (X-сцепленное доминантное, X-сцепленное рецессивное, сцепленное с Y-хромосомой). Примеры заболеваний с данными типами наследования.
15. Близнецовый метод и его значение. Моно- и дизиготные близнецы. Конкордантность и дисконкордантность признаков.
16. Методика оценки относительной роли наследственности и среды в развитии патологических признаков у человека.
17. Популяционно-статистический метод. Использование закона Харди-Вайнберга в медицинской генетике.
18. Цитогенетический метод исследования. Цитогенетическая номенклатура. Система символов обозначения кариотипа. Современные методы исследования хромосом.
19. Дерматоглифический метод в диагностике хромосомных болезней.
20. Биохимические методы исследования наследственных заболеваний.

21. Массовая и селективная диагностика наследственных болезней. Скрининг новорожденных на фенилкетонурию, галактоземию, муковисцидоз, врожденный гипотиреоз и адреногенитальный синдром.
22. Молекулярно-генетические методы. Выделение нуклеиновых кислот, полимеразная цепная реакция (ПЦР), анализ полиморфизма длин рестрикционных фрагментов (ПДРФ), электрофорез, ПЦР в реальном времени.
23. Молекулярно-генетические методы. Анализ конформационного полиморфизма одонитевой ДНК (SSCP). Секвенирование ДНК.
24. Основные принципы ДНК-диагностики наследственных болезней.
25. Мутации как этиологический фактор наследственных заболеваний. Геномные, генные, хромосомные, соматические мутации.
26. Моногенные заболевания, классификация, частота. Печатные и электронные каталоги В.А. Мак-Кьюсика.
27. Генетическая гетерогенность наследственных болезней и ее причины. Фенотипический полиморфизм наследственных заболеваний, его генетическая и средовая детерминация.
28. Клинико-генетическая и биохимическая характеристика распространенных наследственных моногенных заболеваний человека с установленным дефектом метаболизма, иллюстрирующая закономерности реализации генетического дефекта в болезнь.
29. Аутосомно-доминантные заболевания (синдром Марфана, нейрофиброматоз).
30. Болезни экспансии повторяющихся последовательностей (синдром Х-фрагильной хромосомы, хоря Гентингтона, миотоническая дистрофия).
31. Доминантные Х-сцепленные болезни (витамин-Д-резистентный рахит, дефекты зубной эмали).
32. Аутосомно-рецессивные заболевания (фенилкетонурия, муковисцидоз, адреногенитальный синдром, галактоземия).
33. Мутации структурных генов и нарушение биосинтеза ферментов, структурных и транспортных белков, гормонов и иммуноглобулинов. Реализация дефекта образования фермента: недостаток конечного продукта (альбинизм, гипотиреоз), накопление промежуточных продуктов метаболизма (фенилкетонурия),
34. Рецессивное Х-сцепленное наследование болезней (гемофилия А и В, миопатия Дюшенна-Беккера, дальтонизм).
35. Наследственные нарушения углеводного обмена: галактоземия, мукополисахаридозы, гликогенозы.
36. Наследственные дефекты обмена липидов: болезни Гоше, Нимана-Пика, Фабри.
37. Наследственные нарушения обмена аминокислот (фенилкетонурия, альбинизм).
38. Наследственные дефекты обмена пуринов и пиримидинов: синдром Леша-Найана, подагра.
39. Наследственные нарушения ферментов эритроцитов: недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы. Гемоглобинопатии. Талассемии.
40. Характеристика митохондриального генома человека. Митохондриальные заболевания, классификация, механизмы развития и клинические проявления.
41. Геномный импринтинг. Болезни геномного импринтинга.
42. Хромосомные болезни. Классификация и общая фенотипическая характеристика.

43. Полиплоидии и анеуплоидии, частичные трисомии и моносомии.
44. Полные и мозаичные формы, транслокационные варианты хромосомных заболеваний.
45. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом.
46. Влияние X и Y хромосом на закладку гонад и дифференциацию пола. Полисомия по половым хромосомам.
47. Фенокариотипическая характеристика X-трисомий и других поли-X-синдромов. X-моносомия (синдром Шерешевского-Тернера). Синдром Клайнфельтера.
48. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями аутосом. Полные трисомии аутосом. Синдромы Дауна, Патау, Эдвардса и их фенокариотипическая характеристика. Общие сведения о других типах трисомий.
49. Хромосомные болезни, обусловленные хромосомными мутациями (синдром 5p-, синдром 4p-, синдром 9p+).
50. Врожденные пороки развития, основные понятия и классификация.
51. Механизмы тератогенеза при наследственных болезнях и экзогенных пороках.
52. Эмбриотоксическое и тератогенное действие средовых факторов.
53. Расщелины губы и неба, пороки центральной нервной системы.
54. Тератогенное действие лекарственных препаратов: талидомидный синдром; эффекты других лекарственных препаратов.
55. Мониторинг врожденных пороков развития. Определение риска рождения ребенка с врожденными пороками развития.
56. Профилактика наследственной и врожденной патологии. Первичная, вторичная и третичная профилактика.
57. Многофакторные заболевания, роль средовых и генетических факторов в развитии комплексной патологии.
58. Межгенные и ген-средовые взаимодействия в детерминации риска развития многофакторных заболеваний.
59. Основные методические подходы к исследованию многофакторных заболеваний: анализ генов-кандидатов, полногеномные анализы сцепления, полногеномные анализы ассоциации, полноэкзомное секвенирование и др.
60. Генетические основы распространенных многофакторных заболеваний: онкологических, сердечно-сосудистых, аллергических и др.
61. Алкогольный синдром плода; влияние курения и наркотических веществ.
62. Тератогенное влияние болезней матери и факторов среды.
63. Влияние факторов, нарушающих равновесие генов (мутационный процесс, миграции, изоляция, инбридинг, дрейф генов), на распространенность наследственных болезней.
64. Популяционно-генетические, социально-экономические и демографические факторы динамики наследственной патологии.
65. Региональные и этнические особенности распространения некоторых заболеваний (серповидно-клеточная анемия, талассемии, недостаточность Гб-ФД и др.).
66. Понятие о "грузе" наследственной патологии у человека.

