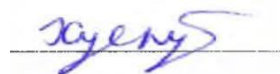


МИНОБРНАУКИ РОССИИ  
ФГБОУ ВО «БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
БИОЛОГИЧЕСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ

Актуализировано:  
на заседании кафедры генетики и  
фундаментальной медицины  
протокол № 4 от «18» февраля 2021  
г. Зав.кафедрой



/ Э.К. Хуснутдинова

Согласовано:  
Председатель УМК биологического  
факультета



/ И.А. Шпирная

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**

Дисциплина Орфанные заболевания

вариативная часть, дисциплина по выбору

**программа магистратуры**

Направление подготовки (специальность)  
06.04.01 Биология

Направленность (профиль) подготовки  
Геномная медицина

Квалификация  
Магистр

**Разработчики (составители)**

доцент кафедры генетики и фундаментальной  
медицины, к.б.н.



/Надыршина Д.Д.

Уфа – 2021 г.

Составитель / составители: к.б.н., доцент Надыршина Д.Д.

Рабочая программа дисциплины актуализирована на заседании кафедры физиологии и общей биологии протокол от «18» февраля 2021 г. № 4

## 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)	6
4. Фонд оценочных средств по дисциплине	6
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	6
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	9
4.3. Рейтинг-план дисциплины (при необходимости)	10
5. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины	23
5.1. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины	23
5.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» и программного обеспечения, необходимых для освоения дисциплины	24
6. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по дисциплине	25

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

В результате освоения образовательной программы обучающийся должен овладеть следующими результатами обучения по дисциплине:

ОПК-3- готовностью использовать фундаментальные биологические представления в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач

ПК-1- способностью творчески использовать в научной и производственно-технологической деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин (модулей), определяющих направленность (профиль) программы магистратуры

Результаты обучения		Формируемая компетенция (с указанием кода)	Примечание
Знания	<u>Знать:</u> - фундаментальные биологические представления в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач	ОПК-3- готовностью использовать фундаментальные биологические представления в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач	
	<u>Знать</u> основные понятия об орфанных заболеваниях (ОЗ), причинах их развития и лечении	ОПК-3 способностью использовать знание основ и принципов биоэтики в профессиональной и социальной деятельности	
	<u>Знать:</u> фундаментальные и прикладные разделы дисциплин (модулей), определяющих направленность (профиль) программы магистратуры	ПК-1- способностью творчески использовать в научной и производственно-технологической деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин (модулей), определяющих направленность (профиль) программы магистратуры	
Умения	<u>Уметь:</u> - использовать фундаментальные биологические представления в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач	ОПК-3- готовностью использовать фундаментальные биологические представления в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач	
	<u>Уметь</u> анализировать и комментировать современное состояние ключевых вопросов, касающихся распространенности, классификации ОЗ, причинах их развития и лечении	ОПК-3 способностью использовать знания об ОЗ	
	<u>Уметь:</u> творчески использовать в научной и производственно-технологической деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин таких как, медицинская генетика, генетика человека	ПК-1- способностью творчески использовать в научной и производственно-технологической деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин (модулей), определяющих направленность (профиль) программы магистратуры	

Владения (навыки / опыт деятельности)	<u>Владеть:</u> знаниями об орфанных заболеваниях (ОЗ), причинах их развития и лечении	ОПК-3- готовностью использовать фундаментальные биологические представления в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач	
	<u>Владеть:</u> знаниями прикладных разделов науки	ПК-1- способностью творчески использовать в научной и производственно-технологической деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин (модулей), определяющих направленность (профиль) программы магистратуры	

## 2. Цель и место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Орфанные заболевания» относится к вариативной части Б1.В.ДВ.04.01.

При очной форме обучения дисциплина изучается на 2 курсе, в 3 семестре. При очно- заочной форме обучения дисциплина преподается на 3 курсе, в 5 семестре.

Для освоения дисциплины необходимы компетенции, сформированные в рамках изучения следующих дисциплин: общей биологии, молекулярной биологии, химии, биохимии и физиологии человека, медицинской генетики которые помогают студенту овладеть способностью использовать знания генетических закономерностей индивидуального развития биологических объектов, навыками решения профессиональных задач, используя базовые теоретические положения и методы современной биологии.

