

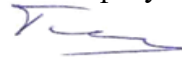
МИНОБРНАУКИ РОССИИ  
ФГБОУ ВО «БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
БИОЛОГИЧЕСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ

Утверждено:  
на заседании кафедры генетики и  
фундаментальной медицины  
протокол № 9 от «08» февраля 2022г  
Зав. кафедрой



/ Э.К. Хуснутдинова

Согласовано:  
Председатель УМК  
биологического  
факультета



/ М.И.Гарипова

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ**

Дисциплина Медико-генетическое консультирование


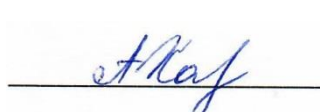
вариативная часть

**программа магистратуры**

Направление подготовки (специальность)  
06.04.01 Биология

Направленность (профиль) подготовки  
Геномика и биоинформатика

Квалификация  
Магистр

Разработчики (составители)	
профессор кафедры генетики и фундаментальной медицины, д.б.н.	 /Карунас А.С.
доцент кафедры генетики и фундаментальной медицины, к.б.н.	 /Нурғалиева А.Х.

Для приема: 2022 г.

Уфа – 2022 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 «08» февраля 2022 г. № 9

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	6
3. Содержание рабочей программы (объем дисциплины, типы и виды учебных занятий, учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся)	6
4. Фонд оценочных средств по дисциплине	7
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	7
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	13
4.3. Рейтинг-план дисциплины (при необходимости)	16
5. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины	22
5.1. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины	23
5.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» и программного обеспечения, необходимых для освоения дисциплины	23
6. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по дисциплине	24

# 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 биологические законы историю их открытия, современные трактовки и область их применения, принципы методологии основных биологических наук	<b>ОПК – 5</b> способность применять знание истории и методологии биологических наук для решения фундаментальных профессиональных задач	
	Знать основное содержание фундаментальных и прикладных дисциплин, необходимых в профессиональной деятельности	<b>ПК-1</b> способность творчески использовать в научной и производственно-технологической деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин (модулей), определяющих направленность (профиль) программы магистратуры	
	Знать основы планирования главных профессиональных мероприятий в сфере работы с биологическими объектами	<b>ПК -2</b> способность планировать и реализовывать профессиональные мероприятия (в соответствии с направленностью (профилем) программы магистратуры)	
	Знать: основные нормативные документы, определяющие организацию и технику безопасности полевых, лабораторных и производственных биологических исследований	<b>ПК - 5</b> готовность использовать знание нормативных документов, регламентирующих организацию проведения научно-исследовательских и производственно-технологических биологических работ (в соответствии с направленностью (профилем) программы магистратуры)	
	Знать основные принципы организации и функционирования трудовых коллективов	<b>ПК-6</b> способность руководить рабочим коллективом, обеспечивать меры производственной безопасности	
Умения	Уметь применять основные биологические законы для решения типичных задач профессиональной деятельности на основе воспроизведения стандартных алгоритмов, анализировать результаты экспериментов на соответствие основным законам биологии	<b>ОПК – 5</b> способность применять знание истории и методологии биологических наук для решения фундаментальных профессиональных задач	
	Уметь использовать научной и производственно-технологической деятельности знания необходимых фундаментальных и прикладных разделов дисциплин	<b>ПК-1</b> способность творчески использовать в научной и производственно-технологической деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин (модулей), определяющих	

		направленность (профиль) программы магистратуры	
	Уметь применять на практике приемы составления графика работ, ведения соответствующих журналов и иной отчетности, составления аналитических описаний, обзоров, отчетов по итогам проведенных работ; критически анализировать документацию, регламентирующую профессиональных мероприятий в сфере работы с биологическими объектами ; вносить коррективы в планирование действий, необходимых для выполнения профессиональных мероприятий	<b>ПК -2</b> способность планировать и реализовывать профессиональные мероприятия (в соответствии с направленностью (профилем) программы магистратуры)	
	Уметь: применять основные нормативные документы, определяющие организацию и технику безопасности полевых, лабораторных и производственных биологических исследований	<b>ПК - 5</b> готовность использовать знание нормативных документов, регламентирующих организацию проведения научно-исследовательских и производственно-технологических биологических работ (в соответствии с направленностью (профилем) программы магистратуры)	
	Уметь применять на практике методы управления в сфере биологических и биомедицинских производств, мониторинга и охраны природной среды, природопользования, восстановления и охраны биоресурсов	<b>ПК-6</b> способность руководить рабочим коллективом, обеспечивать меры производственной безопасности	
Владения (навыки / опыт деятельности)	Владеть понятийным и терминологическим аппаратом дисциплин, методами исследований биологических объектов	<b>ОПК – 5</b> способность применять знание истории и методологии биологических наук для решения фундаментальных профессиональных задач	
	Владеть навыками работы с оборудованием для выполнения научно-исследовательских полевых и лабораторных работ	<b>ПК-1</b> способность творчески использовать в научной и производственно-технологической деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин (модулей), определяющих направленность (профиль) программы магистратуры	
	Владеть навыками составления графика работ, ведения соответствующих журналов и иной отчетности, составления аналитических описаний с, обзоров, отчетов; критического анализа	<b>ПК -2</b> способность планировать и реализовывать профессиональные мероприятия (в соответствии с направленностью (профилем) программы магистратуры)	

	данных полевых и лабораторных исследований; изложения и представления результатов полевых и лабораторных исследований		
	Владеть: навыками работы с основными нормативными документами, определяющими организацию и технику безопасности полевых биологических исследований	<b>ПК - 5</b> готовность использовать знание нормативных документов, регламентирующих организацию проведения научно-исследовательских и производственно-технологических биологических работ (в соответствии с направленностью (профилем) программы магистратуры)	
	Владеть методами управления в сфере биологических и биомедицинских производств, мониторинга и охраны природной среды, природопользования, восстановления и охраны биоресурсов	<b>ПК-6</b> способность руководить рабочим коллективом, обеспечивать меры производственной безопасности	

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

Дисциплина «Медико-генетическое консультирование» относится к вариативной части Б1.В. 09

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

Целью освоения дисциплины «Медико-генетическое консультирование» является формирование у студентов представлений о специализированном виде медико-генетической помощи населению, направленном на профилактику наследственных болезней. Воспитательное значение курса «Медико-генетическое консультирование» связано с его ролью в формировании научно-материалистического мировоззрения, познавательной активности студентов, с рассмотрением этических аспектов, связанных с генетическими исследованиями, и использованием достижений современной науки. Изучение дисциплины проводится в рамках основной образовательной программы подготовки магистров по направлению подготовки - 06.04.01 Биология, профиль подготовки «Генетика», и направлено на подготовку обучающихся к научно-исследовательской, научно-производственной и проектной, организационно-управленческой, педагогической и информационно-биологической деятельности.