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

Внеаудиторная самостоятельная работа осуществляется в следующих формах:

1. подготовка к семинарским занятиям;
2. подготовка к лабораторным занятиям;
2. самостоятельное изучение теоретического материала при подготовке 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.

Текущий контроль осуществляется по вопросам семинарских занятий, рубежный контроль осуществляется по вопросам контрольных работ и с помощью тестирования

Вопросы к семинарским занятиям

Семинар 1

1. Генеалогический метод, его этапы и границы применения. Методика составления и описания родословных.
2. Критерии аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного, сцепленного с полом наследования.
3. Генетический анализ при полигенном наследовании.
4. Особенности наследования митохондриальных заболеваний.
5. Значение генеалогического метода в составлении генетических карт хромосом.
6. Близнецовый метод и его значение в клинике. Идентификация зиготности близнецов. Методика оценки соотносительной роли наследственности и среды в развитии патологических признаков у человека.
7. Популяционно-статистический метод. Этапы исследования. Использование закона Харди-Вайнберга в медицинской генетике.
8. Цитогенетический метод исследования. Цитогенетическая номенклатура. Система символов обозначения кариотипа. Современные методы исследования хромосом (прометафазный анализ, флуоресцентная гибридизация, автордиография, использование молекулярных зондов).
9. Дерматоглифика в диагностике хромосомных болезней.
10. Биохимические методы исследования. Количественные методы в диагностике наследственных болезней (микробиологический тест Гатри, флуориметрия, хроматография, иммуноферментный анализ и др.).
11. Молекулярно-генетические методы. Основные методические подходы: выделение нуклеиновых кислот, рестрикция, полимеразная цепная реакция (ПЦР), ПЦР в реальном времени, электрофорез, блотт-гибридизация, методы секвенирования ДНК. Использование полиморфизма длин рестрикционных фрагментов ДНК (ПДРФ) при генетическом картировании и генетической "дактилоскопии".

Семинар2

1. Классификация и частота генных болезней. Печатные и электронные каталоги В.А. Мак-Кьюсика.
2. Доминантные мутации как причина наследственных болезней. Пенетрантность и экспрессивность проявления доминантных мутаций. Спорадические случаи доминантных заболеваний.
3. Аутосомно-доминантные заболевания (синдром Марфана, нейрофиброматоз).
4. Доминантные Х-сцепленные болезни (витамин-Д-резистентный рахит, дефекты зубной эмали).

5. Болезни экспансии повторяющихся последовательностей (синдром Х-фрагильной хромосомы, хорья Гентингтона, миотоническая дистрофия).
6. Аутосомно-рецессивные заболевания (фенилкетонурия, муковисцидоз, адреногенитальный синдром, галактоземия).

Семинар 3

1. Рецессивное Х-сцепленное наследование болезней (гемофилия А и В, миопатия Дюшенна-Беккера, дальтонизм).
2. Наследственные нарушения углеводного обмена: галактоземия, мукополисахаридозы, гликогенозы.
3. Наследственные дефекты обмена липидов: болезни Гоше, Нимана-Пика, Фабри.
4. Наследственные нарушения обмена аминокислот (фенилкетонурия, альбинизм).
5. Наследственные дефекты обмена пуринов и пиримидинов: синдром Леша-Найана, подагра.
6. Наследственные нарушения ферментов эритроцитов: недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы. Гемоглобинопатии. Талассемии.
7. Генетическая гетерогенность наследственных болезней и ее причины.
8. Фенотипический полиморфизм наследственных заболеваний, его генетическая и средовая детерминация.

Семинар 4

1. Значение и критерии полигенного наследования болезней с наследственным предрасположением.
2. Роль генетических и средовых факторов в развитии многофакторных заболеваний.
3. Основные методические подходы к исследованию многофакторных заболеваний: анализ генов-кандидатов, полногеномные анализы сцепления, полногеномные анализы ассоциации, полноэкзомное секвенирование и др.
4. Генетические основы распространенных многофакторных заболеваний: онкологических, сердечно-сосудистых, аллергических и др.
5. Генетика мультифакториальных врожденных пороков развития, основные понятия и классификация. Изолированные и множественные пороки.

