

МИНОБРНАУКИ РОССИИ
ФГБОУ ВО «БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»
БИОЛОГИЧЕСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ

Актуализировано:
на заседании кафедры генетики и
фундаментальной медицины
протокол № 10 от «11» мая 2017 г.
Зав.кафедрой

 / Э.К. Хуснутдинова

Согласовано:
Председатель УМК биологического
факультета

 / И.А. Шпирная

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Дисциплина Медицинская генетика



вариативная часть

программа бакалавриата

Направление подготовки (специальность)
06.03.01 Биология

Направленность (профиль) подготовки
Генетика

Квалификация
Бакалавр

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

Для приема: 2015 г.

Уфа – 2017 г.

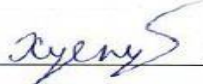
Составитель / составители: д.б.н., профессор Карунас А.С., к.б.н., доцент Нургалиева А.Х.

рабочая программа дисциплины актуализирована на заседании кафедры протокол от «11» мая 2017 г. № 10

Дополнения и изменения, внесенные в рабочую программу дисциплины, утверждены на заседании кафедры генетики и фундаментальной медицины: обновлен перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины, протокол № 10 от «15» июня 2018 г.

Зав. кафедрой _____  / Э.К.Хуснутдинова

Дополнения и изменения, внесенные в рабочую программу дисциплины, утверждены на заседании кафедры генетики и фундаментальной медицины: обновлено программное обеспечение, профессиональные базы данных и информационные справочные системы, протокол № 9 от «26» апреля 2019 г.

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	4
3. Содержание рабочей программы (объем дисциплины, типы и виды учебных занятий, учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся)	5
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	25
5.1. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины	25
5.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» и программного обеспечения, необходимых для освоения дисциплины	25
6. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по дисциплине	26

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	1. Знать: - основные закономерности и современные достижения генетики и селекции, геномики и медицинской генетики.	ОПК-7 – способностью применять базовые представления об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике	
	3. Знать: базовые теоретические положения и методы полевых, лабораторных и производственных исследований современной биологии и медицинской генетики.	ПК-3 - готовностью применять на производстве базовые общепрофессиональные знания теории и методов современной биологии	
Умения	2. Уметь: решать типичные задачи профессиональной деятельности на основе воспроизведения стандартных алгоритмов; анализировать результаты лабораторных экспериментов.	ОПК-7 – способностью применять базовые представления об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике	
	3. Уметь: применять базовые теоретические положения и методы полевых, лабораторных и производственных исследований современной биологии и медицинской генетики для решения общепрофессиональных задач.	ПК-3 - готовностью применять на производстве базовые общепрофессиональные знания теории и методов современной биологии	
Владения (навыки / опыт деятельности)	2. Владеть: методами лабораторных исследований по медицинской генетике и анализировать полученные результаты	ОПК-7 – способностью применять базовые представления об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике	
	3. Владеть: навыками решения профессиональных задач, используя базовые теоретические положения и методы полевых, лабораторных и производственных исследований современной биологии и медицинской генетики	ПК-3 - готовностью применять на производстве базовые общепрофессиональные знания теории и методов современной биологии	

2. Цель и место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Медицинская генетика» относится к вариативной части Б1.В.1.06.

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

Для освоения дисциплины необходимы компетенции, сформированные в рамках изучения следующих дисциплин: общей биологии, молекулярной биологии, химии, биохимии и физиологии человека, 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 «Медицинская генетика» является изучение наследования патологических признаков и полиморфизмов у человека, а также, более глубокое изучение генетики человека в целом.

2. Задачи курса:

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

Цикл Б.1, вариативная часть. Медицинская генетика изучается студентами в пятом семестре. Входит в цикл профессиональных дисциплин. Модуль «Медицинская генетика» представляет собой одну из основополагающих дисциплин в подготовке биологов. После изучения данного модуля 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 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 бакалавров по направлению подготовки - 06.03.01 Биология, профиль подготовки «Генетика», 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-7 - способностью применять базовые представления об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике

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

Код и формулировка компетенции ПК-3 - готовностью применять на производстве базовые общепрофессиональные знания теории и методов современной биологии

Этап (уровень) освоения компетенции	Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций)	Критерии оценивания результатов обучения			
		2 («Не удовлетворитель но»)	3 («Удовлетворител ьно»)	4 («Хорошо»)	5 («Отлично»)
Первый этап (уровень)	Знать: базовые теоретические положения и методы полевых, лабораторных и производствен ных исследований современной биологии и медицинской генетики.	Не знает базовые теоретические положения и методы полевых, лабораторных и производствен ных исследований современной биологии и медицинской генетики.	Демонстрирует частичные знания о базовых теоретических положениях и методах полевых, лабораторных и производственных исследований современной биологии и медицинской генетики.	Хорошо знает базовые теоретические положения и методы полевых, лабораторных и производствен ных исследований современной биологии и медицинской генетики.	Демонстрируе т высокий уровень знаний базовых теоретических положений и методов полевых, лабораторных и производствен ных исследований современной биологии и медицинской генетики.
Второй этап (уровень)	Уметь: применять базовые теоретические положения и методы полевых, лабораторных и производствен ных исследований современной биологии и медицинской генетики для решения общепрофессио нальных задач.	Не умеет применять базовые теоретические положения и методы полевых, лабораторных и производствен ных исследований современной биологии и медицинской генетики для решения общепрофессио нальных задач.	Способен на удовлетворительн ом уровне применять базовые теоретические положения и методы полевых, лабораторных и производственных исследований современной биологии и медицинской генетики для решения общепрофессио нальных задач.	Способен на хорошем базовом уровне применять базовые теоретические положения и методы полевых, лабораторных и производствен ных исследований современной биологии и медицинской генетики для решения общепрофессио нальных задач.	Способен на высоком уровне применять базовые теоретические положения и методы полевых, лабораторных и производствен ных исследований современной биологии и медицинской генетики для решения общепрофессио нальных задач.