Для освоения дисциплины необходимы компетенции, сформированные в рамках изучения следующих дисциплин: «Генетика и селекция», «Медицинская генетика», «Молекулярная генетика».

## 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 – 5 способность применять знание истории и методологии биологических наук для решения фундаментальных профессиональных задач

Этап (уровень) освоения компетенции	Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций)	Критерии оценивания результатов обучения			
		2 («Не удовлетворительно»)	3 («Удовлетворительно»)	4 («Хорошо»)	5 («Отлично»)
Первый этап (уровень)	Знать: основные биологические законы историю их открытия, современные трактовки и область их применения, принципы методологии основных биологических наук	Не знает основные биологические законы историю их открытия, современные трактовки и область их применения, принципы методологии основных биологических наук	Демонстрирует частичные знания об основных биологических законах, истории их открытия, современные трактовки и область их применения, принципы методологии основных биологических наук	Знает достаточно в базовом объеме основные биологические законы историю их открытия, современные трактовки и область их применения, принципы методологии основных биологических наук	Демонстрирует высокий уровень знаний об основных биологических законах, истории их открытия, современные трактовки и область их применения, принципы методологии основных биологических наук
Второй этап (уровень)	Уметь: применять основные биологические законы для решения типичных задач профессиональной деятельности на основе воспроизведения стандартных алгоритмов, анализировать результаты экспериментов на соответствие основным законам биологии	Не умеет применять основные биологические законы для решения типичных задач профессиональной деятельности на основе воспроизведения стандартных алгоритмов, анализировать результаты экспериментов на соответствие основным законам биологии	Способен на удовлетворительном уровне применять основные биологические законы для решения типичных задач профессиональной деятельности на основе воспроизведения стандартных алгоритмов, анализировать результаты экспериментов на соответствие основным законам биологии	Способен хорошо применять основные биологические законы для решения типичных задач профессиональной деятельности на основе воспроизведения стандартных алгоритмов, анализировать результаты экспериментов на соответствие основным законам биологии	Способен отлично применять основные биологические законы для решения типичных задач профессиональной деятельности на основе воспроизведения стандартных алгоритмов, анализировать результаты экспериментов на соответствие основным законам биологии

Третий этап (уровень)	Владеть: понятийным и терминологическим аппаратом дисциплин, методами исследований биологических объектов	Не владеет понятийным и терминологическим аппаратом дисциплин, методами исследований биологических объектов	Плохо владеет понятийным и терминологическим аппаратом дисциплин, методами исследований биологических объектов	Хорошо владеет понятийным и терминологическим аппаратом дисциплин, методами исследований биологических объектов	Умело владеет понятийным и терминологическим аппаратом дисциплин, методами исследований биологических объектов
-----------------------	-----------------------------------------------------------------------------------------------------------	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------

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

Этап (уровень) освоения компетенции	Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций)	Критерии оценивания результатов обучения			
		2 («Неудовлетворительно»)	3 («Удовлетворительно»)	4 («Хорошо»)	5 («Отлично»)
Первый этап (уровень)	Знать основное содержание фундаментальных и прикладных дисциплин, необходимых в профессиональной деятельности	Не знает основное содержание фундаментальных и прикладных дисциплин, необходимых в профессиональной деятельности	Демонстрирует частичные знания об основном содержании фундаментальных и прикладных дисциплин, необходимых в профессиональной деятельности	Знает достаточно в базовом объеме основное содержание фундаментальных и прикладных дисциплин, необходимых в профессиональной деятельности	Демонстрирует высокий уровень знаний об основном содержании фундаментальных и прикладных дисциплин, необходимых в профессиональной деятельности
Второй этап (уровень)	Уметь использовать научной и производственно-технологической деятельности знания необходимых фундаментальных и прикладных разделов дисциплин	Не умеет использовать научной и производственно-технологической деятельности знания необходимых фундаментальных и прикладных разделов дисциплин	Способен на удовлетворительном уровне использовать научной и производственно-технологической деятельности знания необходимых фундаментальных и прикладных разделов дисциплин	Способен хорошо использовать научной и производственно-технологической деятельности знания необходимых фундаментальных и прикладных разделов дисциплин	Способен отлично использовать научной и производственно-технологической деятельности знания необходимых фундаментальных и прикладных разделов дисциплин
Третий этап (уровень)	Владеть навыками работы с оборудованием для выполнения	Не владеет навыками работы с оборудованием	Плохо владеет навыками работы с оборудованием	Хорошо владеет навыками работы с оборудованием	Умело владеет навыками работы с оборудованием



	научно-исследовательских полевых и лабораторных работ	для выполнения научно-исследовательских полевых и лабораторных работ	для выполнения научно-исследовательских полевых и лабораторных работ	оборудовани ем для выполнения научно-исследовательских полевых и лабораторных работ	для выполнения научно-исследовательских полевых и лабораторных работ
--	-------------------------------------------------------	----------------------------------------------------------------------	----------------------------------------------------------------------	-------------------------------------------------------------------------------------	----------------------------------------------------------------------

**Код и формулировка компетенции ПК -2 способность планировать и реализовывать профессиональные мероприятия (в соответствии с направленностью (профилем) программы магистратуры)**