**1. Целью** освоения дисциплины 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, медицинской генетики.

Изучение дисциплины проводится в рамках основной образовательной программы подготовки бакалавров по направлению подготовки - 06.04.01 Биология, профиль

подготовки «Геномная медицина», и направлено на подготовку обучающихся к научно-исследовательской, научно-производственной и проектной, организационно-управленческой, педагогической и информационно-биологической деятельности.

### 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 ОПК-3- готовностью использовать фундаментальные биологические представления в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач

Этап (уровень) освоения компетенции	Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций)	Критерии оценивания результатов обучения			
		2 («Не удовлетворительно»)	3 («Удовлетворительно»)	4 («Хорошо»)	5 («Отлично»)
Первый этап (уровень)	Знать: основные закономерности и современные достижения генетики и селекции, геномики и медицинской генетики	Не знает основные закономерности и современные достижения генетики и селекции, геномики и медицинской генетики	Демонстрирует частичные знания об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, геномики и медицинской генетики	Хорошо знает основные закономерности и современные достижения генетики и селекции, геномики и медицинской генетики	Демонстрирует высокий уровень знаний основных закономерностей и современных достижений генетики и селекции, геномики и медицинской генетики
Второй этап (уровень)	Уметь: решать типичные задачи профессиональной деятельности на основе воспроизведения стандартных алгоритмов, анализировать результаты лабораторных экспериментов	Не умеет решать типичные задачи профессиональной деятельности, анализировать результаты лабораторных экспериментов	Способен на удовлетворительном уровне решать типичные задачи профессиональной деятельности, анализировать результаты лабораторных экспериментов	Способен хорошо решать типичные задачи профессиональной деятельности, анализировать результаты лабораторных экспериментов	Способен отлично решать типичные задачи профессиональной деятельности, анализировать результаты лабораторных экспериментов

Третий этап (уровень)	Владеть: методами лабораторных исследований по медицинской генетике и анализировать полученные результаты для постановки и решения новых задач	Не владеет методами лабораторных исследований по медицинской генетике и не способен анализировать полученные результаты для постановки и решения новых задач	Плохо владеет методами лабораторных исследований по медицинской генетике и способен анализировать полученные результаты для постановки и решения новых задач	Хорошо владеет методами лабораторных исследований по медицинской генетике и способен анализировать полученные результаты для постановки и решения новых задач	Отлично владеет методами лабораторных исследований по медицинской генетике и способен анализировать полученные результаты для постановки и решения новых задач
-----------------------	--	--	--	---	--

Код и формулировка компетенции ПК-1- способностью творчески использовать в научной и производственно-технологической деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин (модулей), определяющих направленность (профиль) программы магистратуры

Этап (уровень) освоения компетенции	Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций)	Критерии оценивания результатов обучения			
		2 («Не удовлетворительно»)	3 («Удовлетворительно»)	4 («Хорошо»)	5 («Отлично»)
Первый этап (уровень)	Знать: особенности генома человека, цели и задачи медико-генетического консультирования, классификацию орфанных заболеваний и типы их наследования	Не знает особенности генома человека, цели и задачи медико-генетического консультирования, классификацию орфанных заболеваний и типы их наследования	Демонстрирует частичные знания об особенностях генома человека, цели и задачи медико-генетического консультирования, классификацию орфанных заболеваний и типы их наследования	Хорошо знает особенности генома человека, цели и задачи медико-генетического консультирования, классификацию орфанных заболеваний и типы их наследования	Демонстрирует высокий уровень знаний об особенностях генома человека, цели и задачи медико-генетического консультирования, классификацию орфанных заболеваний и типы их наследования
Второй этап (уровень)	Уметь: применять базовые теоретические положения генетики человека, медицинской генетики и медико-генетического консультирования, для использования в научной и производственно	Не умеет применять базовые теоретические положения генетики человека, медицинской генетики и медико-генетического консультирования, для использования в научной и производственной деятельности	Частично применяет знания о базовых теоретических положениях генетики человека, медицинской генетики и медико-генетического консультирования, для использования в научной и производственной деятельности	Хорошо умеет применять базовые теоретические положения генетики человека, медицинской генетики и медико-генетического консультирования, для использования в научной и производственн	Отлично умеет применять базовые теоретические положения генетики человека, медицинской генетики и медико-генетического консультирования, для использования в научной и производственн