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

Показатели сформированности компетенции.

Критериями оценивания являются баллы, которые выставляются преподавателем за виды деятельности (оценочные средства) по итогам изучения модулей (разделов дисциплины), перечисленных в рейтинг-плане дисциплины (для экзамена: текущий контроль – максимум 40 баллов; рубежный контроль – максимум 30 баллов, поощрительные баллы – максимум 10).

Шкалы оценивания:

(для экзамена:

от 45 до 59 баллов – «удовлетворительно»;

от 60 до 79 баллов – «хорошо»;

от 80 баллов – «отлично».

для зачета:

зачтено – от 60 до 110 рейтинговых баллов (включая 10 поощрительных баллов), не зачтено – от 0 до 59 рейтинговых баллов).

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 закономерности и современные достижения генетики и селекции, геномики и медицинской генетики	ОПК-7 - - способностью применять базовые представления об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике	устный опрос, творческие задания (доклады с презентациями)

	Знать базовые теоретические положения и методы полевых, лабораторных и производственных исследований современной биологии и медицинской генетики.	ПК-3 - готовностью применять на производстве базовые общепрофессиональные знания теории и методов современной биологии	индивидуальный опрос; лабораторные работы, рабочая тетрадь
2-й этап Умения	Уметь решать типичные задачи профессиональной деятельности на основе воспроизведения стандартных алгоритмов, анализировать результаты лабораторных экспериментов	ОПК-7 - способностью применять базовые представления об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике	тестирование, лабораторная работа, решение задач
	Уметь применять базовые теоретические положения и методы полевых, лабораторных и производственных исследований современной биологии и медицинской генетики для решения общепрофессиональных задач.	ПК-3 - готовностью применять на производстве базовые общепрофессиональные знания теории и методов современной биологии	устный опрос, дискуссия, лабораторная работа
3-й этап Владеть навыками	Владеть методами лабораторных исследований по медицинской генетике и анализировать полученные результаты	ОПК-7 - - способностью применять базовые представления об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике	тесты, лабораторная работа,
	Владеть навыками решения профессиональных задач, используя базовые теоретические положения и методы полевых, лабораторных и производственных исследований современной биологии и медицинской генетики	ПК-3 - готовностью применять на производстве базовые общепрофессиональные знания теории и методов современной биологии	лабораторная работа, решение задач

4.3. Рейтинг-план дисциплины

Рейтинг–план дисциплины представлен в приложении 2.

Освоение дисциплины проводится в результате посещения лекций, лабораторных занятий и в ходе внеаудиторной самостоятельной работы студентов в течение первого семестра третьего курса очного обучения студентов по специальности «Биология».

Внеаудиторная самостоятельная работа осуществляется в следующих формах:

самостоятельное изучение теоретического материала;
подготовка к лабораторным занятиям;
подготовка к контрольным работам;
подготовка к выполнению рубежных тестов.

Оценка знаний студентов ОДО по дисциплине «Медицинская генетика» проводится по балльно-рейтинговой системе. В течение семестра обучающиеся имеют возможность набрать до 70 баллов, при проведении итогового экзамена – 30 баллов.

Для получения оценки «удовлетворительно» достаточно набрать от 45 до 59 баллов.

Оценка «хорошо» соответствует 60-79 баллам. Для получения оценки «отлично» необходимо набрать 80-100 баллов.

Самостоятельная работа по подготовке к лабораторным занятиям и контрольным работам проводится при использовании литературы, приведенной в п.5. Самостоятельная работа по подготовке к итоговому контролю – экзамену проводится по программе дисциплины.

Формой промежуточной аттестации по дисциплине «Медицинская генетика» 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 в 10 баллов. Вопрос первый оценивает степень сформированности общепрофессиональных компетенций, вопрос второй – профессиональных компетенций, вопрос третий – общекультурных компетенций. Оценка ответа на вопрос от 4 до 5 баллов соответствует начальному уровню сформированности компетенции, от 6 до 8 – базовому, от 9 до 10 – повышенному. Каждый вопрос максимально оценивается 10-ю баллами. Таким образом, максимальный балл, который можно получить на экзамене составляет 30 баллов. Баллы, полученные при сдаче экзамена, суммируются с баллами, полученными в ходе семестра. Перевод оценки из 100-балльной в четырехбалльную производится следующим образом:

- отлично – от 80 до 110 баллов (включая 10 поощрительных баллов);
- хорошо – от 60 до 79 баллов;
- удовлетворительно – от 45 до 59 баллов;
- неудовлетворительно – менее 45 баллов.