Этап (уровень) освоения компетенции	Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций)	Критерии оценивания результатов обучения			
		2 («Не удовлетворительно»)	3 («Удовлетворительно»)	4 («Хорошо»)	5 («Отлично»)
Первый этап (уровень)	Знать: основы планирования главных профессиональных мероприятий в сфере работы с биологическими объектами	Не знает основы планирования главных профессиональных мероприятий в сфере работы с биологическими объектами	Демонстрирует частичные знания об основах планирования главных профессиональных мероприятий в сфере работы с биологическими объектами	Знает достаточно в базовом объеме основы планирования главных профессиональных мероприятий в сфере работы с биологическими объектами	Демонстрирует высокий уровень знаний об основах планирования главных профессиональных мероприятий в сфере работы с биологическими объектами
Второй этап (уровень)	Уметь: применять на практике приемы составления графика работ, ведения соответствующих журналов и иной отчетности, составления аналитических описаний, обзоров, отчетов по итогам проведенных работ; критически анализировать документацию, регламентирующую профессиональных мероприятий в сфере работы с биологическими объектами ; вносить	Не умеет применять на практике приемы составления графика работ, ведения соответствующих журналов и иной отчетности, составления аналитических описаний, обзоров, отчетов по итогам проведенных работ; критически анализировать документацию, регламентирующую профессиональных мероприятий в сфере работы с	Способен на удовлетворительном уровне применять на практике приемы составления графика работ, ведения соответствующих журналов и иной отчетности, составления аналитических описаний, обзоров, отчетов по итогам проведенных работ; критически анализировать документацию, регламентирующую профессиональных	Способен хорошо применять на практике приемы составления графика работ, ведения соответствующих журналов и иной отчетности, составления аналитических описаний, обзоров, отчетов по итогам проведенных работ; критически анализировать	Способен отлично применять на практике приемы составления графика работ, ведения соответствующих журналов и иной отчетности, составления аналитических описаний, обзоров, отчетов по итогам проведенных работ; критически анализировать документацию, регламентирующую профессиональных

	коррективы в планирование действий, необходимых для выполнения профессиональных мероприятий	биологическими объектами ; вносить коррективы в планирование действий, необходимых для выполнения профессиональных мероприятий	мероприятий в сфере работы с биологическими объектами ; вносить коррективы в планирование действий, необходимых для выполнения профессиональных мероприятий	документацию, регламентирующую профессиональных мероприятий в сфере работы с биологическими объектами ; вносить коррективы в планирование действий, необходимых для выполнения профессиональных мероприятий	альных мероприятий в сфере работы с биологическими объектами ; вносить коррективы в планирование действий, необходимых для выполнения профессиональных мероприятий
Третий этап (уровень)	Владеть: навыками составления графика работ, ведения соответствующих журналов и иной отчетности, составления аналитических описаний с, обзоров, отчетов; критического анализа данных полевых и лабораторных исследований; изложения и представления результатов полевых и лабораторных исследований	Не владеет навыками составления графика работ, ведения соответствующих журналов и иной отчетности, составления аналитических описаний с, обзоров, отчетов; критического анализа данных полевых и лабораторных исследований; изложения и представления результатов полевых и лабораторных исследований	Плохо владеет навыками составления графика работ, ведения соответствующих журналов и иной отчетности, составления аналитических описаний с, обзоров, отчетов; критического анализа данных полевых и лабораторных исследований; изложения и представления результатов полевых и лабораторных исследований	Хорошо владеет навыками составления графика работ, ведения соответствующих журналов и иной отчетности, составления аналитических описаний с, обзоров, отчетов; критического анализа данных полевых и лабораторных исследований; изложения и представления результатов полевых и лабораторных исследований	Умело владеет навыками составления графика работ, ведения соответствующих журналов и иной отчетности, составления аналитических описаний с, обзоров, отчетов; критического анализа данных полевых и лабораторных исследований; изложения и представления результатов полевых и лабораторных исследований

**Код и формулировка компетенции ПК - 5 готовность использовать знание нормативных документов, регламентирующих организацию проведения научно-исследовательских и производственно-технологических биологических работ (в соответствии с направленностью (профилем) программы магистратуры)**

Этап	Планируемые	Критерии оценивания результатов обучения
------	-------------	------------------------------------------

(уровень) освоения компетенции	результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций)	2 («Не удовлетворительно»)	3 («Удовлетворительно»)	4 («Хорошо»)	5 («Отлично»)
Первый этап (уровень)	Знать: основные нормативные документы, определяющие организацию и технику безопасности полевых, лабораторных и производственных биологических исследований	Не знает основные нормативные документы, определяющие организацию и технику безопасности полевых, лабораторных и производственных биологических исследований	Демонстрирует частичные знания об основных нормативных документах, определяющих организацию и технику безопасности полевых, лабораторных и производственных биологических исследований	Знает достаточно в базовом объеме основные нормативные документы, определяющие организацию и технику безопасности полевых, лабораторных и производственных биологических исследований	Демонстрирует высокий уровень знаний об основных нормативных документах, определяющих организацию и технику безопасности полевых, лабораторных и производственных биологических исследований
Второй этап (уровень)	Уметь: применять основные нормативные документы, определяющие организацию и технику безопасности полевых, лабораторных и производственных биологических исследований	Не умеет применять основные нормативные документы, определяющие организацию и технику безопасности полевых, лабораторных и производственных биологических исследований	Способен на удовлетворительном уровне применять основные нормативные документы, определяющие организацию и технику безопасности полевых, лабораторных и производственных биологических исследований	Способен хорошо применять основные нормативные документы, определяющие организацию и технику безопасности полевых, лабораторных и производственных биологических исследований	Способен отлично применять основные нормативные документы, определяющие организацию и технику безопасности полевых, лабораторных и производственных биологических исследований
Третий этап (уровень)	Владеть: навыками работы с основными нормативными документами, определяющими организацию и технику безопасности полевых биологических исследований	Не владеет навыками работы с основными нормативными документами, определяющими организацию и технику безопасности полевых биологических исследований	Плохо владеет навыками работы с основными нормативными документами, определяющими организацию и технику безопасности полевых биологических исследований	Хорошо владеет навыками работы с основными нормативными документами, определяющими организацию и технику безопасности	Умело владеет навыками работы с основными нормативными документами, определяющими организацию и технику безопасности полевых биологических исследований

				полевых биологических исследований	
--	--	--	--	------------------------------------	--

**Код и формулировка компетенции ПК-6 способность руководить рабочим коллективом, обеспечивать меры производственной безопасности**

