

МИНОБРНАУКИ РОССИИ  
ФГБОУ ВО «БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
БИОЛОГИЧЕСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ

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

 / Э.К. Хуснутдинова

Согласовано:  
Председатель УМК биологического  
факультета

 / И.А. Шпирная

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**

Дисциплина Генетическая эпидемиология

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 протокол от «18» февраля 2021г. № 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	17
5.1. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины	17
5.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» и программного обеспечения, необходимых для освоения дисциплины	17
6. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по дисциплине	18

# 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:

Результаты обучения		Формируемая компетенция (с указанием кода)	Примечание
Знания	Знать: - методы, используемые в генетической эпидемиологии; -классификацию наследственных заболеваний, их распространенность, а также причины их возникновения;	ОПК-4- способностью самостоятельно анализировать имеющуюся информацию, выявлять фундаментальные проблемы, ставить задачу и выполнять полевые, лабораторные биологические исследования при решении конкретных задач с использованием современной аппаратуры и вычислительных средств, нести ответственность за качество работ и научную достоверность результатов	
	Знать: - основные закономерности и современные достижения генетики и селекции, геномики, медицинской генетики и популяционной генетики; -классификацию наследственных заболеваний, иметь представление о популяциях, ее генетической структуре и причинах эволюции	ПК-1-способностью творчески использовать в научной и производственно-технологической деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин (модулей), определяющих направленность (профиль) программы магистратуры	
Умения	Уметь: анализировать имеющуюся информацию, выявлять фундаментальные проблемы, ставить задачу и выполнять полевые, лабораторные биологические исследования при решении конкретных задач; -анализировать результаты лабораторных экспериментов	ОПК-4- способностью самостоятельно анализировать имеющуюся информацию, выявлять фундаментальные проблемы, ставить задачу и выполнять полевые, лабораторные биологические исследования при решении конкретных задач с использованием современной аппаратуры и вычислительных средств, нести ответственность за качество работ и научную достоверность результатов	
	Уметь: творчески использовать в научной и производственно-технологической деятельности знания о наследственных заболеваниях и их эпидемиологических особенностях	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)	Владеть: методами лабораторных исследований по медицинской генетике и анализировать полученные результаты	ОПК-4- способностью самостоятельно анализировать имеющуюся информацию, выявлять фундаментальные проблемы, ставить задачу и выполнять полевые, лабораторные биологические исследования при решении конкретных задач с	

		использованием современной аппаратуры и вычислительных средств, нести ответственность за качество работ и научную достоверность результатов	
	Владеть: знаниями о наследственных заболеваниях, причинах их возникновения и популяционных закономерностях их распространенности	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 «Генетическая эпидемиология» относится к вариативной части Б1.В.ДВ.01.01.

При очной форме обучения дисциплина изучается на 1 курсе, в 1 семестре. При заочной форме обучения дисциплина преподается на 1 курсе, в 1 семестре.

Для освоения дисциплины необходимы компетенции, сформированные в рамках изучения следующих дисциплин: общей биологии, молекулярной биологии, химии, биохимии и физиологии человека, 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 этиологии, распространенности заболеваний.

### **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.

Цикл Б.1, вариативная часть. После изучения данной дисциплины выпускник должен быть подготовлен к деятельности по исследованию генетических основ наследственных заболеваний, к проведению ДНК- диагностики и профилактики наследственных заболеваний, к работе в области медицинской и популяционной генетики, лабораторной генетики.

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.

Изучение дисциплины проводится в рамках основной образовательной программы подготовки магистров 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-4- способностью самостоятельно анализировать имеющуюся информацию, выявлять фундаментальные проблемы, ставить задачу и выполнять полевые, лабораторные биологические исследования при решении конкретных задач с использованием современной аппаратуры и вычислительных средств, нести ответственность за качество работ и научную достоверность результатов

Этап (уровень) освоения компетенции	Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций)	Критерии оценивания результатов обучения	
		Незачтено	Зачтено
Первый этап (уровень)	<u>1. Знать:</u> - методы, используемые в генетической эпидемиологии; - классификацию наследственных заболеваний, их распространенность, а также причины их возникновения;	Не знает основные достижения генетики, а также методы, используемые в генетической эпидемиологии, классификацию наследственных заболеваний, их распространенность	Демонстрирует уверенное знание терминов и определений, используемые в генетической эпидемиологии; Знает классификацию наследственных заболеваний, их распространенность