Примерные вопросы к экзамену по медицинской генетике

1. Предмет и задачи генетики человека и медицинской генетики.
2. Формирование научных представлений о наследственной патологии у человека.
3. Становление и развитие генетики человека и медицинской генетики в России.
4. Международная и Российская программы "Геном человека". Общая характеристика генома человека.
5. Человек как объект медицинской генетики.
6. Связь медицинской генетики с биологическими и медицинскими дисциплинами.
7. Наследственные и врожденные болезни, семейные и спорадические.
8. Генетическая и клиническая классификации наследственных болезней.
9. Классификация наследственной патологии и ее удельный вес в структуре заболеваемости, смертности и инвалидизации населения.
10. Наследственность и гомеостаз организма. Генетическая детерминированность нормы реакции. Соотношение генетических факторов и условий внешней среды в развитии признаков у человека.
11. Методы исследования в медицинской генетике. Показания для проведения генетических методов исследования.

12. Генеалогический метод, его этапы и границы применения. Методика составления и описания родословных.
13. Критерии аутосомно-доминантного и аутосомно-рецессивного наследования. Примеры заболеваний с данными типами наследования.
14. Критерии сцепленного с полом наследования (X-сцепленное доминантное, X-сцепленное рецессивное, сцепленное с Y-хромосомой). Примеры заболеваний с данными типами наследования.
15. Близнецовый метод и его значение.Mono- и дизиготные близнецы. Конкордантность и дисконкордантность признаков.
16. Методика оценки соотносительной роли наследственности и среды в развитии патологических признаков у человека.
17. Популяционно-статистический метод. Использование закона Харди-Вайнберга в медицинской генетике.
18. Цитогенетический метод исследования. Цитогенетическая номенклатура. Система символов обозначения кариотипа. Современные методы исследования хромосом.
19. Дерматоглифический метод в диагностике хромосомных болезней.
20. Биохимические методы исследования наследственных заболеваний.
21. Массовая и селективная диагностика наследственных болезней. Скрининг новорожденных на фенилкетонурию, галактоземию, муковисцидоз, врожденный гипотиреоз и адреногенитальный синдром.
22. Молекулярно-генетические методы. Выделение нуклеиновых кислот, полимеразная цепная реакция (ПЦР), анализ полиморфизма длин рестриционных фрагментов (ПДРФ), электрофорез, ПЦР в реальном времени.
23. Молекулярно-генетические методы. Анализ конформационного полиморфизма однонитевой ДНК (SSCP). Секвенирование ДНК.
24. Основные принципы ДНК-диагностики наследственных болезней.
25. Мутации как этиологический фактор наследственных заболеваний. Геномные, генные, хромосомные, соматические мутации.
26. Моногенные заболевания, классификация, частота. Печатные и электронные каталоги В.А. Мак-Кьюсика.
27. Генетическая гетерогенность наследственных болезней и ее причины. Фенотипический полиморфизм наследственных заболеваний, его генетическая и средовая детерминация.
28. Клинико-генетическая и биохимическая характеристика распространенных наследственных моногенных заболеваний человека с установленным дефектом метаболизма, иллюстрирующая закономерности реализации генетического дефекта в болезнь.
29. Аутосомно-доминантные заболевания (синдром Марфана, нейрофиброматоз).
30. Болезни экспансии повторяющихся последовательностей (синдром X-фрагильной хромосомы, хорея Гентингтона, миотоническая дистрофия).
31. Доминантные X-сцепленные болезни (витамин-D-резистентный рахит, дефекты зубной эмали).
32. Аутосомно-рецессивные заболевания (фенилкетонурия, муковисцидоз, адреногенитальный синдром, галактоземия).
33. Мутации структурных генов и нарушение биосинтеза ферментов, структурных и транспортных белков, гормонов и иммуноглобулинов. Реализация дефекта

- образования фермента: недостаток конечного продукта (альбинизм, гипотиреоз), накопление промежуточных продуктов метаболизма (фенилкетонурия),
34. Рецессивное X-сцепленное наследование болезней (гемофилия А и В, миопатия Дюшенна-Беккера, дальтонизм).
 35. Наследственные нарушения углеводного обмена: галактоземия, мукополисахаридозы, гликогенозы.
 36. Наследственные дефекты обмена липидов: болезни Гоше, Нимана-Пика, Фабри.
 37. Наследственные нарушения обмена аминокислот (фенилкетонурия, альбинизм).
 38. Наследственные дефекты обмена пуринов и пиримидинов: синдром Леша-Найана, подагра.
 39. Наследственные нарушения ферментов эритроцитов: недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы. Гемоглобинопатии. Талассемии.
 40. Характеристика митохондриального генома человека. Митохондриальные заболевания, классификация, механизмы развития и клинические проявления.
 41. Геномный импринтинг. Болезни геномного импринтинга.
 42. Хромосомные болезни. Классификация и общая фенотипическая характеристика.
 43. Полиплоидии и анеуплоидии, частичные трисомии и моносомии.
 44. Полные и мозаичные формы, транслокационные варианты хромосомных заболеваний.
 45. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом.
 46. Влияние X и Y хромосом на закладку гонад и дифференциацию пола. Полисомия по половым хромосомам.
 47. Фенокариотипическая характеристика X-трисомий и других поли-X-синдромов. X-моносомия (синдром Шерешевского-Тернера). Синдром Клайнфельтера.
 48. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями аутосом. Полные трисомии аутосом. Синдромы Дауна, Патау, Эдвардса и их фенокариотипическая характеристика. Общие сведения о других типах трисомий.
 49. Хромосомные болезни, обусловленные хромосомными мутациями (синдром 5p-, синдром 4p-, синдром 9p+).
 50. Врожденные пороки развития, основные понятия и классификация.
 51. Механизмы тератогенеза при наследственных болезнях и экзогенных пороках.
 52. Эмбриотоксическое и тератогенное действие средовых факторов.
 53. Расщелины губы и неба, пороки центральной нервной системы.
 54. Тератогенное действие лекарственных препаратов: талидомидный синдром; эффекты других лекарственных препаратов.
 55. Мониторинг врожденных пороков развития. Определение риска рождения ребенка с врожденными пороками развития.
 56. Профилактика наследственной и врожденной патологии. Первичная, вторичная и третичная профилактика.
 57. Многофакторные заболевания, роль средовых и генетических факторов в развитии комплексной патологии.
 58. Межгенные и ген-средовые взаимодействия в детерминации риска развития многофакторных заболеваний.
 59. Основные методические подходы к исследованию многофакторных заболеваний: анализ генов-кандидатов, полногеномные анализы сцепления, полногеномные анализы ассоциации, полноэкзомное секвенирование и др.
 60. Генетические основы распространенных многофакторных заболеваний:

- онкологических, сердечно-сосудистых, аллергических и др.
61. Алкогольный синдром плода; влияние курения и наркотических веществ.
 62. Тератогенное влияние болезней матери и факторов среды.
 63. Влияние факторов, нарушающих равновесие генов (мутационный процесс, миграции, изоляция, инбридинг, дрейф генов), на распространенность наследственных болезней.
 64. Популяционно-генетические, социально-экономические и демографические факторы динамики наследственной патологии.
 65. Региональные и этнические особенности распространения некоторых заболеваний (серповидно-клеточная анемия, талассемии, недостаточность Г6-ФД и др.).
 66. Понятие о "грузе" наследственной патологии у человека.

Образец экзаменационного билета:

Утверждено
На заседании кафедры
Биохимии и биотехнологии
(протокол № _ от _____)
Зав. кафедрой _____

**БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ БИОЛОГИЧЕСКИЙ
ФАКУЛЬТЕТ**
Экзаменационная сессия 2018/2019
Дисциплина Медицинская генетика

Экзаменационный билет № 1

1. Критерии аутосомно-доминантного и аутосомно-рецессивного наследования заболеваний. Примеры заболеваний с данными типами наследования.
2. Болезни экспансии повторяющихся последовательностей (синдром Х-фрагильной хромосомы, хорея Гентингтона, миотоническая дистрофия).
3. Становление и развитие генетики человека и медицинской генетики в России.

Критерии оценки (в баллах):

- **25-30 баллов** выставляется студенту, если студент 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;

- **17-24 баллов** выставляется студенту, если студент 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;

- **10-16 баллов** выставляется студенту, если при ответе на теоретические вопросы студентом 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. Студент не решил задачу или при решении допущены грубые ошибки;

- **1-10 баллов** выставляется студенту, 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.

Критерии выставления оценки при промежуточной аттестации

отлично – от 80 до 110 баллов (включая 10 поощрительных баллов);

- хорошо – от 60 до 79 баллов;

- удовлетворительно – от 45 до 59 баллов;

- неудовлетворительно – менее 45 баллов.

Баллы, полученные при сдаче экзамена, суммируются с баллами, полученными в ходе семестра. Уровень знаний обучающегося по предмету соответствует оценке «удовлетворительно», если сумма баллов составляет 45-59 баллов, «хорошо», если сумма баллов составляет 61-79 баллов и «отлично», если сумма баллов составила 80-100 баллов. За особые заслуги студентов в ходе освоения программы по дисциплине выставляются поощрительные 10 баллов.

Критерии оценки ОЗО и ЗО. Для студентов, обучающихся на очно-заочной и заочной формах обучения критерии оценивания знаний на экзамене следующие:

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

- «удовлетворительно» выставляется студенту, если при ответе на теоретические вопросы студентом 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. Студент не решил задачу или при решении допущены грубые ошибки;

- «неудовлетворительно» выставляется студенту, 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, лабораторных 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.

Лабораторные работы

Лабораторная работа №1

Методы диагностики наследственных заболеваний

Лабораторная работа №2

Методы поиска мутаций

Лабораторная работа №3

Исследование моногенных заболеваний

Лабораторная работа №4

Исследование многофакторных заболеваний

Лабораторная работа №5

Определение частоты мутации в популяции

Критерии оценки (в баллах). Защита каждой лабораторной работы оценивается максимально в 5 баллов.