Этап (уровень) освоения компетенции	Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций)	Критерии оценивания результатов обучения			
		2 («Не удовлетворительно»)	3 («Удовлетворительно»)	4 («Хорошо»)	5 («Отлично»)
Первый этап (уровень)	Знать: основные принципы организации и функционирования трудовых коллективов	Не знает основные принципы организации и функционирования трудовых коллективов	Демонстрирует частичные знания об основных принципах организации и функционирования трудовых коллективов	Знает достаточно в базовом объеме основные принципы организации и функционирования трудовых коллективов	Демонстрирует высокий уровень знаний об основных принципах организации и функционирования трудовых коллективов
Второй этап (уровень)	Уметь: применять на практике методы управления в сфере биологических и биомедицинских производств, мониторинга и охраны природной среды, природопользования, восстановления и охраны биоресурсов	Не умеет применять на практике методы управления в сфере биологических и биомедицинских производств, мониторинга и охраны природной среды, природопользования, восстановления и охраны биоресурсов	Способен на удовлетворительном уровне применять на практике методы управления в сфере биологических и биомедицинских производств, мониторинга и охраны природной среды, природопользования, восстановления и охраны биоресурсов	Способен хорошо применять на практике методы управления в сфере биологических и биомедицинских производств, мониторинга и охраны природной среды, природопользования, восстановления и охраны биоресурсов	Способен отлично применять на практике методы управления в сфере биологических и биомедицинских производств, мониторинга и охраны природной среды, природопользования, восстановления и охраны биоресурсов
Третий этап (уровень)	Владеть: методами управления в сфере биологических и биомедицинских производств, мониторинга и охраны природной среды, природопользования, восстановления и	Не владеет методами управления в сфере биологических и биомедицинских производств, мониторинга и охраны природной среды, природопользова	Плохо владеет методами управления в сфере биологических и биомедицинских производств, мониторинга и охраны природной среды, природопользова	Хорошо владеет методами управления в сфере биологических и биомедицинских производств, мониторинга и охраны	Умело владеет методами управления в сфере биологических и биомедицинских производств, мониторинга и охраны природной среды, природопользов

	охраны биоресурсов	ния, восстановления и охраны биоресурсов	ния, восстановления и охраны биоресурсов	природной среды, природопользования, восстановления и охраны биоресурсов	ания, восстановления и охраны биоресурсов
--	--------------------	------------------------------------------	------------------------------------------	--------------------------------------------------------------------------	-------------------------------------------

Показатели сформированности компетенции.

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

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

Этапы освоения	Результаты обучения	Компетенция	Оценочные средства
1-й этап Знания	Знать основные биологические законы историю их открытия, современные трактовки и область их применения, принципы методологии основных биологических наук	<b>ОПК – 5</b> способность применять знание истории и методологии биологических наук для решения фундаментальных профессиональных задач	Индивидуальный, групповой опрос; письменные ответы на вопросы; коллоквиум, реферат
	Знать основное содержание фундаментальных и прикладных дисциплин, необходимых в профессиональной деятельности	<b>ПК-1</b> способность творчески использовать в научной и производственно-технологической деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин (модулей), определяющих направленность (профиль) программы магистратуры	Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; письменные ответы на вопросы; коллоквиум, реферат
	Знать основы планирования главных профессиональных мероприятий в сфере работы с биологическими объектами	<b>ПК -2</b> способность планировать и реализовывать профессиональные мероприятия (в соответствии с направленностью (профилем) программы магистратуры)	Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; письменные ответы на вопросы; коллоквиум

	Знать: основные нормативные документы, определяющие организацию и технику безопасности полевых, лабораторных и производственных биологических исследований	<b>ПК - 5</b> готовность использовать знание нормативных документов, регламентирующих организацию проведения научно-исследовательских и производственно-технологических биологических работ (в соответствии с направленностью (профилем) программы магистратуры)	Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; письменные ответы на вопросы; коллоквиум
	Знать основные принципы организации и функционирования трудовых коллективов	<b>ПК-6</b> способность руководить рабочим коллективом, обеспечивать меры производственной безопасности	Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; письменные ответы на вопросы; коллоквиум
2-й этап	Уметь применять основные биологические законы для решения типичных задач профессиональной деятельности на основе воспроизведения стандартных алгоритмов, анализировать результаты экспериментов на соответствие основным законам биологии	<b>ОПК – 5</b> способность применять знание истории и методологии биологических наук для решения фундаментальных профессиональных задач	Индивидуальный, групповой опрос; письменные ответы на вопросы; коллоквиум, реферат
Умения	Уметь использовать научной и производственно-технологической деятельности знания необходимых фундаментальных и прикладных разделов дисциплин	<b>ПК-1</b> способность творчески использовать в научной и производственно-технологической деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин (модулей), определяющих направленность (профиль) программы магистратуры	Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; письменные ответы на вопросы; коллоквиум, реферат
	Уметь применять на практике приемы составления графика работ, ведения соответствующих журналов и иной отчетности, составления аналитических описаний, обзоров, отчетов по итогам проведенных работ; критически анализировать документацию, регламентирующую профессиональных мероприятий в сфере работы с биологическими объектами ; вносить коррективы в планирование действий, необходимых для выполнения профессиональных мероприятий	<b>ПК -2</b> способность планировать и реализовывать профессиональные мероприятия (в соответствии с направленностью (профилем) программы магистратуры)	Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; письменные ответы на вопросы; коллоквиум

	Уметь: применять основные нормативные документы, определяющие организацию и технику безопасности полевых, лабораторных и производственных биологических исследований	<b>ПК - 5</b> готовность использовать знание нормативных документов, регламентирующих организацию проведения научно-исследовательских и производственно-технологических биологических работ (в соответствии с направленностью (профилем) программы магистратуры)	Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; письменные ответы на вопросы; коллоквиум
	Уметь применять на практике методы управления в сфере биологических и биомедицинских производств, мониторинга и охраны природной среды, природопользования, восстановления и охраны биоресурсов	<b>ПК-6</b> способность руководить рабочим коллективом, обеспечивать меры производственной безопасности	Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; письменные ответы на вопросы; коллоквиум
3-й этап Владеть навыками	Владеть понятийным и терминологическим аппаратом дисциплин, методами исследований биологических объектов	<b>ОПК – 5</b> способность применять знание истории и методологии биологических наук для решения фундаментальных профессиональных задач	Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; письменные ответы на вопросы; коллоквиум
	Владеть навыками работы с оборудованием для выполнения научно-исследовательских полевых и лабораторных работ	<b>ПК-1</b> способность творчески использовать в научной и производственно-технологической деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин (модулей), определяющих направленность (профиль) программы магистратуры	Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; письменные ответы на вопросы; коллоквиум
	Владеть навыками составления графика работ, ведения соответствующих журналов и иной отчетности, составления аналитических описаний с, обзоров, отчетов; критического анализа данных полевых и лабораторных исследований; изложения и представления результатов полевых и лабораторных исследований	<b>ПК -2</b> способность планировать и реализовывать профессиональные мероприятия (в соответствии с направленностью (профилем) программы магистратуры)	Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; письменные ответы на вопросы; коллоквиум
	Владеть: навыками работы с основными нормативными документами, определяющими организацию и технику безопасности полевых биологических исследований	<b>ПК - 5</b> готовность использовать знание нормативных документов,	Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; письменные ответы