Второй этап (уровень)	<u>1. Уметь</u> анализировать имеющуюся информацию, выявлять фундаментальные проблемы, ставить задачу и выполнять полевые, лабораторные биологические исследования при решении конкретных задач; - анализировать результаты лабораторных экспериментов	Не умеет анализировать имеющуюся информацию о популяционных закономерностях распространности заболеваний Не умеет анализировать результаты лабораторных экспериментов	Умеет анализировать имеющуюся информацию о популяционных закономерностях распространности заболеваний Не умеет анализировать результаты лабораторных экспериментов
Третий этап (уровень)	<u>1. Владеть</u> методами лабораторных исследований по медицинской генетике и анализировать полученные результаты	Не владеет методами лабораторных исследований по медицинской генетике и анализировать полученные результаты	Владеет методами лабораторных исследований по медицинской генетике и анализировать полученные результаты

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	
		Незачтено	Зачтено
Первый этап (уровень)	<u>1. Знать:</u> - основные закономерности и современные достижения генетики и селекции, геномики, медицинской генетики и популяционной	Не знает основные достижения генетики, а также методы, используемые в генетической эпидемиологии, классификацию наследственных заболеваний, не имеет представление о популяциях, ее генетической структуре и причинах эволюции	Демонстрирует уверенное знание основных достижений генетики, а также методов, используемых в генетической эпидемиологии; знает классификацию наследственных заболеваний, хорошо знает генетическую структуру популяций

	генетики; -классификацию наследственных заболеваний, иметь представление о популяциях, ее генетической структуре и причинах эволюции		
Второй этап (уровень)	<u>1. Уметь</u> творчески использовать в научной и производственной технологической деятельности знания о наследственных заболеваниях и их эпидемиологических особенностях	Не умеет использовать знания о наследственных заболеваниях и их эпидемиологических особенностях в научной и производственной технологической деятельности	Умеет использовать знания о наследственных заболеваниях и их эпидемиологических особенностях в научной и производственной технологической деятельности
Третий этап (уровень)	<u>1. Владеть</u> знаниями о наследственных заболеваниях, причинах их возникновения и популяционных закономерностях их распространенности	Не владеет знаниями о наследственных заболеваниях, причинах их возникновения и популяционных закономерностях их распространенности	Владеет знаниями о наследственных заболеваниях, причинах их возникновения и популяционных закономерностях их распространенности

#### Показатели сформированности компетенции.

«Зачтено» выставляется обучающемуся, если он показал сформированность каждой компетенции, достаточно прочные знания основных положений учебной дисциплины, умение самостоятельно решать конкретные практические задачи, предусмотренные рабочей программой, ориентироваться в рекомендованной литературе, умеет правильно оценить полученные результаты.

«Не зачтено» выставляется обучающемуся, если не все компетенции сформированы, при ответе выявились существенные пробелы в знаниях основных положений учебной



дисциплины, неумение с помощью преподавателя получить правильное решение конкретной практической задачи из числа предусмотренных рабочей программой учебной дисциплины.

**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: - методы, используемые в генетической эпидемиологии; -классификацию заболеваний, их распространенность, а также причины их возникновения;	ОПК-4- способностью самостоятельно анализировать имеющуюся информацию, выявлять фундаментальные проблемы, ставить задачу и выполнять полевые, лабораторные биологические исследования при решении конкретных задач с использованием современной аппаратуры и вычислительных средств, нести ответственность за качество работ и научную достоверность результатов	устный опрос, тестирование, контрольная работа, коллоквиум
	Знать: - основные закономерности и современные достижения генетики и селекции, геномики, медицинской генетики и популяционной генетики; -классификацию наследственных заболеваний, иметь представление о популяциях, ее генетической структуре и причинах эволюции	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, тестирование, контрольная работа, коллоквиум
2-й этап Умения	Уметь: анализировать имеющуюся информацию, выявлять фундаментальные проблемы, ставить задачу и выполнять полевые, лабораторные биологические исследования при решении конкретных задач; -анализировать результаты лабораторных экспериментов	ОПК-4- способностью самостоятельно анализировать имеющуюся информацию, выявлять фундаментальные проблемы, ставить задачу и выполнять полевые, лабораторные биологические исследования при решении конкретных задач с использованием современной аппаратуры и вычислительных средств, нести ответственность за	устный опрос, тестирование, контрольная работа, коллоквиум