Семинар 5

1. Наследственно обусловленные патологические реакции па действие внешних факторов.
2. Общие представления о фармакогенетических реакциях.
3. Экогенетические реакции на воздействие факторов внешней среды (загрязнения окружающей среды, биоагенты и др.).
4. Сочетанные заболевания. Синтропия генов.
5. Межгенные и ген-средовые взаимодействия в развитии многофакторных заболеваний. Генные сети.
6. Оценка риска развития многофакторных заболеваний.

Критерии оценки (в баллах) Работа на семинаре оценивается максимально в 10 баллов. 8-10__ баллов выставляется студенту, если он показывает не только высокий уровень теоретических знаний по изучаемой дисциплине, но и видит междисциплинарные связи. Ответ построен логично. Материал излагается четко, ясно, аргументировано. 6-7__ балла выставляется студенту, если он показывает достаточный уровень теоретических и практических знаний, свободно оперирует терминами. Ответ построен логично, материал излагается грамотно, но допускает некоторые погрешности. 3-5__ балла выставляется студенту, если он показывает знание основного практического материала. В ответе не всегда присутствует логика изложения. Студент испытывает затруднения при приведении практических примеров. 0-2__ балл выставляется студенту, если он показывает слабый уровень теоретических знаний. Неуверенно и логически непоследовательно излагает материал.

Задания для контрольной работы
Перечень вопросов для подготовки к контрольной работе 1

1. Классификация и общая фенотипическая характеристика хромосомных болезней.
2. Полиплоидии и анеуплоидии, частичные трисомии и моносомии.
3. Полные и мозаичные формы, транслокационные варианты.
4. Однородительские дисомии, хромосомный инпринтинг.
5. Частота и типы хромосомных мутаций в онтогенезе человека.
6. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом.
7. Влияние X и Y хромосом на закладку гонад и дифференциацию пола. Полисомия по половым хромосомам.
8. Фенокариотипическая характеристика X-трисомий и других поли-X-синдромов. Кариотип 46, XX у мужчин. X-моносомия (синдром Шерешевского-Тернера). Синдром XXУ. Фенотипическая характеристика синдрома Клайнфельтера.
9. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями аутосом. Полные трисомии аутосом. Синдромы Дауна, Патау, Эдвардса и их фенокариотипическая характеристика. Общие сведения о других типах трисомии.
10. Частичные трисомии и моносомии аутосом. Фенотипическая специфичность некоторых частичных трисомии (синдром 9p+) и частичных моносомии (синдром 4p-, синдром 5p-).
11. Фенокариотипические сопоставления при избытке и недостатке материала одной и той же хромосомы.
12. Полиморфизм хромосом и патология. Роль дисбаланса по гетерохроматиновым районам хромосом в нарушениях развития человека. Полиморфизм хромосомных болезней.

Перечень вопросов для подготовки к контрольной работе 2

1. Использование методов клинического, параклинического и специального генетического обследования для выявления наследственной патологии.
2. Показания для проведения генетических методов исследования.
3. Расчет риска при моногенной патологии.
4. Расчет риска при хромосомных болезнях в случаях анеуплоидии, а также мозаицизма у одного из родителей и при семейных формах структурных аномалий.
5. Принцип расчета риска при мультифакториальных болезнях.
6. Принципы массовой диагностики наследственных болезней и характеристика просеивающих программ.
7. Общие представления о методах скрининга новорожденных на фенилкетонурию, галактоземию, муковисцидоз, врожденный гипотиреоз, адреногенитальный синдром.
8. Основные принципы ДНК-диагностики наследственных болезней.
9. Прямая и косвенная ДНК-диагностика.
10. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний. Показания к применению. Амнио- и фетоскопия. Амнио-, хорио- и кордоцентез, плацентобиопсия.
11. Медико-генетическое консультирование как основа профилактики наследственных болезней.

12. Организация медико-генетической помощи в России. Медико-генетическая консультация как учреждение здравоохранения и ее основные функции.
13. Автоматизированные системы в медико-генетическом консультировании. Генетические регистры. Диагностические системы.

Критерии оценки (в баллах) Контрольная работа оценивается максимум в 15 баллов

12-15__ баллов выставляется студенту, если он показывает не только высокий уровень теоретических знаний по изучаемой дисциплине, но и видит междисциплинарные связи. Ответ построен логично. Материал излагается четко, ясно, аргументировано.

9-11__ баллов выставляется студенту, если он показывает достаточный уровень теоретических и практических знаний, свободно оперирует терминами. Ответ построен логично, материал излагается грамотно, но допускает некоторые погрешности.

6-8__ баллов выставляется студенту, если он показывает знание основного практического материала. В ответе не всегда присутствует логика изложения. Студент испытывает затруднения при приведении практических примеров.

3-5__ балла выставляется студенту, если он показывает слабый уровень теоретических знаний. Неуверенно и логически непоследовательно излагает материал.

1-2__ балла выставляется студенту, если он показывает слабый уровень теоретических знаний. Ответ представлен в 2-3 предложениях.