	й деятельности			ой деятельности	ой деятельности
Третий этап (уровень)	Владеть навыками решения профессиональных задач, используя базовые теоретические положения и методы полевых, лабораторных и производственных исследований современной биологии и медицинской генетики	Не владеет навыками решения профессиональных задач, используя базовые теоретические положения и методы полевых, лабораторных и производственных исследований современной биологии и медицинской генетики	Плохо владеет навыками решения профессиональных задач, используя базовые теоретические положения и методы полевых, лабораторных и производственных исследований современной биологии и медицинской генетики	Хорошо владеет навыками решения профессиональных задач, используя базовые теоретические положения и методы полевых, лабораторных и производственных исследований современной биологии и медицинской генетики	Отлично владеет навыками решения профессиональных задач, используя базовые теоретические положения и методы полевых, лабораторных и производственных исследований современной биологии и медицинской генетики

#### Показатели сформированности компетенции.

Критериями оценивания являются оценки, которые выставляются преподавателем за виды деятельности (оценочные средства) по итогам изучения модулей (разделов дисциплины), перечисленных в содержании дисциплины. Шкалы оценивания: «удовлетворительно»; «хорошо»; «отлично».



**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 понятия об орфанных заболеваниях (ОЗ), причинах их развития для грамотной медико-генетической консультации больных орфанными заболеваниями и разработки эффективного лечения	ОПК-3- готовностью использовать фундаментальные биологические представления в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач	устный опрос, творческие задания (доклады с презентациями)
	Знать основные закономерности и современные достижения генетики и селекции, геномики и медицинской генетики	ПК-1- способностью творчески использовать в научной и производственно-технологической деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин (модулей), определяющих направленность (профиль) программы магистратуры	индивидуальный опрос;
2-й этап Умения	Уметь: - решать типичные задачи профессиональной деятельности на основе воспроизведения стандартных алгоритмов, анализировать результаты лабораторных экспериментов; - анализировать и комментировать современное состояние ключевых вопросов, касающихся распространенности, классификации ОЗ, причинах их развития и лечении	ОПК-3- готовностью использовать фундаментальные биологические представления в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач	тестирование
	Уметь использовать в научной и производственно-технологической деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин таких как, медицинская генетика, генетика человека	ПК-1- способностью творчески использовать в научной и производственно-технологической деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин (модулей), определяющих направленность (профиль) программы магистратуры	устный опрос, дискуссия,

3-й этап  Владеть навыками	Владеть знаниями об орфанных заболеваниях (ОЗ), причинах их развития для грамотной медико-генетической консультации больных орфанными заболеваниями и разработки эффективного лечения	ОПК-3- готовностью использовать фундаментальные биологические представления в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач	тесты,
	Владеть навыками решения профессиональных задач, используя базовые теоретические положения и методы полевых, лабораторных и производственных исследований современной биологии и медицинской генетики	ПК-1- способностью творчески использовать в научной и производственно-технологической деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин (модулей), определяющих направленность (профиль) программы магистратуры	коллоквиум

#### 4.3. Рейтинг-план дисциплины

Рейтинг–план у магистров не предусмотрен.

Формой промежуточной аттестации по дисциплине «Орфанные заболевания» является экзамен. Экзамен является оценочным средством для всех этапов освоения компетенций.

Структура экзаменационного билета. Экзаменационный билет состоит из трех вопросов, включенных в программу дисциплины. В экзаменационном билете – 3 вопроса. Ответ на каждый вопрос максимально оценивается по 5-ти бальной шкале. Оценка ответа на вопрос «удовлетворительно» соответствует начальному уровню сформированности компетенции, «хорошо» – базовому, «отлично» – повышенному.