		качество работ и научную достоверность результатов	
	Уметь: творчески использовать в научной и производственно-технологической деятельности знания о наследственных заболеваниях и их эпидемиологических особенностях	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, тестирование, контрольная работа, коллоквиум
3-й этап Владеть навыками	Владеть: методами лабораторных исследований по медицинской генетике и анализировать полученные результаты	ОПК-4- способностью самостоятельно анализировать имеющуюся информацию, выявлять фундаментальные проблемы, ставить задачу и выполнять полевые, лабораторные биологические исследования при решении конкретных задач с использованием современной аппаратуры и вычислительных средств, нести ответственность за качество работ и научную достоверность результатов	устный опрос, тестирование, контрольная работа, коллоквиум
	Владеть: знаниями о наследственных заболеваниях, причинах их возникновения и популяционных закономерностях их распространенности	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, тестирование, контрольная работа, коллоквиум

#### 4.3. Рейтинг-план дисциплины

Рейтинг–план у магистров не предусмотрен.

Формой промежуточной аттестации по дисциплине «Генетическая эпидемиология» является зачет.

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

Внеаудиторная самостоятельная работа осуществляется в следующих формах:

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

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

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

1. Генетическая эпидемиология.
2. Методы, используемые в ГЭ: кросс-секционное исследование, случай-контроль, когортное исследование
3. Популяционные закономерности распространенности заболеваний
4. Оценка распространенности заболеваний
5. Классификация наследственных заболеваний
6. Типы наследования заболеваний
7. Методы молекулярной биологии в эпидемиологических исследованиях
8. Распространенность заболеваний в зависимости от пола, возраста, этнической принадлежности
9. Распространенность частых многофакторных заболеваний
10. Распространенность частых наследственных заболеваний

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

1. Генеалогический метод, его этапы и границы применения. Методика составления и описания родословных.
2. Критерии аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного, сцепленного с полом наследования.
3. Близнецовый метод
4. Популяционно-статистический метод. Этапы исследования. Использование закона Харди-Вайнберга в медицинской генетике.
5. Цитогенетический метод исследования.
6. Биохимические методы исследования.
7. 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 3**

1. Популяция как элементарная единица эволюции. Структура популяции.
2. Генетический груз популяций.
3. Однонуклеотидные замены (SNPs) и повторяющиеся последовательности генома и их использование в популяционной генетике.
4. Эффект основателя, эффект бутылочного горлышка, дрейф генов. Их значение для популяционной генетики.
5. Генетическая структура популяции.
6. Генетический дрейф. Мутации и скорость мутирования.
7. Изменение аллельной частоты под действием мутаций. Прямые и обратные мутации.
8. Генетическая изменчивость (нуклеотидная аминокислотная изменчивость, видимый полиморфизм, мутантные и летальные аллели, полигенные признаки).
9. Баланс мутаций и отбора. Рecessивные и доминантные мутации.
10. Численность и плотность популяции. Динамика численности (рождаемость, смертность).
11. Экологические стратегии популяций.
12. Половой отбор.

Защита каждого коллоквиума оценивается следующим образом:

- Оценка «отлично» выставляется студенту, если полностью подготовился ко всем вопросам коллоквиума и ответил на дополнительные вопросы.
- Оценка «хорошо» выставляется студенту, если полностью подготовился ко всем вопросам коллоквиума и ответил на дополнительные вопросы. При ответе на вопросы допускает негрубые ошибки и неточности.
- Оценка «удовлетворительно» выставляется студенту, если подготовился ко всем вопросам коллоквиума. При ответе на вопросы допускает ошибки и неточности.
- Оценка «неудовлетворительно» выставляется студенту, если не готов к вопросам коллоквиума и не ответил на дополнительные вопросы.

### **Задания для контрольной работы**

#### **Перечень вопросов для подготовки к контрольной работе 1**

1. Генетическая эпидемиология аллергического ринита. Клинические и генетические особенности заболевания.
2. Генетическая эпидемиология бронхиальной астмы. Клинические и генетические особенности заболевания.
3. Генетическая эпидемиология рака предстательной железы. Клинические и генетические особенности заболевания.
4. Генетическая эпидемиология рака молочной железы и яичников. Клинические и генетические особенности заболевания.
5. Генетическая эпидемиология рака почки. Клинические и генетические

- особенности заболевания.
6. Генетическая эпидемиология хронического миелолейкоза. Клинические и генетические особенности заболевания.
  7. Генетическая эпидемиология рака легких. Клинические и генетические особенности заболевания.
  8. Генетическая эпидемиология сердечно-сосудистых заболеваний.