Изучение дисциплины завершается рубежным контролем в виде **тестирования**. Количество заданий в тесте кратно числу компетенций, формируемых в ходе изучения дисциплины. На оценку степени сформированности каждой компетенции при рубежном контроле отводится не менее 10 вопросов. Число правильных ответов от 45 до 59% соответствует начальному (пороговому) уровню овладения компетенцией, от 60 до 80 % - базовому уровню, от 81 до 100 % - повышенному (продвинутому) уровню сформированности компетенции.

Пример рубежного теста по дисциплине
«Медицинская генетика»

1. Геном человека это:
 - А. Белковый аппарат клетки, содержащий совокупность всех молекул структурных белков и ферментов
 - Б. Наследственный аппарат клетки, содержащий весь объем информации, необходимой для развития организма
 - В. Энергетический аппарат клетки
 - Г. Совокупность всех экспрессирующихся молекул в клетке
 - Д. Совокупность всех метилированных последовательностей в клетке
2. Врождённые заболевания:
 - а) заболевания, обусловленные мутацией генов;
 - б) заболевания, проявляющиеся на 1-м году жизни ребёнка;
 - в) заболевания, проявляющиеся при рождении;
 - г) заболевания, не поддающиеся лечению.
3. Частота наследственных и врожденных заболеваний у новорожденных составляет:
 - А. 10%
 - Б. 1%
 - В. 5%
 - Г. 25%
 - Д. 50%

4. Частота хромосомных болезней у новорожденных составляет:
 - А. 0,1%
 - Б. 0,8%
 - В. 5%
 - Г. 10%
 - Д. 25%
5. Частота моногенных болезней в расчете на новорожденных:
 - А. 3%
 - Б. 0,1%
 - В. 1%
 - Г. 5%
 - Д. 10%
6. Признаками наследственных заболеваний в целом являются:
 1. Вовлечение в патологический процесс нескольких систем и органов
 2. Сегрегация симптомов в семьях
 3. Микроаномалии и нормальные варианты фенотипа в роли диагностически признаков
 4. Высокая температура тела
7. Общими признаками хромосомных болезней являются:
 1. Низкая масса тела при доношенной беременности
 2. Сочетание умственной отсталости с врожденными пороками развития
 3. Сокращение продолжительности жизни
 4. Депигментация кожи
8. У человека в норме различают типы хромосом:
 1. Акроцентрические ;
 2. Метacentрические ;
 3. Субметacentрические ;
 4. Политенные
9. У человека хромосомный набор в норме содержит:
 1. Аутосомы
 2. Хромосомы типа «ламповых щеток»
 3. Половые хромосомы;
 4. Политенные
10. Количество генов, кодирующих белки в хромосомах X и Y:
 - А. Приблизительно одинаково;
 - Б. В хромосоме X намного больше, чем в хромосоме Y;
 - В. В хромосоме Y намного больше, чем в хромосоме X;
 - Г. В хромосоме Y полностью отсутствуют;
 - Д. В хромосоме X полностью отсутствуют.
11. Стадия клеточного деления наиболее удобная для изучения хромосом:
 - А. Профаза
 - Б. Метафаза
 - В. Анафаза
 - Г. Интерфаза
 - Д. Телофаза

12. Для эухроматина характерны:
- А. Спирализация в интерфазе
 - Б. Содержание структурных генов
 - В. Интенсивное окрашивание по G-методике
 - Г. Неактивная конформация
 - Д. Большое количество tandemных повторов
13. Факультативный гетерохроматин характеризуется:
- А. Повсеместной распространенностью по всем хромосомам
 - Б. Ранним временем репликации в S-периоде клеточного цикла
 - В. Высокой транскрипционной активностью
 - Г. Формированием лишь на определенных стадиях жизни организма в пределах только одной из пары гомологичных хромосом
 - Д. Деконденсированным состоянием в интерфазе
14. Число хромосом в зиготе и в соматической клетке человека называется:
- А. Анеуплоидным
 - Б. Гаплоидным
 - В. Диплоидным
 - Г. Полиплоидным
 - Д. Тетраплоидным
15. Выберите определение экзона
- 1. Кодон мРНК
 - 2. Единица транскрипции
 - 3. Участок гена, кодирующий часть последовательности зрелой мРНК
 - 4. Последовательность, расположенная до стартовой точки транскрипции
 - 5. Участок гена, не кодирующий последовательность зрелой мРНК
16. Ген – это:
- А. Участок ДНК, кодирующий полипептидную цепь
 - Б. Фрагмент полипептидной цепи
 - В. Альфа-сателлитная последовательность ДНК
 - Г. Повторяющаяся последовательность ДНК
 - Д. Последовательность, расположенная до стартовой точки транскрипции
17. В состав гена, как единицы наследственной информации, входят:
- А. Промотор, иницирующий кодон, экзоны, интроны, терминирующий кодон
 - Б. Экзоны
 - В. Интроны
 - Г. Промотор, интроны
 - Д. Промотор, иницирующий кодон, интроны, терминирующий кодон
18. Промотор гена служит для:
- 1. Регуляции экспрессии гена;
 - 2. Сохранения информации о полипептидной цепи;
 - 3. Связывания с транскрипционными факторами и РНК-полимеразой;
 - 4. Терминации синтеза белка
19. Укажите наиболее верное определение клинико-генеалогического метода:
- а) составление родословной с последующим обследованием пробанда;
 - б) составление родословных;