- 5 баллов выставляется студенту, если студент полностью выполнил все задания лабораторной работы, провел полный анализ результатов, сделал выводы

- 3-4 балла выставляется студенту, если студент полностью выполнил все задания лабораторной работы, провел неполный анализ результатов, сделал выводы

- 1-2 балла выставляется студенту, если студент не полностью выполнил задания контрольной работы и/или провел неполный анализ результатов, сделал некорректные выводы

Критерии оценки студентов ОЗО и ЗО. Защита лабораторной работы оценивается:

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

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

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

Вопросы для подготовки к коллоквиуму 1

1. Генеалогический метод, его этапы и границы применения. Методика составления и описания родословных.
2. Критерии аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного, сцепленного с полом наследования.
3. Генетический анализ при полигенном наследовании.
4. Особенности наследования митохондриальных заболеваний.
5. Значение генеалогического метода в составлении генетических карт хромосом.
6. Близнецовый метод и его значение в клинике. Идентификация зиготности близнецов. Методика оценки соотносительной роли наследственности и среды в развитии патологических признаков у человека.
7. Популяционно-статистический метод. Этапы исследования. Использование закона Харди-Вайнберга в медицинской генетике.
8. Цитогенетический метод исследования. Цитогенетическая номенклатура. Система символов обозначения кариотипа. Современные методы исследования хромосом (прометафазный анализ, флуоресцентная гибридизация, автордиография, использование молекулярных зондов).
9. Дерматоглифика в диагностике хромосомных болезней.

10. Биохимические методы исследования. Количественные методы в диагностике наследственных болезней (микробиологический тест Гатри, флуориметрия, хроматография, иммуноферментный анализ и др.).
11. Молекулярно-генетические методы. Основные методические подходы: выделение нуклеиновых кислот, рестрикция, полимеразная цепная реакция (ПЦР), ПЦР в реальном времени, электрофорез, блотт-гибридизация, методы секвенирования ДНК. Использование полиморфизма длин рестрикционных фрагментов ДНК (ПДРФ) при генетическом картировании и генетической "дактилоскопии".

Вопросы для подготовки к коллоквиуму 2

1. Классификация и частота генных болезней. Печатные и электронные каталоги В.А. Мак-Кьюсика.
2. Доминантные мутации как причина наследственных болезней. Пенетрантность и экспрессивность проявления доминантных мутаций. Спорадические случаи доминантных заболеваний.
3. Аутосомно-доминантные заболевания (синдром Марфана, нейрофиброматоз).
4. Доминантные Х-сцепленные болезни (витамин-Д-резистентный рахит, дефекты зубной эмали).
5. Болезни экспансии повторяющихся последовательностей (синдром Х-фрагильной хромосомы, хорея Гентингтона, миотоническая дистрофия).
6. Аутосомно-рецессивные заболевания (фенилкетонурия, муковисцидоз, аденогенитальный синдром, галактоземия).
7. Рецессивное Х-сцепленное наследование болезней (гемофилия А и В, миопатия Дюшенна-Беккера, дальтонизм).
8. Наследственные нарушения углеводного обмена: галактоземия, мукополисахаридозы, гликогенозы.
9. Наследственные дефекты обмена липидов: болезни Гоше, Нимана-Пика, Фабри.
10. Наследственные нарушения обмена аминокислот (фенилкетонурия, альбинизм).
11. Наследственные дефекты обмена пуринов и пиримидинов: синдром Леша-Найана, подагра.
12. Наследственные нарушения ферментов эритроцитов: недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы. Гемоглобинопатии. Талассемии.
13. Генетическая гетерогенность наследственных болезней и ее причины.
14. Фенотипический полиморфизм наследственных заболеваний, его генетическая и средовая детерминация.

Вопросы для подготовки к коллоквиуму 3

1. Значение и критерии полигенного наследования болезней с наследственным предрасположением.
2. Роль генетических и средовых факторов в развитии многофакторных заболеваний.
3. Основные методические подходы к исследованию многофакторных заболеваний: анализ генов-кандидатов, полногеномные анализы сцепления, полногеномные анализы ассоциации, полноэкзомное секвенирование и др.
4. Генетические основы распространенных многофакторных заболеваний: онкологических, сердечно-сосудистых, аллергических и др.

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

Задания для контрольной работы

Перечень вопросов для подготовки к контрольной работе 1

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

Перечень вопросов для подготовки к контрольной работе 2

1. Использование методов клинического, параклинического и специального генетического обследования для выявления наследственной патологии.
2. Показания для проведения генетических методов исследования.
3. Расчет риска при моногенной патологии.
4. Расчет риска при хромосомных болезнях в случаях анеуплоидии, а также мозаицизма у одного из родителей и при семейных формах структурных аномалий.

5. Принцип расчета риска при мультифакториальных болезнях.
6. Принципы массовой диагностики наследственных болезней и характеристика просеивающих программ.
7. Общие представления о методах скрининга новорожденных на фенилкетонурию, галактоземию, муковисцидоз, врожденный гипотиреоз, адреногенитальный синдром.
8. Основные принципы ДНК-диагностики наследственных болезней.
9. Прямая и косвенная ДНК-диагностика.
10. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний. Показания к применению. Амнио- и фетоскопия. Амнио-, хорио- и кордоцентез, плацентобиопсия.
11. Медико-генетическое консультирование как основа профилактики наследственных болезней.
12. Организация медико-генетической помощи в России. Медико-генетическая консультация как учреждение здравоохранения и ее основные функции.
13. Автоматизированные системы в медико-генетическом консультировании. Генетические регистры. Диагностические системы.