		регламентирующих организацию проведения научно-исследовательских и производственно-технологических биологических работ (в соответствии с направленностью (профилем) программы магистратуры)	на вопросы; коллоквиум
	Владеть методами управления в сфере биологических и биомедицинских производств, мониторинга и охраны природной среды, природопользования, восстановления и охраны биоресурсов	<b>ПК-6</b> способность руководить рабочим коллективом, обеспечивать меры производственной безопасности	Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; письменные ответы на вопросы; коллоквиум

### 4.3. Рейтинг-план дисциплины (при необходимости)

Рейтинг–план у магистров не предусмотрен.

Формой промежуточной аттестации по дисциплине «Медико-генетическое консультирование» является экзамен. Экзамен является оценочным средством для всех этапов освоения компетенций.

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

#### Примерные вопросы к экзамену по Медико-генетическое консультирование

1. Медико-генетическое консультирование: основные понятия, цели и задачи
2. История медико-генетического консультирования. Социальный и медицинский груз наследственной патологии.
3. Этико-деонтологические и биоэтические проблемы медико-генетического консультирования.
4. Показания для медико-генетического консультирования. Определение степени генетического риска
5. Функции врача-генетика. Этапы МГК
6. Не директивность в медико-генетическом консультировании
7. Типы наследования заболеваний. Примеры
8. Моногенные заболевания. Классификация. Болезни с аутосомно-доминантным, аутосомно-рецессивным, X-сцепленным типами наследования.
9. Наследственные заболевания, связанные с нарушением обмена углеводов.
10. Наследственные заболевания, связанные с нарушением липидного обмена.
11. Наследственные заболевания, связанные с нарушением аминокислотного обмена.
12. Болезни геномного импринтинга.
13. Болезни экспансии повторяющихся последовательностей.
14. Митохондриальные заболевания.
15. Хромосомные аномалии. Этиология, классификация и общая фенотипическая характеристика хромосомных болезней.



16. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями аутосом.
17. Хромосомные заболевания, обусловленные аномалиями половых хромосом.
18. Врожденные пороки развития. Определение риска рождения ребенка с врожденными пороками развития.
19. Генетический мониторинг врожденных пороков развития в республике Башкортостан
20. Многофакторные заболевания. Генетические и средовые факторы риска их развития. Генные сети. Кандидатные гены распространенных многофакторных заболеваний.
21. Медико-генетическое консультирование в РБ
22. Современная преимплантационная диагностика: основные понятия цели, задачи. Преимплантационный генетический скрининг. ПГД эмбрионов разных стадий развития. Методы проведения ПГД/ПГС
23. Пренатальная диагностика (ПД): основные задачи, цели, задачи. Показаниями для проведения пренатальной диагностики. Классификация методов ПД. Инвазивные методы ПД.
24. Неинвазивный тест ДНК плода по крови матери - неинвазивный пренатальный тест (НИПТ)
25. Неонатальный скрининг.
26. Принципы массовой диагностики наследственных болезней и характеристика просеивающих программ. Принципы избирательного просеивания для выявления наследственных дефектов.
27. Этиологическое лечение. Генотерапия. Использование методов биотехнологии, генетической и клеточной инженерии.
28. Медицина 4П. Определение генетического риска развития моногенной патологии.
29. Генетический паспорт. Определение риска развития наследственных и многофакторных заболеваний.
30. Генеалогический анализ в медико-генетическом консультировании
31. Методы молекулярно-генетического анализа, применяемые в диагностике наследственных заболеваний
32. Хромосомный микроматричный анализ в диагностике хромосомных и геномных аномалий
33. Применение молекулярных технологий нового поколения в медицинской генетике

**Пример экзаменационного билета**  
**БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ**  
**КАФЕДРА ГЕНЕТИКИ И ФУНДАМЕНТАЛЬНОЙ МЕДИЦИНЫ**  
**«Медико-генетическое консультирование»**

Экзаменационный билет № 1

1. Цели, задачи и принципы медико-генетического консультирования.
2. Врожденные пороки развития. Определение риска рождения ребенка с врожденными пороками развития.
3. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний.

**Критерии оценки:**

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

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

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

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

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

Внеаудиторная самостоятельная работа осуществляется в следующих формах:

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

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

Текущий контроль осуществляется по вопросам семинарских занятий, выполнения творческого задания, рубежный контроль осуществляется по вопросам коллоквиумов и с помощью тестирования

### **Лабораторные работы**

#### **Лабораторная работа №1**

Методы исследования в медицинской генетике и медико-генетическом консультировании.

#### **Лабораторная работа №2**

Основы работы в медико-генетической лаборатории

#### **Лабораторная работа №3**

Диагностика хромосомных заболеваний.

#### **Лабораторная работа №4**

Диагностика хромосомных заболеваний.

#### **Лабораторная работа №5**

Молекулярно-генетические основы многофакторных заболеваний

**Критерии оценки.** Защита лабораторной работы оценивается:

- «отлично» выставляется магистранту, если он полностью выполнил все задания лабораторной работы, провел полный анализ результатов, сделал выводы

- «хорошо» выставляется магистранту, если он полностью выполнил все задания лабораторной работы, провел неполный анализ результатов, сделал выводы

- «удовлетворительно» выставляется магистранту, если он не полностью выполнил задания контрольной работы и/или провел неполный анализ результатов, сделал некорректные выводы

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

1. История медико-генетического консультирования.
2. Социальный и медицинский груз наследственной патологии.
3. Медико-генетическое консультирование как основа профилактики наследственных болезней.
4. Цели и задачи медико-генетического консультирования.
5. Принципы медико-генетического консультирования.
6. Организация медико-биологической службы в России.
7. Организация медико-биологической службы в Республике Башкортостан.
8. Медико-генетическая консультация как учреждение здравоохранения.
9. Основные функции медико-генетической консультации.
10. Основные структурные подразделения медико-генетической консультации.
11. Этико-деонтологические и биоэтические проблемы медико-генетического консультирования.