#### Примерные вопросы к экзамену по медицинской генетике

1. Что такое орфанные заболевания (ОЗ).
2. Перечень орфанных заболеваний.
3. Причины развития ОЗ.
4. Лечение ОЗ.
5. Предмет и задачи генетики человека и медицинской генетики.
6. Формирование научных представлений о наследственной патологии у человека.
7. Становление и развитие генетики человека и медицинской генетики в России.
8. Международная и Российская программы "Геном человека". Общая характеристика генома человека.
9. Человек как объект медицинской генетики.
10. Связь медицинской генетики с биологическими и медицинскими дисциплинами.
11. Наследственные и врожденные болезни, семейные и спорадические.
12. Генетическая и клиническая классификации наследственных болезней.

13. Классификация наследственной патологии и ее удельный вес в структуре заболеваемости, смертности и инвалидизации населения.
14. Наследственность и гомеостаз организма. Генетическая детерминированность нормы реакции. Соотношение генетических факторов и условий внешней среды в развитии признаков у человека.
15. Методы исследования в медицинской генетике. Показания для проведения генетических методов исследования.
16. Гемолитико-уремический синдром
17. Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели)
18. Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)
19. Апластическая анемия неуточненная
20. Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса)
21. Дефект в системе комплемента
22. Тирозинемия
23. Нарушения обмена аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланиемии)
24. Болезнь «кленового сиропа»
25. Нарушения обмена жирных кислот (Гомоцистинурия Галактоземия Глютарикацидурия)
26. Другие сфинголипидозы: болезнь Фабри (Фабри-Андерсона), Нимана-Пика
27. Мукополисахаридоз тип I тип II тип VI
28. Острая перемежающаяся (печеночная) порфирия
29. Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)
30. Незавершенный остеогенез
31. Юношеский артрит с системным началом
32. Наследственный дефицит факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта-Прауэра)
33. Преждевременная половая зрелость центрального происхождения
34. Кандидоз кожи и ногтей
35. Зигомикоз
36. Злокачественные новообразования ободочной кишки
37. Злокачественное новообразование вилочковой железы
38. Злокачественные новообразования костей и суставных хрящей конечностей,
39. Карцинома Меркеля
40. Злокачественное новообразование других типов соединительной и мягких тканей
41. Злокачественное новообразование глаза и его придаточного аппарата, сетчатки
42. Первичные опухоли головного мозга
43. Злокачественное новообразование щитовидной железы
44. Злокачественное новообразование надпочечника, коры надпочечника
45. Лимфома Ходжкина
46. Талассемии
47. Иммунодефициты
48. Миелоидные лейкозы
49. Крона болезнь. Язвенный колит
50. Ахондроплазия, гипохондроплазия
51. Синдром Элерса-Данлоса
52. Ломкая X-хромосома
53. Синдром кошачьего крика, синдром Лежена
54. Синдромы врожденных аномалий, влияющих преимущественно на внешний вид лица

55. Синдромы врожденных аномалий, проявляющихся преимущественно карликовостью
56. Синдромы врожденных аномалий вовлекающих преимущественно конечности
57. Врожденный ихтиоз
58. Анемия
59. Врожденные миопатии Врожденная мышечная дистрофия
60. Кардиомиопатии и гипертензии

**Образец экзаменационного билета:**

**Утверждено**

**На заседании кафедры**

**ГиФМ (протокол № \_ от \_\_)**

**Зав. кафедрой \_\_\_\_\_**

**БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ**

**БИОЛОГИЧЕСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ**

**Дисциплина Орфанные заболевания**

**Экзаменационный билет № \_\_ на учебный год**

1. Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих орфанных заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан и их инвалидности
2. Незавершенный остеогенез. Причины заболевания. Распространенность. Лечение.
3. Миелоидные лейкозы.