Пример рубежного теста по дисциплине
«Медицинская генетика»

1. Геном человека это:
 - А. Белковый аппарат клетки, содержащий совокупность всех молекул структурных белков и ферментов
 - Б. Наследственный аппарат клетки, содержащий весь объем информации, необходимой для развития организма
 - В. Энергетический аппарат клетки
 - Г. Совокупность всех экспрессирующихся молекул в клетке
 - Д. Совокупность всех метилированных последовательностей в клетке
2. Врождённые заболевания:
 - а) заболевания, обусловленные мутацией генов;
 - б) заболевания, проявляющиеся на 1-м году жизни ребёнка;
 - в) заболевания, проявляющиеся при рождении;
 - г) заболевания, не поддающиеся лечению.
3. Частота наследственных и врожденных заболеваний у новорожденных составляет:
 - А. 10%
 - Б. 1%
 - В. 5%
 - Г. 25%
 - Д. 50%
4. Частота хромосомных болезней у новорожденных составляет:
 - А. 0,1%
 - Б. 0,8%
 - В. 5%
 - Г. 10%
 - Д. 25%

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

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

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

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

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

Критерии оценки контрольной работы и теста(в баллах). Защита каждой контрольной работы, тестирование оцениваются максимально в 15 баллов.

- 12-15 баллов выставляется студенту, если он дал полный и верный ответ на все вопросы контрольной работы, теста.
- 9-11 баллов выставляется студенту, если ответил на все вопросы контрольной работы, теста. При ответе на вопросы допускает негрубые ошибки и неточности
- 5-8 баллов выставляется студенту, если ответил на более чем 50% вопросов контрольной работы, теста. При ответе на вопросы допускает ошибки и неточности.
- 1-4 балла выставляется студенту, если ответил на менее чем 50% вопросов контрольной работы, теста или коллоквиума. При ответе на вопросы допускает ошибки и неточности.

Критерии оценки контрольной работы и теста студентов ОЗО и ЗО. Защита каждой контрольной работы, тестирование оцениваются :

- «отлично» баллов выставляется студенту, если он дал полный и верный ответ на все вопросы контрольной работы, теста.
- «хорошо» выставляется студенту, если ответил на все вопросы контрольной работы, теста. При ответе на вопросы допускает негрубые ошибки и неточности
- «удовлетворительно» выставляется студенту, если ответил на более чем 50% вопросов контрольной работы, теста. При ответе на вопросы допускает ошибки и неточности.
- «неудовлетворительно» выставляется студенту, если ответил на менее чем 50% вопросов контрольной работы, теста. При ответе на вопросы допускает ошибки и неточности.

Критерии оценки коллоквиума (в баллах). Защита каждой контрольной работы оценивается максимально в 5 баллов.

- 5 баллов выставляется студенту, если он дал полный и верный ответ на все вопросы коллоквиума.
- 4 балла выставляется студенту, если ответил на все вопросы коллоквиума. При ответе на вопросы допускает негрубые ошибки и неточности.
- 3 балла выставляется студенту, если ответил на более чем 50% вопросов коллоквиума. При ответе на вопросы допускает ошибки и неточности.
- 1-2 балла выставляется студенту, если ответил на менее чем 50% вопросов коллоквиума. При ответе на вопросы допускает ошибки и неточности.

Критерии оценки коллоквиума студентов ОЗО и ЗО. Защита каждого коллоквиума оценивается:

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

5. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

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

Основная литература:

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

Дополнительная литература:

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

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

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

В ходе аудиторного и самостоятельного изучения дисциплины «Медицинская генетика» обучающиеся имеют возможность работать в двух компьютерных классах биологического факультета, оснащенных ПК с выходом в Интернет. Обучающиеся используют такие программы свободного доступа, как BLAST (для поиска родственных последовательностей в базе данных нуклеотидных и аминокислотных последовательностей), Pubmed (для поиска современных статей по изучаемому курсу) и другие (список Интернет – ресурсов).

6. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по дисциплине

Наименование специальных* помещений и помещений для самостоятельной работы	Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Перечень лицензионного программного обеспечения. Реквизиты подтверждающего документа
1. учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа: Аудитория №232(учебный корпус биофака),	Аудитория № 232 Учебная мебель, доска, мультимедиа-проекторPanasonicPT-LB78VE, экран	1. Windows 8 Russian. Windows Professional 8 Russian Upgrade. Договор № 104 от 17.06.2013 г. Лицензии