- в) прослеживание передачи наследственных признаков среди родственников одного поколения;
- г) прослеживание передачи наследственных признаков среди родственников больного в ряду поколений.
20. Признаками аутосомно-доминантного наследования являются:
1. Вертикальный характер передачи болезни в родословной;
 2. Проявление патологического состояния, независимое от пола;
 3. Вероятность рождения больного ребенка в браке больного и здорового супругов 50%
 4. Вероятность рождения больного ребенка в браке больного и здорового супругов 25%
21. Мутации - это:
1. Изменение последовательности нуклеотидов внутри гена (генов);
 2. Изменение числа хромосом;
 3. Изменение структуры хромосомы (хромосом);
 4. Единичные случаи аутосомно-рецессивных заболеваний в потомстве от брака двух здоровых супругов
22. Хромосомные aberrации могут быть вызваны:
1. Гамма-лучами;
 2. X-лучами;
 3. Вирусами;
 4. Нормальными метаболитами организма человека
23. К генным мутациям относятся:
1. Замена одного или нескольких нуклеотидов ДНК;
 2. Делеция одного или нескольких нуклеотидов;
 3. Мутация сайта сплайсинга;
 4. Анеуплоидия;
 4. Вставка одного или нескольких нуклеотидов;
 5. Транслокация
24. Укажите признаки, характеризующие X-сцепленный доминантный тип наследования:
- а) заболевание, одинаково часто встречающееся у женщин и мужчин;
 - б) сыновья больного отца будут здоровы, а дочери больны;
 - в) заболевание может прослеживаться в каждом поколении;
 - г) если больна мать, то независимо от пола вероятность рождения больного ребёнка равна 50%.
25. Сцепленно с X-хромосомой наследуются заболевания:
1. Гемофилия,
 2. Болезнь Дауна,
 3. Дальтонизм,
 4. Фенилкетонурия
26. Причиной возникновения наследственных дефектов обмена являются:
- А. Изменение числа хромосом;
 - Б. Генные мутации;
 - В. Сбалансированные транслокации

- Г. Геномные мутации
 - Д. Тератогенные воздействия
27. ДНК-зонд – это:
- А. Последовательность ДНК, состоящая из 20-25 нуклеотидов
 - Б. Единичные рассеянные нуклеотиды
 - В. Последовательность нуклеотидов, которые узнает рестрикционная эндонуклеаза
 - Г. Последовательность ДНК длиной несколько млн. пар нуклеотидов
 - Д. Фрагмент ДНК с флуорохромной меткой
28. Гибридизация *in situ* с мечеными зондами позволяет:
- А. Локализовать последовательность зонда на хромосоме или в ее локусе
 - Б. Изучить рестриктную карту зонда
 - В. Исследовать нуклеотидный состав зонда
 - Г. Исследовать расстояние между зондами
 - Д. Определить последовательность расположения генов в хромосоме
29. Близнецовый метод в медицинской генетике используется для:
- 1. Расчета пенетрантности,
 - 2. Определения частоты патологического аллеля в популяции,
 - 3. Оценки соотносительной роли генетических и средовых факторов в развитии признака,
 - 4. Оценки частоты возникновения мутаций
30. Представление об интенсивности мутационного процесса в популяции может дать:
- 1. Популяционно-статистический метод;
 - 2. Генеалогический метод;
 - 3. Молекулярно-генетический метод
 - 4. Близнецовый метод
31. Можно говорить об определяющем значении генетических факторов в развитии признака при значении коэффициента наследуемости, равном:
- А. 0,2 - 0,3
 - Б. 0,4 - 0,5
 - В. 0,5 - 0,6
 - Г. 0,7 - 0,8
 - Д. 0,8 - 1,0
32. К неменделирующему типу наследования относится:
- 1. Наследование болезней импринтинга;
 - 2. Наследование митохондриальных болезней;
 - 3. Х-сцепленное наследование;
 - 4. Аутосомно-доминантное наследование
33. Укажите признаки, не характерные для аутосомно-рецессивного типа наследования:
- а) заболевание одинаково часто встречается у мужчин и женщин;
 - б) у больных родителей могут быть здоровые дети;
 - в) женщины болеют чаще мужчин;
 - г) родители больного здоровы;