**Критерии оценки:**

- «отлично» выставляется, если выставляется магистранту, если он дал полные, развернутые ответы на все теоретические вопросы билета, продемонстрировал знание функциональных возможностей, терминологии, основных элементов, умение применять теоретические знания при выполнении практических заданий. Студент без затруднений ответил на все дополнительные вопросы. Практическая часть работы выполнена полностью без неточностей и ошибок;

- «хорошо» выставляется, если магистрант раскрыл в основном теоретические вопросы, однако допущены неточности в определении основных понятий. При ответе на дополнительные вопросы допущены небольшие неточности. При выполнении практической части работы допущены несущественные ошибки;

- «удовлетворительно» выставляется магистранту, если при ответе на теоретические вопросы им допущено несколько существенных ошибок в толковании основных понятий. Логика и полнота ответа страдают заметными изъянами. Заметны пробелы в знании основных методов. Теоретические вопросы в целом изложены достаточно, но с пропусками материала. Имеются принципиальные ошибки в логике построения ответа на вопрос.;

- «неудовлетворительно» выставляется магистранту, если ответ на теоретические вопросы свидетельствует о непонимании и крайне неполном знании основных понятий и методов. Обнаруживается отсутствие навыков применения теоретических знаний при выполнении практических заданий. Студент не смог ответить ни на один дополнительный вопрос.

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. выполнение 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.

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

### **Лабораторные работы**

#### **Лабораторная работа №1**

Методы диагностики наследственных заболеваний

#### **Лабораторная работа №2**

Методы поиска мутаций

#### **Лабораторная работа №3**

Исследование моногенных заболеваний

#### **Лабораторная работа №4**

Исследование многофакторных заболеваний

#### **Лабораторная работа №5**

Определение частоты мутации в популяции

#### **Критерии оценки лабораторной работы:**

- «отлично» выставляется студенту, если студент полностью выполнил все задания лабораторной работы, провел полный анализ результатов, сделал выводы
- «хорошо» выставляется студенту, если студент полностью выполнил все задания лабораторной работы, провел неполный анализ результатов, сделал выводы
- «удовлетворительно» выставляется студенту, если студент не полностью выполнил задания лабораторную работу и/или провел неполный анализ результатов, сделал некорректные выводы

### **Вопросы для подготовки к коллоквиуму 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. Значение генеалогического метода в составлении генетических карт хромосом.
5. Близнецовый метод и его значение в клинике. Идентификация зиготности близнецов. Методика оценки соотносительной роли наследственности и среды в развитии патологических признаков у человека.
6. Популяционно-статистический метод. Этапы исследования. Использование закона Харди-Вайнберга в медицинской генетике.
7. Цитогенетический метод исследования. Цитогенетическая номенклатура. Система символов обозначения кариотипа. Современные методы исследования хромосом

(прометафазный анализ, флуоресцентная гибридизация, автордиография, использование молекулярных зондов).

8. Дерматоглифика в диагностике хромосомных болезней.
9. Биохимические методы исследования. Количественные методы в диагностике наследственных болезней (микробиологический тест Гатри, флуориметрия, хроматография, иммуноферментный анализ и др.).
10. 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".

### **Вопросы для подготовки к коллоквиуму 2**

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

### **Вопросы для подготовки к коллоквиуму 3**

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

## **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. Фенотипическая 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 фенотипическая 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. Фенотипические 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, аденогенитальный 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 коллоквиумов и контрольных работ:**

- «отлично» выставляется магистранту, если он дал полный и верный ответ на все вопросы.
- «хорошо» выставляется магистранту, если ответил почти на все вопросы. При ответе на вопросы допускает негрубые ошибки и неточности.
- «удовлетворительно» выставляется магистранту, если ответил на менее чем 50% вопросов. При ответе на вопросы допускает ошибки и неточности.
- «неудовлетворительно» выставляется магистранту, если ответил на менее чем 30% вопросов. При ответе на вопросы допускает грубые ошибки и неточности

Пример рубежного теста по дисциплине

**«Орфанные заболевания»**

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. Врожденные заболевания:
  - а) заболевания, обусловленные мутацией генов;
  - б) заболевания, проявляющиеся на 1-м году жизни ребенка;
  - 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 проследиваться 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 относительной 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:**

- «отлично» выставляется магистранту, если он ответил на все вопросы или дал максимум 2 неверных ответа.
- «хорошо» выставляется магистранту, если он дал менее 7 неверных ответов
- «удовлетворительно» выставляется магистранту, если ответил на менее чем 50% вопросов.
- «неудовлетворительно» выставляется магистранту, 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>
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>
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>
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>