### **Перечень вопросов для подготовки к контрольной работе 2**

1. Генетическая эпидемиология Синдрома Марфана. Клинические и генетические особенности заболевания.
2. Генетическая эпидемиология незавершенного остеогенеза. Клинические и генетические особенности заболевания.
3. Генетическая эпидемиология муковисцидоза. Клинические и генетические особенности заболевания.
4. Генетическая эпидемиология галактоземии. Клинические и генетические особенности заболевания.
5. Генетическая эпидемиология фенилкетонурии. Клинические и генетические особенности заболевания.
6. Генетическая эпидемиология адреногенитального синдрома. Клинические и генетические особенности заболевания.
7. Генетическая эпидемиология болезни Вильсона-Коновалова. Клинические и генетические особенности заболевания.
8. Генетическая эпидемиология трисомий. Клинические и генетические особенности заболевания.

Защита каждой контрольной работы оценивается следующим образом:

- Оценка «отлично» выставляется студенту, если верно ответил на все вопросы контрольной работы. –

Оценка «хорошо» выставляется студенту, если ответил на все вопросы контрольной работы. При ответе на вопросы допускает негрубые ошибки и неточности.

- Оценка «удовлетворительно» выставляется студенту, если ответил на более чем 50% вопросов контрольной работы. При ответе на вопросы допускает ошибки и неточности.

- Оценка «неудовлетворительно» выставляется студенту, если ответил на менее чем 50% вопросов контрольной работы. При ответе на вопросы допускает ошибки и неточности.

Изучение каждого раздела (модуля) дисциплины завершается рубежным контролем в виде тестирования. Количество заданий в тесте кратно числу компетенций, формируемых в ходе изучения дисциплины (кратно пяти). На оценку степени сформированности каждой компетенции при рубежном контроле отводится не менее 10 вопросов теста. 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  
«Генетическая эпидемиология»

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. 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
11. Представление об интенсивности мутационного процесса в популяции может дать:
  1. Популяционно-статистический метод;
  2. Генеалогический метод;
  3. Молекулярно-генетический метод
  4. Близнецовый метод
12. К неменделирующему типу наследования относится:
  1. Наследование болезней импринтинга;
  2. Наследование митохондриальных болезней;
  3. X-сцепленное наследование;
  4. Аутосомно-доминантное наследование

Критерии оценки:

- Оценка «отлично» выставляется студенту, если верно ответил на все вопросы рубежного теста.
- Оценка «хорошо» выставляется студенту, если ответил на все вопросы рубежного теста. При ответе на вопросы допускает негрубые ошибки и неточности.
- Оценка «удовлетворительно» выставляется студенту, если ответил не на все вопросы рубежного теста. При ответе на вопросы допускает ошибки.
- Оценка «неудовлетворительно» выставляется студенту, если он не ответил верно более чем, на половину вопросов теста.

Перед проведением итогового контроля преподаватель вычисляет среднее значение процента правильных ответов на вопросы рубежных контрольных работ, соответствующих проверке сформированности каждой компетенции в ходе учебного семестра. Формой промежуточной аттестации по дисциплине «Генетическая эпидемиология» является зачет.