- д) родители являются кровными родственниками
34. По аутосомно-рецессивному типу наследуется:
- А. Гемофилия А
 - Б. Фенилкетонурия
 - В. Нейрофиброматоз
 - Г. Хорея Гентингтона
 - Д. Синдром Марфана
35. По аутосомно-доминантному типу наследуется:
- А. Фенилкетонурии
 - Б. Синдром Марфана
 - В. Адреногенитальный синдром
 - Г. Болезни Нимана–Пика
 - Д. Галактоземии
 - Е. Миопатия Дюшенна
36. В X-хромосоме находятся гены следующих заболеваний:
- 1. Гемофилии А;
 - 2. Гемофилии В;
 - 3. Цветовой слепоты;
 - 4. Миодистрофия Дюшенна
37. Указать заболевание, причиной которого является хромосомная аномалия:
- А. Алкаптонурия
 - Б. Адреногенитальный синдром
 - В. Синдром Шерешевского-Тернера
 - Г. Гипохромная анемия
 - Д. Фенилкетонурия
38. Для выявления нарушений аминокислотного обмена наиболее информативен метод:
- А. Цитогенетическое исследование
 - Б. Исследование белкового спектра плазмы крови
 - В. Исследование мочи и крови на свободные аминокислоты
 - Г. Клинико-генеалогические данные: наличие в семье двух sibсов со сходной симптоматикой
 - Д. Гибридизация *in situ*
39. Тип наследования прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна
- А. Аутосомно-рецессивный
 - Б. Аутосомно-доминантный
 - В. X-сцепленный рецессивный
 - Г. X-сцепленный доминантный
 - Д. Заболевание обусловлено нарушением в системе хромосом
40. Секвенирование ДНК представляет собой:
- А. Определение последовательности аминокислот в белке
 - Б. Определение последовательности нуклеотидов ДНК
 - В. Метод “сортировки” хромосом
 - Г. Исследование взаимодействия ДНК с белками
 - Д. Исследование идентификации белков

Критерии оценки теста (максимум 20 баллов) :

- 15-20 баллов выставляется студенту, если он ответил на все вопросы или дал максимум 2 неверных ответа.
- 10-14 баллов выставляется студенту, если он дал менее 7 неверных ответов
- 5-9 баллов выставляется студенту, если ответил на менее чем 50% вопросов.
- 0-4 выставляется студенту, если ответил на менее чем 30% вопросов.

5. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

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

Основная литература:

1. Основы генетики человека [Электронный ресурс] : учеб. пособие / БашГУ; Д. Д. Надыршина [и др.] .— Уфа : РИЦ БашГУ, 2014
[URL:https://elib.bashedu.ru/dl/read/NadyrshinaOsnovyGenetiki.pdf](https://elib.bashedu.ru/dl/read/NadyrshinaOsnovyGenetiki.pdf)
2. Акуленко Л.В. [и др.]. Медицинская генетика – М.: ГЭОТАР – Медиа, 2015. – 192 с.: ил. – Библиотека БашГУ, Абонемент №3, 27 экземпляра, ЧЗ№4 – 1экз

Дополнительная литература:

1. Основы генетики человека [Электронный ресурс] : учеб. пособие / БашГУ; Д. Д. Надыршина [и др.] .— Уфа : РИЦ БашГУ, 2014
[URL:https://elib.bashedu.ru/dl/read/NadyrshinaOsnovyGenetiki.pdf](https://elib.bashedu.ru/dl/read/NadyrshinaOsnovyGenetiki.pdf)
2. Мустафин Р.Н., Нургалиева А.Х., Прокофьева Д.С., Хуснутдинова Э.К. Анализ генома человека: учебное пособие – Уфа: РИЦ БашГУ, 2016 – 80 с. – Библиотека БашГУ, абонемент №3, 29экземпляров
3. Молекулярно-генетические методы изучения наследственных болезней человека [Электронный ресурс]: учеб. пособие / А.Х. Нургалиева [и др.]; Башкирский государственный университет. — Уфа: РИЦ БашГУ, 2013. — Электрон. версия печ. публикации. — Доступ возможен через Электронную библиотеку БашГУ. — <URL:<https://elib.bashedu.ru/dl/read/Posob.Met.Molekul-Genet.DiagnostikiNasled.Zabolevanii.pdf>>
4. Медицинская биология и общая генетика [Электронный ресурс] : Учебник / Р. Г. Заяц [и др.] .— Минск : Высшая школа, 2012 .— 496 с.
[URL:http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=144379&sr=1](http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=144379&sr=1)
5. Курчанов, Н.А. Генетика человека с основами общей генетики [Электронный ресурс] / Н.А. Курчанов .— 2-е изд., перераб. и доп. — Санкт-Петербург : СпецЛит, 2009 .— 192 с. [URL:http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=105726](http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=105726)

5.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» и программного обеспечения, необходимых для освоения дисциплины

1. Универсальная база данных <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>
2. База данных классической и молекулярной биологии www.molbiol.ru
3. Элементы. Сайт новостей фундаментальной науки: <http://elementy.ru/news>
4. SCOPUS - <https://www.scopus.com>
5. Web of Science - <http://apps.webofknowledge.com>
6. Электронная библиотечная система «ЭБ БашГУ» - <https://elib.bashedu.ru/>
7. Электронная библиотечная система издательства «Лань» - <https://e.lanbook.com/>
8. Электронная библиотечная система «Университетская библиотека онлайн» - <https://biblioclub.ru/>
9. Научная электронная библиотека - elibrary.ru (доступ к электронным научным журналам) - https://elibrary.ru/projects/subscription/rus_titles_open.asp