### 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](http://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](http://elibrary.ru) (доступ к электронным научным журналам) - [https://elibrary.ru/projects/subscription/rus\\_titles\\_open.asp](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 «Орфанные заболевания» 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
<p><b>1. учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа:</b> Аудитория №232(учебный корпус биофака), аудитория №332 (учебный корпус биофака).</p> <p><b>2. учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа:</b> аудитория №227Лаборатория ПЦР-анализа (учебный корпус биофака).</p> <p><b>3.учебная аудитория для проведения групповых и индивидуальных консультаций:</b> аудитория №319 Лаборатория ИТ (учебный корпус биофака), аудитория №231 Лаборатория ИТ (учебный корпус биофака), аудитория №130 (учебный корпус биофака).</p> <p><b>4. учебная аудитория для текущего контроля и промежуточной аттестации:</b> аудитория №319 Лаборатория ИТ (учебный корпус биофака), аудитория №231 Лаборатория ИТ (учебный корпус биофака), аудитория №130 (учебный корпус биофака).</p> <p><b>5. помещения для самостоятельной работы:</b> читальный зал №1, (главный корпус).Аудитория № 428 (учебный корпус биофака).</p>	<p style="text-align: center;"><b>Аудитория № 232</b></p> <p>Учебная мебель, доска, мультимедиа-проекторPanasonicPT-LB78VE, экран настенный ClassicNorma 244*183.</p> <p style="text-align: center;"><b>Аудитория № 332</b></p> <p>Учебная мебель, доска, мультимедиа-проекторPanasonicPT-LB78VE, экран настенный ClassicNorma 244*183.</p> <p style="text-align: center;"><b>Аудитория № 227</b> <b>Лаборатория ПЦР-анализа</b></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 2540МК, 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;"><b>Аудитория № 130</b></p> <p>Учебная мебель, доска маркерная, экран настенный, мультимедиа-проектор EPSONEB-X8, компьютер-моноблок LenovoC200Atom, МФУ HP Laser JetM 1120, микроскоп МИКМЕД-5 (12 шт).</p> <p style="text-align: center;"><b>Аудитория № 319</b> <b>Лаборатория ИТ</b></p> <p>Учебная мебель, доска, персональный компьютер в комплекте №1 iRU Corp – 15 шт.</p> <p style="text-align: center;"><b>Аудитория № 231</b> <b>Лаборатория ИТ</b></p>	<p>1. Windows 8 Russian. Windows Professional 8 Russian Upgrade. Договор № 104 от 17.06.2013 г. Лицензии бессрочные.</p> <p>2. MicrosoftOfficeStandard 2013 Russian. Договор № 114 от 12.11.2014 г. Лицензии бессрочные.</p> <p>3. Программное обеспечение Moodle. Официальный оригинальный английский текст лицензии для системы Moodle, <a href="http://www.gnu.org/licenses/gpl.html">http://www.gnu.org/licenses/gpl.html</a> Перевод лицензии для системы Moodle, <a href="http://rusgpl.ru/rusgpl.pdf">http://rusgpl.ru/rusgpl.pdf</a></p>

	<p>Учебная мебель, доска, экран белый, персональный компьютер в комплекте HP AiO 20" CQ 100 eu моноблок (12</p> <p><b>Читальный зал №1</b></p> <p>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. Wi-Fi доступ для мобильных устройств.</p> <p><b>Аудитория № 428</b></p> <p>Учебная мебель, доска, мультимедиа-проектор InFocus IN119HDx, ноутбук Lenovo 550, экран настенный ClassicNorma 200*200, моноблоки стационарные - 2 шт.</p>	
--	---	--



МИНОБРНАУКИ РОССИИ  
ФГБОУ ВО «БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
БИОЛОГИЧЕСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ

**СОДЕРЖАНИЕ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ**

дисциплины Орфанные заболевания на 3 семестре  
(наименование дисциплины)