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

1. Человек как объект генетического анализа.
2. Методы изучения генетики человека.
3. Типы наследования заболеваний. Менделеевский и неменделеевский типы наследования заболеваний.
4. Моногенные заболевания. Классификация. Болезни с аутосомно-доминантным, аутосомно-рецессивным, X-сцепленным типами наследования.
5. Наследственные заболевания, связанные с нарушением обмена углеводов.
6. Наследственные заболевания, связанные с нарушением липидного обмена.
7. Наследственные заболевания, связанные с нарушением аминокислотного обмена.
8. Болезни геномного импринтинга.
9. Болезни экспансии повторяющихся последовательностей.
10. Митохондриальные заболевания.
11. Хромосомные аномалии. Этиология, классификация и общая фенотипическая характеристика хромосомных болезней.
12. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями аутосом.
13. Хромосомные заболевания, обусловленные аномалиями половых хромосом.
14. Врожденные пороки развития. Определение риска рождения ребенка с врожденными пороками развития.
15. Многофакторные заболевания. Генетические и средовые факторы риска их развития. Генные сети. Кандидатные гены распространенных многофакторных заболеваний.

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

1. Использование методов клинического, параклинического и специального генетического обследования для выявления наследственной патологии.
2. Показания для проведения генетических методов исследования.
3. Показания для медико-генетического консультирования.
4. Принципы массовой диагностики наследственных болезней и характеристика просеивающих программ.
5. Общие представления о методах скрининга новорожденных на фенилкетонурию, галактоземию, муковисцидоз, гипотиреоз, адреногенитальный синдром.
6. Принципы избирательного просеивания для выявления наследственных дефектов.
7. Предимплантационная диагностика.

8. Пренатальная диагностика, инвазивные и неинвазивные методы пренатальной диагностики.
9. Прямая и косвенная пренатальная и пресимптоматическая ДНК-диагностика наследственных заболеваний.
10. Первичная, вторичная и третичная профилактика наследственных заболеваний.
11. Биохимический скрининг беременных. УЗИ-скрининг беременных.
12. Преконцепционная профилактика.
13. Автоматизированные системы в медико-генетическом консультировании. Генетические регистры. Диагностические системы.
14. Основные принципы диспансеризация семей с наследственной патологией.
15. Основные подходы к лечению наследственных болезней.
16. Профилактическое лечение, диспансеризация семей с наследственной патологией.
17. Симптоматическая и патогенетическая терапия.
18. Этиологическое лечение. Генотерапия. Использование методов биотехнологии, генетической и клеточной инженерии.
19. Медицина 4П. Определение генетического риска развития моногенной патологии.
20. Генетический паспорт. Определение риска развития наследственных и многофакторных заболеваний.

#### **Вопросы для подготовки к коллоквиуму 4**

1. Медико-генетическое консультирование: основные понятия, цели и задачи
2. Показаниями для медико-генетического консультирования являются
3. Определение степени генетического риска
4. Функции врача-генетика. Этапы МГК
5. Недирективность в медико-генетическом консультировании
6. Типы наследования заболеваний. Примеры
7. Генетический мониторинг врожденных пороков развития в республике Башкортостан
8. Медико-генетическое консультирование в РБ
9. Современная преимплантационная диагностика: основные понятия цели, задачи. Преимплантационный генетический скрининг. Показания для проведения преимплантационной диагностики
10. Схемы проведения ПГД. ПГД эмбрионов разных стадий развития
11. Методы проведения ПГД/ПГС
12. Пренатальная диагностика: основные задачи, цели, задачи. Показаниями для проведения пренатальной диагностики.
13. Классификация методов ПД. Инвазивные методы ПД.
14. Неинвазивный тест ДНК плода по крови матери - неинвазивный пренатальный тест (НИРТ)
15. Неонатальный скрининг

#### **План семинарских занятий**

##### **Семинар №1**

1. История медико-генетического консультирования. Социальный и медицинский груз наследственной патологии.
2. Этико-деонтологические и биоэтические проблемы медико-генетического консультирования.
3. Моногенные заболевания. Классификация. Болезни с аутосомно-доминантным, аутосомно-рецессивным, X-сцепленным типами наследования.
4. Наследственные заболевания, связанные с нарушением обмена углеводов.
5. Наследственные заболевания, связанные с нарушением липидного обмена.
6. Наследственные заболевания, связанные с нарушением аминокислотного обмена.

7. Болезни геномного импринтинга.
8. Болезни экспансии повторяющихся последовательностей.
9. Митохондриальные заболевания.

### **Семинар №2**

1. Хромосомные аномалии. Этиология, классификация и общая фенотипическая характеристика хромосомных болезней.
2. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями аутосом.
3. Хромосомные заболевания, обусловленные аномалиями половых хромосом.
4. Врожденные пороки развития. Определение риска рождения ребенка с врожденными пороками развития.
5. Многофакторные заболевания. Генетические и средовые факторы риска их развития. Генные сети. Кандидатные гены распространенных многофакторных заболеваний.

### **Семинар №3**

1. Принципы массовой диагностики наследственных болезней и характеристика просеивающих программ. Принципы избирательного просеивания для выявления наследственных дефектов.
2. Общие представления о методах скрининга новорожденных на фенилкетонурию, галактоземию, муковисцидоз, гипотиреоз, адреногенитальный синдром.
3. Первичная, вторичная и третичная профилактика наследственных заболеваний. Преконцепционная профилактика.
4. Биохимический скрининг беременных. УЗИ-скрининг беременных.
5. Автоматизированные системы в медико-генетическом консультировании. Генетические регистры. Диагностические системы.
6. Основные принципы диспансеризация семей с наследственной патологией.
7. Основные подходы к лечению наследственных болезней.
8. Профилактическое лечение, диспансеризация семей с наследственной патологией.
9. Симптоматическая и патогенетическая терапия.
10. Этиологическое лечение. Генотерапия. Использование методов биотехнологии, генетической и клеточной инженерии.