10. Электронный каталог Библиотеки БашГУ - <http://www.bashlib.ru/catalogi/>

11. Электронная библиотека диссертаций РГБ -<http://diss.rsl.ru/>

В ходе аудиторного и самостоятельного изучения дисциплины «Медицинская генетика» 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 специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Перечень лицензионного программного обеспечения. Реквизиты подтверждающего документа
1	2	3
<p>1. учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа: аудитория № 232 (учебный корпус биофака), аудитория № 332 (учебный корпус биофака).</p> <p>2. учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа: аудитория № 130 (учебный корпус биофака).</p> <p>3. учебная аудитория для проведения групповых и индивидуальных консультаций: аудитория № 130 (учебный корпус биофака), аудитория № 227, лаборатория ПЦР-анализа (учебный корпус биофака), аудитория № 319, лаборатория ИТ (учебный корпус биофака), аудитория № 231, лаборатория ИТ (учебный корпус биофака).</p> <p>4. учебная аудитория для текущего контроля и промежуточной аттестации: аудитория № 130 (учебный корпус биофака), аудитория № 319, лаборатория ИТ (учебный корпус биофака), аудитория № 231, лаборатория ИТ (учебный корпус биофака).</p>	<p style="text-align: center;">Аудитория № 232</p> <p>Учебная мебель, доска, мультимедиа-проектор Panasonic PT-LB78VE, экран настенный Classic Norma 244*183.</p> <p style="text-align: center;">Аудитория № 332</p> <p>Учебная мебель, доска, мультимедиа-проектор Panasonic PT-LB78VE, экран настенный Classic Norma 244*183.</p> <p style="text-align: center;">Аудитория № 227 Лаборатория ПЦР-анализа</p> <p>Лабораторная мебель, вытяжной шкаф, гельдокументирующая система Quantum-ST4-1000/26MX, ДНК-Амплификатор ABI GeneAmp 2720 Thermal Cycler с алюм. термоблоком на 96 пробирок, центрифуга Eppendorf 5804R с охлаждением, термостат жидкостной (баня), GFL-1041, автоклав паровой Tuttnauer модели 2540MK, камера электрофоретическая горизонтальная (2 шт), весы SPS2001F, Ohaus; авт. пипетка 0,5-5 мкл Black микронаконечник, Thermo. авт. пипетка 10-100 мкл Black Thermo, авт. пипетка 1-10 мл Лайт Thermo, авт. пипетка 100-1000 мкл Black Thermo, ПЦР-бокс БАВ-ПЦР-1 (2 шт), мини-центрифуга-вортекс "Micro-spin" FV-2400; центрифуга Eppendorf MiniSpin Plus для микропробирок 1,5/2,0 мл, 12 мест, до 14500 об/мин, ДНК-амплификатор в реальном времени BioRad CFX96 Real Touch System.</p> <p style="text-align: center;">Аудитория № 130</p> <p>Учебная мебель, доска маркерная, экран настенный, мультимедиа-проектор EPSON EB-X8, компьютер-моноблок Lenovo C200 Atom, МФУ HP Laser Jet M1120, микроскоп МИКМЕД-5 (12 шт).</p> <p style="text-align: center;">Аудитория № 231</p>	<p>1. Windows 8 Russian. Windows Professional 8 Russian Upgrade. Договор № 104 от 17.06.2013 г. Лицензии бессрочные</p> <p>2. Microsoft Office Standard 2013 Russian. Договор № 114 от 12.11.2014 г. Лицензии бессрочные</p>

<p>5. помещения для самостоятельной работы: аудитория № 428 (учебный корпус биофака), читальный зал №1 (главный корпус).</p>	<p>Лаборатория ИТ Учебная мебель, доска, экран белый, персональный компьютер в комплекте HPAiO 20”CQ 100 eu моноблок (12 шт).</p> <p>Аудитория № 319 Лаборатория ИТ Учебная мебель, доска, персональный компьютер в комплекте №1 iRU Corp – 15 шт.</p> <p>Аудитория № 428 Учебная мебель, доска, трибуна, мультимедиа-проектор InFocusIN119HDx, ноутбук Lenovo 550, экран настенный ClassicNorma 200*200, моноблоки стационарные - 2 шт.</p> <p>Читальный зал №1 Учебная мебель, учебный и справочный фонд, неограниченный круглосуточный доступ к электронным библиотечным системам (ЭБС) и БД, стенд по пожарной безопасности, моноблоки стационарные – 5 шт, МФУ (принтер, сканер, копир) - 1 шт.</p>	
------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--

СОДЕРЖАНИЕ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ

дисциплины Медицинская генетика на 6 семестр
(наименование дисциплины)

очная

форма обучения

Вид работы	Объем дисциплины
Общая трудоемкость дисциплины (ЗЕТ / часов)	2/72
Учебных часов на контактную работу с преподавателем:	
лекций	16
практических/ семинарских	16
лабораторных	
других (групповая, индивидуальная консультация и иные виды учебной деятельности, предусматривающие работу обучающихся с преподавателем) (ФКР)	0,2
Учебных часов на самостоятельную работу обучающихся (СР)	39,8
Учебных часов на подготовку к экзамену/зачету/дифференцированному зачету (Контроль)	-