## Примерные вопросы к зачету по дисциплине «Генетическая эпидемиология»

1. Генетическая эпидемиология.
2. Методы, используемые в ГЭ: кросс-секционное исследование, случай-контроль, когортное исследование
3. Популяционные закономерности распространенности заболеваний
4. Оценка распространенности заболеваний
5. Классификация наследственных заболеваний
6. Типы наследования заболеваний
7. Методы молекулярной биологии в эпидемиологических исследованиях
8. Распространенность заболеваний в зависимости от пола, возраста, этнической принадлежности
9. Распространенность частых многофакторных заболеваний
10. Распространенность частых наследственных заболеваний
11. Популяция как элементарная единица эволюции. Структура популяции.
12. Генетический груз популяций.
13. Однонуклеотидные замены (SNPs) и повторяющиеся последовательности генома и их использование в популяционной генетике.
14. Эффект основателя, эффект бутылочного горлышка, дрейф генов. Их значение для популяционной генетики.
15. Генетическая структура популяции.
16. Генетический дрейф. Мутации и скорость мутирования.
17. Изменение аллельной частоты под действием мутаций. Прямые и обратные мутации.
18. Генетическая изменчивость(нуклеотидная аминокислотная изменчивость, видимый полиморфизм, мутантные и летальные аллели, полигенные признаки).
19. Баланс мутаций и отбора. Рецессивные и доминантные мутации.
20. Численность и плотность популяции. Динамика численности (рождаемость, смертность).
21. Экологические стратегии популяций.
22. Половой отбор.
23. Генеалогический метод, его этапы и границы применения. Методика составления и описания родословных.
24. Критерии аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного, сцепленного с полом наследования.
25. Близнецовый метод
26. Популяционно-статистический метод. Этапы исследования. Использование закона Харди-Вайнберга в медицинской генетике.
27. Цитогенетический метод исследования.
28. Биохимические методы исследования.
29. 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".



## 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.Mol\\_ekul-Genet.DiagnostikiNasled.Zabolevanii.pdf](https://elib.bashedu.ru/dl/read/Posob.Met.Mol_ekul-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 «Генетическая эпидемиология» 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>1. учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа: Аудитория №232(учебный корпус биофака), аудитория №332 (учебный корпус биофака).</p>	<p><b>Аудитория № 232</b> Учебная мебель, доска, мультимедиа-проекторPanasonicPT-LB78VE, экран настенный ClassicNorma 244*183.</p>	<p>1. Windows 8 Russian. Windows Professional 8 Russian Upgrade. Договор № 104 от 17.06.2013 г. Лицензии бессрочные.</p>
<p>2. учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа: аудитория №227Лаборатория ПЦР-анализа (учебный корпус биофака).</p>	<p><b>Аудитория № 332</b> Учебная мебель, доска, мультимедиа-проекторPanasonicPT-LB78VE, экран настенный ClassicNorma 244*183.</p>	<p>2. MicrosoftOfficeStandard 2013 Russian. Договор № 114 от 12.11.2014 г. Лицензии бессрочные.</p>
<p>3.учебная аудитория для проведения групповых и индивидуальных консультаций: аудитория №319 Лаборатория ИТ (учебный корпус биофака), аудитория №231 Лаборатория ИТ (учебный корпус биофака), аудитория №130 (учебный корпус биофака).</p>	<p><b>Аудитория № 227</b> <b>Лаборатория ПЦР-анализа</b> 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>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>4. учебная аудитория для текущего контроля и промежуточной аттестации: аудитория №319 Лаборатория ИТ (учебный корпус биофака), аудитория №231 Лаборатория ИТ (учебный корпус биофака), аудитория №130 (учебный корпус биофака).</p>	<p><b>Аудитория № 130</b> 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>5. помещения для самостоятельной работы: читальный зал №1, (главный корпус).Аудитория № 428 (учебный корпус биофака).</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 № 231</b></p>	

	<p style="text-align: center;"><b>Лаборатория ИТ</b></p> <p>Учебная мебель, доска, экран белый, персональный компьютер в комплекте HP AiO 20" CQ 100 eu моноблок (12</p> <p style="text-align: center;"><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 style="text-align: center;"><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 Генетическая эпидемиология на 1 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	8
практических/ семинарских	8
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)	55,8
Учебных часов на подготовку к экзамену/зачету/дифференцированному зачету (Контроль)	16,2

Форма(ы) контроля:  
Зачет 1 семестр

№ п/п	Тема и содержание	Форма изучения материалов: лекции, практические занятия, семинарские занятия, лабораторные работы, самостоятельная работа и трудоемкость (в часах)				Основная и дополнительная литература, рекомендуемая студентам (номера из списка)	Задания по самостоятельной работе студентов	Форма текущего контроля успеваемости (коллоквиумы, контрольные работы, компьютерные тесты и т.п.)
		ЛК	ПР/ СЕМ	ЛР	СРС			
1	2	3	4	5	6	7	8	9
1.	Введение в генетическую эпидемиологию. Методы, используемые в ГЭ: кросс-секционное исследование, случай-контроль, когортное исследование. Популяционные закономерности распространенности заболеваний. Оценка распространенности заболеваний. Классификация наследственных заболеваний	2	2		10	Основная литература: 1, 2 Дополнительная литература: 1, 4,5	Подготовка к устному опросу	Устный опрос
2.	Типы наследования заболеваний. Методы молекулярной биологии в эпидемиологических исследованиях. Распространенность заболеваний в зависимости от пола, возраста, этнической принадлежности. Популяционные закономерности распространенности заболеваний	2	2		20	Основная литература: 1, 2 Дополнительная литература: 1-5	Подготовка к устному опросу, защите лабораторной работы, коллоквиуму	Устный опрос, защита лабораторной работы, коллоквиум