### **Семинар №4**

1. Медицина 4П. Определение генетического риска развития моногенной патологии.
2. Генетический паспорт. Определение риска развития наследственных и многофакторных заболеваний.
3. Генеалогический анализ в медико-генетическом консультировании
4. Традиционные методы ДНК-диагностики генных мутаций
5. Хромосомный микроматричный анализ ав диагностике хромосомных и геномных аномалий
6. Применение молекулярных технологий нового поколения в медицинской генетике

### **Критерии оценки семинаров и коллоквиумов:**

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

Изучение дисциплины завершается рубежным контролем в виде **тестирования**. Количество заданий в тесте кратно числу компетенций, формируемых в ходе изучения дисциплины. На оценку степени сформированности каждой компетенции при рубежном

контроле отводится не менее 10 вопросов. Число правильных ответов от 45 до 59% соответствует начальному (пороговому) уровню овладения компетенцией, от 60 до 80 % - базовому уровню, от 81 до 100 % - повышенному (продвинутому) уровню сформированности компетенции.

Пример рубежного теста по дисциплине  
**«Медико-генетическое консультирование»**

1. Первая в мире медико-генетическая консультация была организована в:
  1. России,
  2. США,
  3. Англии,
  4. Франции
  
2. Функциями медико-генетической консультации на современном этапе являются:
  1. Определение прогноза потомства,
  2. Уточнение диагноза,
  3. Пропаганда медико-генетических знаний среди врачей и населения,
  4. Лечение заболеваний.
  
3. В понятие медико-генетический прогноз входят:
  1. Определение степени генетического риска,
  2. Оценка медицинских и социальных последствий заболевания,
  3. Возможность применения методов пренатальной диагностики,
  4. Назначение лечения,
  5. Верно все вышеуказанное.
  
4. Правильность медико-генетического прогноза зависит от:
  1. Точности диагноза,
  2. Адекватности применения методов расчета риска,
  3. Знакомства врачей-генетиков с новейшей литературой,
  4. Способа сообщения результатов анализов.
  
5. Медико-генетическое консультирование с точки зрения организации здравоохранения должно отвечать требованиям:
  1. Распределение медико-генетических консультаций в зависимости от отягощенности популяций наследственными болезнями;
  2. Оснащение функционирующих консультаций современным оборудованием;
  3. Плановая подготовка кадров медицинских генетиков
  4. Легко доступная помощь всем нуждающимся в ней.

**Критерии оценки теста:**

- «отлично» выставляется магистранту, если он ответил на все вопросы или дал максимум 2 неверных ответа.
- «хорошо» выставляется магистранту, если он дал менее 7 неверных ответов
- «удовлетворительно» выставляется магистранту, если ответил на менее чем 50% вопросов.
- «неудовлетворительно» выставляется магистранту, если ответил на менее чем 30% вопросов.

**5. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины**

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

### Основная литература:

1. Основы генетики человека [Электронный ресурс] : учеб. пособие / БашГУ; Д. Д. Надыршина [и др.] .— Уфа : РИЦ БашГУ, 2014  
[URL:https://elib.bashedu.ru/dl/read/NadyrshinaOsnovyGenetiki.pdf](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, 24 экземпляра.

### 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](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 «Медико-генетическое консультирование» 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> № 130 (учебный корпус биофака).</p> <p><b>2. учебная аудитория для занятий семинарского типа:</b> № 227 (учебный корпус биофака).</p> <p><b>3. учебная аудитория для самостоятельной работы:</b> читальный зал № 1 (главный корпус), № 428 (учебный корпус биофака).</p> <p><b>4. учебная аудитория для проведения групповых и индивидуальных консультаций:</b> № 130 (учебный корпус биофака)</p> <p><b>5. учебная аудитория для текущего контроля и промежуточной аттестации:</b> №130 (учебный корпус биофака)</p> <p><b>6. Помещения для хранения и профилактического обслуживания учебного оборудования:</b> № 228 (учебный корпус биофака)</p>	<p 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 LaserJet M1120, микроскоп МИКМЕД-5 (12 шт).</p> <p align="center"><b>Аудитория № 227</b></p> <p>Лабораторная мебель, вытяжной шкаф, геледокументирующая система Quantum-ST4-1000/26MX, ДНК-Амплификатор ABI GeneAmp 2720 ThermalCycler 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 MiniSpinPlus для микропробирок 1,5/2,0 мл, 12 мест, до 14500 об/мин, ДНК-амплификатор в реальном времени BioRad CFX96 RealTouch System.</p> <p align="center"><b>Аудитория № 228</b></p> <p>Учебная мебель, весы технические ТА501 Ohaus, комплекс для исследования поведения животных, компьютерный комплекс ЭЭГ и ЭКГ с модулем спирографии «Нейрон-Спектр1/В + «Поли-Спектр-8-ЕХ/В» с монтажом в составе, микроскоп Микмед-5 вар 2 – 4 шт., микроскоп Микмед-6 вар 74, оборудование Нейрон-спектр-8/Е, шкаф вытяжной ШВ-1,3-«Ламинар-С», микроскоп МЛ-2, микротом санный МС-2, ультрамикротом УМПТ-1, ростомер МСК-233 Р233-МСК (400*550*2170), ультразвуковая мойка 0,5л с крышкой «Сапфир».</p> <p align="center"><b>Читальный зал №1</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>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) – 1шт.</p> <p style="text-align: center;"><b>Аудитория №428</b></p> <p>Учебная мебель, доска, трибуна, мультимедиа-проектор InFocusIN119HDx, ноутбук Lenovo 550, экран настенный ClassicNorma 200*200. моноблоки стационарные –2 шт.</p>	
--	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--

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

**СОДЕРЖАНИЕ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ**

дисциплины Медико-генетическое консультирование на 1 семестр  
(наименование дисциплины)