<p>аудитория №332 (учебный корпус биофака).</p> <p>2. учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа: аудитория №227 Лаборатория ПЦР-анализа (учебный корпус биофака).</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>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>5. помещения для самостоятельной работы: читальный зал №1, (главный корпус). Аудитория № 428 (учебный корпус биофака).</p>	<p>настенный ClassicNorma 244*183.</p> <p>Аудитория № 332 Учебная мебель, доска, мультимедиа-проектор Panasonic PT-LB78VE, экран настенный ClassicNorma 244*183.</p> <p>Аудитория № 227 Лаборатория ПЦР-анализа Лабораторная мебель, вытяжной шкаф, гельдокументирующая система Quantum-ST4-1000/26MX, ДНК-Амплификатор ABI GeneAmp 2720 Thermal Cycler с алюм. термоблоком на 96 пробирок, центрифуга Eppendorf 5804R с охлаждением, термостат жидкостной (баня), GFL-1041, автоклав паровой Tuttnauer модели 2540MK, камера электрофоретическая горизонтальная (2 шт), весы SPS2001F, Ohaus; авт. пипетка 0,5-5 мкл Black микронаконечник, Thermo. авт. пипетка 10-100 мкл Black Thermo, авт. пипетка 1-10 мл Лайт Thermo, авт. пипетка 100-1000 мкл Black Thermo, ПЦР-бокс БАВ-ПЦР-1 (2 шт), мини-центрифуга-вортекс "Micro-spin" FV-2400; центрифуга Eppendorf MiniSpin Plus для микропробирок 1,5/2,0 мл, 12 мест, до 14500 об/мин, ДНК-амплификатор в реальном времени BioRad CFX96 Real Touch System.</p> <p>Аудитория № 130 Учебная мебель, доска маркерная, экран настенный, мультимедиа-проектор EPSON EB-X8, компьютер-моноблок Lenovo C200 Atom, МФУ HP Laser Jet M1120, микроскоп МИКМЕД-5 (12 шт).</p> <p>Аудитория № 319 Лаборатория ИТ Учебная мебель, доска, персональный компьютер в комплекте №1 iRU Corp – 15 шт.</p> <p>Аудитория № 231 Лаборатория ИТ Учебная мебель, доска, экран белый, персональный компьютер в комплекте HP AiO 20" CQ 100 eu моноблок (12 шт)</p> <p>Читальный зал №1 Учебная мебель, учебный и справочный фонд, неограниченный круглосуточный доступ к электронным библиотечным системам (ЭБС) и БД, стенд по пожарной безопасности, моноблоки стационарные – 5 шт, МФУ (принтер, сканер, копир) - 1 шт. Wi-Fi доступ для мобильных устройств.</p> <p>Аудитория № 428 Учебная мебель, доска, мультимедиа-проектор InFocus IN119HDx, ноутбук Lenovo 550, экран настенный ClassicNorma 200*200, моноблоки стационарные - 2 шт.</p>	<p>бессрочные.</p> <p>2. Microsoft Office Standard 2013 Russian. Договор № 114 от 12.11.2014 г. Лицензии бессрочные.</p> <p>3. Программное обеспечение Moodle. Официальный оригинальный английский текст лицензии для системы Moodle, http://www.gnu.org/licenses/gpl.html Перевод лицензии для системы Moodle, http://rusgpl.ru/rusgpl.pdf</p>
--	--	--

МИНОБРНАУКИ РОССИИ
ФГБОУ ВО «БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»
БИОЛОГИЧЕСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ

СОДЕРЖАНИЕ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ

дисциплины Медицинская генетика на 5 семестр
(наименование дисциплины)

Очная

форма обучения

Вид работы	Объем дисциплины
Общая трудоемкость дисциплины (ЗЕТ / часов)	4/144
Учебных часов на контактную работу с преподавателем:	
лекций	18
практических/ семинарских	
лабораторных	36
других (групповая, индивидуальная консультация и иные виды учебной деятельности, предусматривающие работу обучающихся с преподавателем) (ФКР)	1,2
Учебных часов на самостоятельную работу обучающихся (СР)	36
Учебных часов на подготовку к экзамену/зачету/дифференцированному зачету (Контроль)	52,8

Форма(ы) контроля:
экзамен 5 семестр

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

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

	к исследованию многофакторных заболеваний. Генетические основы распространенных многофакторных заболеваний: онкологических, сердечно-сосудистых, аллергических и др.					1,4,5		
8.	Популяционная структура и наследственные болезни. Популяционно-генетические, социально-экономические и демографические факторы динамики наследственной патологии.	2		4	4	Основная литература: 1, 2 Дополнительная литература: 1,4,5	Подготовка к докладам	Проверка докладов с презентациями
9.	Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Принципы массовой и селективной диагностики наследственных болезней. Пренатальная и пресимптоматическая диагностика. Первичная, вторичная и третичная профилактика врожденных пороков развития и наследственных заболеваний. Основные подходы к лечению наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование.	2		4	4	Основная литература: 1, 2 Дополнительная литература: 1-5	Подготовка к докладам, тестированию	Доклады, Тестирование
	Экзамен							
	Всего часов:	18		36	36			

МИНОБРНАУКИ РОССИИ
ФГБОУ ВО «БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»
БИОЛОГИЧЕСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ

СОДЕРЖАНИЕ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ

дисциплины Медицинская генетика на 5 семестр
(наименование дисциплины)
Очно-заочная
форма обучения

Вид работы	Объем дисциплины
Общая трудоемкость дисциплины (ЗЕТ / часов)	4/144
Учебных часов на контактную работу с преподавателем:	
лекций	16
практических/ семинарских	
лабораторных	16
других (групповая, индивидуальная консультация и иные виды учебной деятельности, предусматривающие работу обучающихся с преподавателем) (ФКР)	1,2
Учебных часов на самостоятельную работу обучающихся (СР)	85
Учебных часов на подготовку к экзамену/зачету/дифференцированному зачету (Контроль)	25,8