Очная

форма обучения

Вид работы	Объем дисциплины
Общая трудоемкость дисциплины (ЗЕТ / часов)	4/144
Учебных часов на контактную работу с преподавателем:	
лекций	8
практических/ семинарских	18
лабораторных	36
других (групповая, индивидуальная консультация и иные виды учебной деятельности, предусматривающие работу обучающихся с преподавателем) (ФКР)	1,2
Учебных часов на самостоятельную работу обучающихся (СР)	91
Учебных часов на подготовку к экзамену/зачету/дифференцированному зачету (Контроль)	27,2

Форма(ы) контроля:  
экзамен 3 семестре

№ 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.	<p><b>Наследственность и патология человека.</b>  Введение. Предмет и задачи генетики человека.  Становление и развитие генетики человека. 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.</p>	2	4		20	<p>Основная литература: 1, 2  Дополнительная литература: 1, 4,5</p>	Подготовка к устному опросу	Устный опрос
2.	<p><b>Методы исследования в медицинской генетике.</b>  Человек как объект генетического исследования.  Клинико-генеалогический, близнецовый, биохимический, цитогенетический, дерматоглифический и молекулярно-генетический методы исследования.</p>	2	4		20	<p>Основная литература: 1, 2  Дополнительная литература: 1-5</p>	Подготовка к устному опросу	Устный опрос, коллоквиум

3.	<b>Жизнеугрожающие хронические прогрессирующие орфанные заболевания</b> Частота встречаемости. Лечение. МГК	2	6		31	Основная литература: 1, 2 Дополнительная литература: 1-5	Подготовка к коллоквиуму	Коллоквиум,
4.	<b>Диагностика, профилактика и лечение других орфанных заболеваний.</b> 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.	2	4		20	Основная литература: 1, 2 Дополнительная литература: 1-5	Подготовка к докладам, тестированию	Доклады, Тестирование
	<b>Всего часов:</b>	8	18		91			

МИНОБРНАУКИ РОССИИ  
ФГБОУ ВО «БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
БИОЛОГИЧЕСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ

**СОДЕРЖАНИЕ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ**

дисциплины Орфанные заболевания на 5 семестре  
(наименование дисциплины)

Очно-заочная

форма обучения

<b>Вид работы</b>	<b>Объем дисциплины</b>
Общая трудоемкость дисциплины (ЗЕТ / часов)	4/144
Учебных часов на контактную работу с преподавателем:	
лекций	10
практических/ семинарских	
лабораторных	24
других (групповая, индивидуальная консультация и иные виды учебной деятельности, предусматривающие работу обучающихся с преподавателем) (ФКР)	1,2
Учебных часов на самостоятельную работу обучающихся (СР)	65
Учебных часов на подготовку к экзамену/зачету/дифференцированному зачету (Контроль)	35,2

Форма(ы) контроля:  
экзамен 5 семестре

№ 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.	<p><b>Наследственность и патология человека.</b>  Введение. Предмет и задачи генетики человека.  Становление и развитие генетики человека. 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.</p>	2	6		20	<p>Основная литература: 1, 2  Дополнительная литература: 1, 4,5</p>	Подготовка к устному опросу	Устный опрос
2.	<p><b>Методы исследования в медицинской генетике.</b>  Человек как объект генетического исследования.  Клинико-генеалогический, близнецовый, биохимический, цитогенетический, дерматоглифический и молекулярно-генетический методы исследования.</p>	2	6		10	<p>Основная литература: 1, 2  Дополнительная литература: 1-5</p>	Подготовка к устному опросу	Устный опрос, коллоквиум

3.	<b>Жизнеугрожающие хронические прогрессирующие орфанные заболевания</b> Частота встречаемости. Лечение. МГК	4	6		20	Основная литература: 1, 2 Дополнительная литература: 1-5	Подготовка к коллоквиуму	Коллоквиум,
4.	<b>Диагностика, профилактика и лечение других орфанных заболеваний.</b> 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.	2	6		15	Основная литература: 1, 2 Дополнительная литература: 1-5	Подготовка к докладам, тестированию	Доклады, Тестирование
	<b>Всего часов:</b>	10	24		65			