\_\_\_ очная \_\_\_

форма обучения

<b>Вид работы</b>	<b>Объем дисциплины</b>
Общая трудоемкость дисциплины (ЗЕТ / часов)	3/108
Учебных часов на контактную работу с преподавателем:	
лекций	10
практических/ семинарских	
лабораторных	10
других (групповая, индивидуальная консультация и иные виды учебной деятельности, предусматривающие работу обучающихся с преподавателем) (ФКР)	1,2
Учебных часов на самостоятельную работу обучающихся (СР)	34
Учебных часов на подготовку к экзамену/зачету/дифференцированному зачету (Контроль)	52,8

Форма(ы) контроля:

экзамен \_\_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 дополнительна я литература, рекомендуемая студентам (номера из списка)	Задания по самостоятельно й работе студентов с указанием литературы, номеров задач	Форма контроля самостоятельной работы студентов (коллоквиумы, контрольные работы, компьютерные тесты и т.п.)
		ЛК	ПР/СЕМ	ЛР	СР			
1	2	3	4	5	6	7	8	9
1	<p><b>Введение в медико-генетическое консультирование.</b></p> <p>История изучения медицинской генетики и медико-генетического консультирования. Цели, задачи и принципы медико-генетического консультирования. Организация медико-биологической службы в России и Республике Башкортостан. Функции медико-генетической консультации. Правовые, биоэтические и деонтологические вопросы в медико-</p>	2			4	<p>Основная литература: 1,2 Дополнительная литература: 1, 4,5</p>	<p>Подготовка к семинару, подготовка к коллоквиуму, подготовка к тестированию, подготовка к лабораторной работе</p>	<p>Проведение устного опроса, коллоквиум, тест, лабораторная работа</p>

	генетическом консультировании. Современное состояние и перспективы медико-генетического консультирования.							
2	<b>Наследственные заболевания человека.</b> Наследственность и патология. Роль наследственных факторов в этиологии и патогенезе болезней. Классификация наследственной патологии. Методы исследования наследственных заболеваний. Моногенные болезни, классификация, типы наследования, общая характеристика. Хромосомные болезни, этиология, классификация и общая характеристика. Роль хромосомных и геномных мутаций в патологии в различные периоды онтогенеза.	2			4	Основная литература: 1,2 Дополнительная литература: 1-5	Подготовка к семинару, подготовка к коллоквиуму, подготовка к тестированию, подготовка к лабораторной работе	Проведение устного опроса, коллоквиум, тест, лабораторная работа
3	<b>Врожденные пороки развития и болезни с</b>	2			4	Основная литература: 1,2	Подготовка к семинару, подготовка к	Проведение устного опроса, коллоквиум, тест,

	<p><b>наследственной предрасположенностью.</b>  Врожденные пороки развития, основные понятия и классификация. Мониторинг врожденных пороков развития. Эмбриотоксическое и тератогенное действие средовых факторов. Болезни с наследственной предрасположенностью (многофакторные заболевания). Генетические и средовые факторы риска их развития. Генные сети. Основные методические подходы к исследованию многофакторных заболеваний. Гены предрасположенности к распространенным многофакторным заболеваниям (онкологическим, сердечно-сосудистым, аллергическим).</p>					Дополнительная литература: 1,4,5	коллоквиуму, подготовка к тестированию, подготовка к лабораторной работе	лабораторная работа
4	<p><b>Диагностика наследственных заболеваний.</b> Показания для медико-генетического консультирования.</p>	2			4	Основная литература: 1,2 Дополнительная литература:	Подготовка к семинару, подготовка к коллоквиуму, подготовка к	Проведение устного опроса, коллоквиум, тест, лабораторная работа

	<p>Принципы массовой диагностики наследственных болезней и характеристика просеивающих программ диагностики заболеваний у новорождённых. Предимплантационная диагностика. Пренатальная диагностика, инвазивные и неинвазивные методы. Прямая и косвенная ДНК-диагностика наследственных заболеваний.</p>					1-5	тестированию, подготовка к лабораторной работе	
5	<p><b>Профилактика и лечение наследственных заболеваний.</b>  Понятие о первичной, вторичной и третичной профилактике наследственных заболеваний и врожденных пороков развития.  Преконцепционная профилактика.  Профилактическое лечение, диспансеризация семей с наследственной патологией.</p>	2			4	<p>Основная литература: 1,2  Дополнительная литература: 1-5</p>	<p>Подготовка к семинару, подготовка к коллоквиуму, подготовка к тестированию, подготовка к лабораторной работе</p>	<p>Проведение устного опроса, коллоквиум, тест, лабораторная работа</p>

	Основные подходы к лечению наследственных болезней. Генотерапия. Медицина 4П. Генетический паспорт. Определение риска развития наследственных и многофакторных заболеваний.							
6	Методы исследования в медицинской генетике и медико-генетическом консультировании.			2	2	Основная литература: 1,2 Дополнительная литература: 1-5	Подготовка к семинару, подготовка к коллоквиуму, подготовка к тестированию, подготовка к лабораторной работе	Проведение устного опроса, коллоквиум, тест, лабораторная работа
7	Основы работы в медико-генетической лаборатории.			2	3	Основная литература: 1,2 Дополнительная литература: 1-5	Подготовка к семинару, подготовка к коллоквиуму, подготовка к тестированию, подготовка к лабораторной работе	Проведение устного опроса, коллоквиум, тест, лабораторная работа
8	Молекулярно-генетическая диагностика моногенных наследственных заболеваний.			2	3	Основная литература: 1,2 Дополнительная литература: 1-5	Подготовка к семинару, подготовка к коллоквиуму, подготовка к тестированию,	Проведение устного опроса, коллоквиум, тест, лабораторная работа

							подготовка к лабораторной работе	
9	Диагностика хромосомных заболеваний.			2	3	Основная литература: 1,2 Дополнительная литература: 1-5	Подготовка к семинару, подготовка к коллоквиуму, подготовка к тестированию, подготовка к лабораторной работе	Проведение устного опроса, коллоквиум, тест, лабораторная работа
10	Молекулярно-генетические основы многофакторных заболеваний			2	3	Основная литература: 1,2 Дополнительная литература: 1-5	Подготовка к семинару, подготовка к коллоквиуму, подготовка к тестированию, подготовка к лабораторной работе	Проведение устного опроса, коллоквиум, тест, лабораторная работа
	Экзамен							
	<b>Всего часов:</b>	10		10	34			