Форма(ы) контроля:
зачет 2 семестр

№ п/п	Тема и содержание	Форма изучения материалов: лекции, практические занятия, семинарские занятия, лабораторные работы, самостоятельная работа и трудоемкость (в часах)				Основная и дополнительная литература, рекомендуемая студентам (номера из списка)	Задания по самостоятельной работе студентов	Форма текущего контроля успеваемости (коллоквиумы, контрольные работы, компьютерные тесты и т.п.)
		ЛК	ПР/ СЕМ	ЛР	СРС			
1	2	3	4	5	6	7	8	9
1.	Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология человека. Введение. Предмет и задачи генетики человека и медицинской генетики. Становление и развитие генетики человека и медицинской генетики. Общая характеристика генома человека. Наследственные и врожденные болезни, семейные и спорадические. Классификация наследственной патологии и ее удельный вес в структуре заболеваемости, смертности и инвалидизации населения.	1	1		4	Основная литература: 1, 2 Дополнительная литература: 1, 4,5	Подготовка к устному опросу	Устный опрос
2.	Методы исследования в медицинской генетике. Человек как объект генетического исследования. Клинико-генеалогический, близнецовый, биохимический, цитогенетический, дерматоглифический и молекулярно-генетический методы исследования.	2	2		4	Основная литература: 1, 2 Дополнительная литература: 1-5	Подготовка к устному опросу, защите лабораторной работы, коллоквиуму	Устный опрос, защита лабораторной работы, коллоквиум

3.	Генные болезни. Классификация генных болезней и частота встречаемости. Генетическая гетерогенность наследственных болезней. Заболевания с различными типами наследования: Наследственные нарушения обмена веществ.	2	2		4	Основная литература: 1, 2 Дополнительная литература: 1-5	Подготовка к коллоквиуму, защите лабораторной работы	Коллоквиум, защита лабораторной работы
4.	Заболевания с нетрадиционным типом наследования. Болезни экспансии повторяющихся последовательностей, болезни геномного импринтинга, митохондриальные заболевания.	2	2		4	Основная литература: 1, 2 Дополнительная литература: 1,4,5	Подготовка к устному опросу, защите лабораторной работы	Устный опрос, защита лабораторной работы
5.	Хромосомные болезни. Классификация и общая характеристика хромосомных заболеваний. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями аутосом.	2	2		4	Основная литература: 1, 2 Дополнительная литература: 1,4,5	Подготовка к контрольной работе, коллоквиуму, защите лабораторной работы	контрольная работа, защита лабораторной работы, коллоквиум
6.	Врожденные пороки развития. Определение, классификация врожденных пороков развития. Механизмы тератогенеза при наследственных болезнях и экзогенных пороках. Мониторинг врожденных пороков развития. Определение риска рождения ребенка с ВПР.	2	2		4	Основная литература: 1, 2 Дополнительная литература: 1,4,5	Подготовка к устному опросу, защите лабораторной работы	устный опрос, защита лабораторной работы
7.	Многофакторные заболевания. Роль генетических и средовых факторов в развитии многофакторных заболеваний. Основные методические подходы	2	2		4	Основная литература: 1, 2 Дополнительная литература:	Подготовка к коллоквиуму, защите лабораторной работы	Коллоквиум, защита лабораторной работы, контрольная работа

	к исследованию многофакторных заболеваний. Генетические основы распространенных многофакторных заболеваний: онкологических, сердечно-сосудистых, аллергических и др.					1,4,5		
8.	Популяционная структура и наследственные болезни. Популяционно-генетические, социально-экономические и демографические факторы динамики наследственной патологии.	2	2		4	Основная литература: 1, 2 Дополнительная литература: 1,4,5	Подготовка к докладам	Проверка докладов с презентациями
9.	Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Принципы массовой и селективной диагностики наследственных болезней. Пренатальная и пресимптоматическая диагностика. Первичная, вторичная и третичная профилактика врожденных пороков развития и наследственных заболеваний. Основные подходы к лечению наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование.	1	1		5,8	Основная литература: 1, 2 Дополнительная литература: 1-5	Подготовка к докладам, тестированию	Доклады, Тестирование
	Экзамен							
	Всего часов:	16	16		39,8			

Рейтинг – план дисциплины
Медико-генетическое консультирование

Специальность Биоинженерия и биоинформатика
курс 1 семестр 2

Виды учебной деятельности студентов	Балл за конкретное задание	Число заданий за семестр	Баллы	
			Минимальный	Максимальный
Модуль 1				
Текущий контроль				
Семинар 1	10	1	0	10
Семинар 2	10	1	0	10
Семинар 3	10	1	0	10
Рубежный контроль (контрольная работа 1)	15	1	0	15
Модуль 2				
Текущий контроль				
Семинар 4	10	1	0	10
Семинар 5	10	1	0	10
Рубежный контроль (контрольная работа 2)	15	1	0	15
Рубежный контроль (тест)	20	1	0	20
Поощрительные баллы				
1. Активная работа при проведении лабораторных работ	-	-	-	5
3. Выполнение индивидуального задания	-	-	-	5
Посещаемость (баллы вычитаются из общей суммы набранных баллов)				
1.Посещение лекционных занятий	-	-	-6	0
2. Посещение практических занятий	-	-	-10	0
Промежуточная аттестация				
Зачет	-	1	0	100
Всего				110