Форма(ы) контроля:
экзамен 5 семестр

№ п/п	Тема и содержание	Форма изучения материалов: лекции, практические занятия, семинарские занятия, лабораторные работы, самостоятельная работа и трудоемкость (в часах)				Основная и дополнительная литература, рекомендуемая студентам (номера из списка)	Задания по самостоятельной работе студентов	Форма текущего контроля успеваемости (коллоквиумы, контрольные работы, компьютерные тесты и т.п.)
		ЛК	ПР/СЕМ	ЛР	СРС			
1	2	3	4	5	6	7	8	9
1.	<p>Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология человека.</p> <p>Введение. Предмет и задачи генетики человека и медицинской генетики. Становление и развитие генетики человека и медицинской генетики. Общая характеристика генома человека. Наследственные и врожденные болезни, семейные и спорадические. Классификация наследственной патологии и ее удельный вес в структуре заболеваемости, смертности и инвалидизации населения.</p>	2			5	<p>Основная литература: 1, 2</p> <p>Дополнительная литература: 1, 4,5</p>	Подготовка к устному опросу	Устный опрос
2.	<p>Методы исследования в медицинской генетике.</p> <p>Человек как объект генетического исследования. Клинико-генеалогический, близнецовый, биохимический, цитогенетический, дерматоглифический и молекулярно-генетический методы исследования.</p>	2		2	10	<p>Основная литература: 1, 2</p> <p>Дополнительная литература: 1-5</p>	Подготовка к устному опросу, защите лабораторной работы, коллоквиуму	Устный опрос, защита лабораторной работы, коллоквиум

3.	Генные болезни. Классификация генных болезней и частота встречаемости. Генетическая гетерогенность наследственных болезней. Заболевания с различными типами наследования: Наследственные нарушения обмена веществ.	2		2	10	Основная литература: 1, 2 Дополнительная литература: 1-5	Подготовка к коллоквиуму, защите лабораторной работы	Коллоквиум, защита лабораторной работы
4.	Заболевания с нетрадиционным типом наследования. Болезни экспансии повторяющихся последовательностей, болезни геномного импринтинга, митохондриальные заболевания.	2		2	10	Основная литература: 1, 2 Дополнительная литература: 1,4,5	Подготовка к устному опросу, защите лабораторной работы	Устный опрос, защита лабораторной работы
5.	Хромосомные болезни. Классификация и общая характеристика хромосомных заболеваний. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями аутосом.	2		2	10	Основная литература: 1, 2 Дополнительная литература: 1,4,5	Подготовка к контрольной работе, коллоквиуму, защите лабораторной работы	контрольная работа, защита лабораторной работы, коллоквиум
6.	Врожденные пороки развития. Определение, классификация врожденных пороков развития. Механизмы тератогенеза при наследственных болезнях и экзогенных пороках. Мониторинг врожденных пороков развития. Определение риска рождения ребенка с ВПР.	2		2	10	Основная литература: 1, 2 Дополнительная литература: 1,4,5	Подготовка к устному опросу, защите лабораторной работы	устный опрос, защита лабораторной работы
7.	Многофакторные заболевания. Роль генетических и средовых факторов в развитии многофакторных заболеваний. Основные методические подходы	2		2	10	Основная литература: 1, 2 Дополнительная литература: литература:	Подготовка к коллоквиуму, защите лабораторной работы	Коллоквиум, защита лабораторной работы, контрольная работа

	к исследованию многофакторных заболеваний. Генетические основы распространенных многофакторных заболеваний: онкологических, сердечно-сосудистых, аллергических и др.					1,4,5		
8.	Популяционная структура и наследственные болезни. Популяционно-генетические, социально-экономические и демографические факторы динамики наследственной патологии.	2		2	10	Основная литература: 1, 2 Дополнительная литература: 1,4,5	Подготовка к докладам	Проверка докладов с презентациями
9.	Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Принципы массовой и селективной диагностики наследственных болезней. Пренатальная и пресимптоматическая диагностика. Первичная, вторичная и третичная профилактика врожденных пороков развития и наследственных заболеваний. Основные подходы к лечению наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование.			2	10	Основная литература: 1, 2 Дополнительная литература: 1-5	Подготовка к докладам, тестированию	Доклады, Тестирование
	Экзамен							
	Всего часов:	16		16	85			

Рейтинг-план дисциплины

Медицинская генетиканаправление 06.03.01 Биология курс 3, семестр 5Количество часов по учебному плану 144, в т.ч. аудиторная работа 54,
самостоятельная работа 36

Виды учебной деятельности студентов	Балл за конкретное задание	Число заданий за семестр	Баллы	
			Минимальный	Максимальный
Модуль 1. Введение в медицинскую генетику. Методы исследования в медицинской генетике.				
Текущий контроль				
Лабораторная работа 1	5	1	0	5
Рубежный контроль				
Коллоквиум 1	5	1	0	5
Модуль 2. Генные и хромосомные болезни.				
Текущий контроль				
Лабораторная работа 2	5	1	0	5
Контрольная работа 1	10	1	0	10
Рубежный контроль				
Коллоквиум 2	5	1	0	5
Модуль 3. Врожденные пороки развития. Многофакторные заболевания.				
Текущий контроль				
Лабораторная работа 2	5	1	0	5
Рубежный контроль				
Коллоквиум 3	5	1	0	5
Модуль 4. Популяционная структура и наследственные болезни. Диагностика, профилактика и лечение наследственных болезней.				
Контрольная работа 2	10	1	0	10
Лабораторная работа 4	5	1	0	5
Рубежный контроль				
Тестирование	15	1	0	15
Поощрительные баллы				
1. Активная работа при проведении лабораторных работ	-	-	-	5
3. Выполнение индивидуального задания	-	-	-	5
Посещаемость (баллы вычитаются из общей суммы набранных баллов)				
1.Посещение лекционных занятий	-	-	-6	0
2. Посещение практических занятий	-	-	-10	0
Итоговый контроль				
Экзамен	1	30	0	30
Всего				110