3.	Распространенность частых многофакторных заболеваний, их клинические и генетические особенности (Аллергический ринит, бронхиальная астма, рак предстательной железы, рак почки, рак молочной железы и яичников, ссз итд.)	2	2		10	Основная литература: 1, 2 Дополнительная литература: 1-5	Подготовка к коллоквиуму, защите лабораторной работы	Коллоквиум, защита лабораторной работы
4.	Распространенность частых наследственных заболеваний, их клинические и генетические особенности (синдром Марфана, незавершенный остеогенез, фенилкетонурия, муковисцидоз итд.)	2	2		15,8	Основная литература: 1, 2 Дополнительная литература: 1,4,5	Подготовка к контрольной работе, коллоквиуму, защите лабораторной работы	контрольная работа, защита лабораторной работы, коллоквиум
	<b>Всего</b>	8	8		55,8			

МИНОБРНАУКИ РОССИИ  
ФГБОУ ВО «БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
БИОЛОГИЧЕСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ

**СОДЕРЖАНИЕ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ**

**СОДЕРЖАНИЕ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ**

дисциплины Генетическая эпидемиология на 1 семестр  
(наименование дисциплины)

Очно-заочная

форма обучения

<b>Вид работы</b>	<b>Объем дисциплины</b>
Общая трудоемкость дисциплины (ЗЕТ / часов)	2/72
Учебных часов на контактную работу с преподавателем:	
лекций	8
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)	47,8
Учебных часов на подготовку к экзамену/зачету/дифференцированному зачету (Контроль)	24

Форма(ы) контроля:

Зачет 1 семестр

№ п/п	Тема и содержание	Форма изучения материалов: лекции, практические занятия, семинарские занятия, лабораторные работы, самостоятельная работа и трудоемкость (в часах)				Основная и дополнительная литература, рекомендуемая студентам (номера из списка)	Задания по самостоятельной работе студентов	Форма текущего контроля успеваемости (коллоквиумы, контрольные работы, компьютерные тесты и т.п.)
		ЛК	ПР/ СЕМ	ЛР	СРС			
1	2	3	4	5	6	7	8	9
1.	Введение в генетическую эпидемиологию. Методы, используемые в ГЭ: кросс-секционное исследование, случай-контроль, когортное исследование. Популяционные закономерности распространенности заболеваний. Оценка распространенности заболеваний. Классификация наследственных заболеваний	2	4		10	Основная литература: 1, 2 Дополнительная литература: 1, 4,5	Подготовка к устному опросу	Устный опрос
2.	Типы наследования заболеваний. Методы молекулярной биологии в эпидемиологических исследованиях. Распространенность заболеваний в зависимости от пола, возраста, этнической принадлежности. Популяционные закономерности распространенности заболеваний	2	4		10	Основная литература: 1, 2 Дополнительная литература: 1-5	Подготовка к устному опросу, защите лабораторной работы, коллоквиуму	Устный опрос, защита лабораторной работы, коллоквиум



3.	Распространенность частых многофакторных заболеваний, их клинические и генетические особенности (Аллергический ринит, бронхиальная астма, рак предстательной железы, рак почки, рак молочной железы и яичников, ссз итд.)	2	4		10	Основная литература: 1, 2 Дополнительная литература: 1-5	Подготовка к коллоквиуму, защите лабораторной работы	Коллоквиум, защита лабораторной работы
4.	Распространенность частых наследственных заболеваний, их клинические и генетические особенности (синдром Марфана, незавершенный остеогенез, фенилкетонурия, муковисцидоз итд.)	2	4		17,8	Основная литература: 1, 2 Дополнительная литература: 1,4,5	Подготовка к контрольной работе, коллоквиуму, защите лабораторной работы	контрольная работа, защита лабораторной работы, коллоквиум
	<b>Всего</b>	8	16		47,8			

