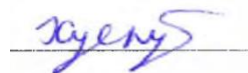


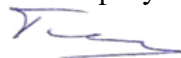
МИНОБРНАУКИ РОССИИ  
ФГБОУ ВО «БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
БИОЛОГИЧЕСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ

Утверждено:  
на заседании кафедры генетики и  
фундаментальной медицины  
протокол № 14 от «26» июня 2021г.  
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: 2021 г.

Уфа – 2021 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 2021 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	<b>ОК-1</b> – способность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	
	Знать - биологические и физико-химические законы, лежащие в основе методов медицинской генетики	<b>ОПК – 4</b> 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	<b>ПК-3</b> – 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	<b>ОК-1</b> – способность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	
	Уметь - планировать проведение научных исследований в области биоинженерии и смежных наук	<b>ОПК – 4</b> 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	<b>ПК-3</b> – 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	<b>ОК-1</b> – способность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	
	Владеть -методами решения и преподавания фундаментальных проблем и задач, связанных с реализацией профессиональных функций	<b>ОПК – 4</b> 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	<b>ПК-3</b> – 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	<b>ОК-1</b> – способность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; контрольная работа
	Знать - биологические и физико-химические законы, лежащие в основе методов медицинской генетики	<b>ОПК – 4</b> 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;	<b>ПК-3</b> – способность осуществлять организационно-управленческую деятельность в области биоинженерии, биоинформатике и смежных дисциплин	Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; контрольная работа
2-й	Уметь:	<b>ОК-1</b> – 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	<b>ОПК – 4</b> 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	<b>ПК-3</b> – 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	<b>ОК-1</b> – 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	<b>ОПК – 4</b> 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	<b>ПК-3</b> – 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".

#### **Семинар 2**

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 тестекратно 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
- 5-9баллов 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](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 «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><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 № 130 (учебный корпус биофака).</p> <p><b>3. учебная аудитория для проведения групповых и индивидуальных консультаций:</b> 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><b>4. учебная аудитория для текущего контроля и аттестации:</b> 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;"><b>Аудитория № 232</b></p> <p>Учебная мебель, доска, мультимедиа-проектор Panasonic PT-LB78VE, экран настенный ClassicNorma 244*183.</p> <p style="text-align: center;"><b>Аудитория № 332</b></p> <p>Учебная мебель, доска, мультимедиа-проектор Panasonic PT-LB78VE, экран настенный ClassicNorma 244*183.</p> <p style="text-align: center;"><b>Аудитория № 227</b></p> <p style="text-align: center;"><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 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;"><b>Аудитория № 130</b></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;"><b>Аудитория № 231</b></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><b>5. помещения для самостоятельной работы:</b>  аудитория № 428 (учебный корпус биофака), читальный зал №1 (главный корпус).</p>	<p><b>Лаборатория ИТ</b>  Учебная мебель, доска, экран белый, персональный компьютер в комплекте HP AiO 20" CQ 100 eu моноблок (12 шт).</p> <p><b>Аудитория № 319</b>  <b>Лаборатория ИТ</b>  Учебная мебель, доска, персональный компьютер в комплекте №1 iRU Corp – 15 шт.</p> <p><b>Аудитория № 428</b>  Учебная мебель, доска, трибуна, мультимедиа-проектор InFocus IN119HDx, ноутбук Lenovo 550, экран настенный ClassicNorma 200*200, моноблоки стационарные - 2 шт.</p> <p><b>Читальный зал №1</b>  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.	<p><b>Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология человека.</b></p> <p>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.</p>	1	1		4	<p>Основная литература: 1, 2</p> <p>Дополнительная литература: 1, 4,5</p>	Подготовка к устному опросу	Устный опрос
2.	<p><b>Методы исследования в медицинской генетике.</b></p> <p>Человек как объект генетического исследования. Клинико-генеалогический, близнецовый, биохимический, цитогенетический, дерматоглифический и молекулярно-генетический методы исследования.</p>	2	2		4	<p>Основная литература: 1, 2</p> <p>Дополнительная литература: 1-5</p>	Подготовка к устному опросу, защите лабораторной работы, коллоквиуму	Устный опрос, защита лабораторной работы, коллоквиум

3.	<b>Генные болезни.</b> 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.	<b>Заболевания с нетрадиционным типом наследования.</b> 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.	<b>Хромосомные болезни.</b> 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.	<b>Врожденные пороки развития.</b> 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.	<b>Многофакторные заболевания.</b> 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.	<b>Популяционная структура и наследственные болезни.</b> 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.	<b>Диагностика, профилактика и лечение наследственных 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.	1	1		5,8	Основная литература: 1, 2 Дополнительная литература: 1-5	Подготовка к докладам, тестированию	Доклады, Тестирование
	Экзамен							
	<b>Всего часов:</b>	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
<b>Модуль 1</b>				
<b>Текущий контроль</b>				
Семинар 1	10	1	0	10
Семинар 2	10	1	0	10
Семинар 3	10	1	0	10
<b>Рубежный контроль (контрольная работа 1)</b>	15	1	0	15
<b>Модуль 2</b>				
<b>Текущий контроль</b>				
Семинар 4	10	1	0	10
Семинар 5	10	1	0	10
<b>Рубежный контроль (контрольная работа 2)</b>	15	1	0	15
<b>Рубежный контроль (тест)</b>	20	1	0	20
<b>Поощрительные баллы</b>				
1. Активная работа при проведении лабораторных работ	-	-	-	5
3. Выполнение индивидуального задания	-	-	-	5
<b>Посещаемость (баллы вычитаются из общей суммы набранных баллов)</b>				
1.Посещение лекционных занятий	-	-	-6	0
2. Посещение практических занятий	-	-	-10	0
<b>Промежуточная аттестация</b>				
Зачет	-	1	0	100
Всего				110