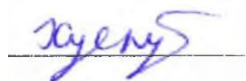


МИНОБРНАУКИ РОССИИ
ФГБОУ ВО «БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»
БИОЛОГИЧЕСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ

Утверждено:
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 Медико-генетическое консультирование



вариативная часть, дисциплина по выбору

программа специалитета

Направление подготовки (специальность)
06.05.01 Биоинженерия и биоинформатика

Направленность (профиль) подготовки
Молекулярная биоинженерия и биоинформатика

Квалификация
Биоинженер и биоинформатик

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: 2017 г.

Уфа – 2017 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 «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	5
3. Содержание рабочей программы (объем дисциплины, типы и виды учебных занятий, учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся)	5
4. Фонд оценочных средств по дисциплине	5
4.1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания	5
4.2. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций	6
4.3. Рейтинг-план дисциплины (при необходимости)	8
5. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины	14
5.1. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины	14
5.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» и программного обеспечения, необходимых для освоения дисциплины	15
6. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по дисциплине	15

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

Результаты обучения		Формируемая компетенция (с указанием кода)	Примечание
Знания	Знать - биологические и физико-химические законы, лежащие в основе методов биоинженерии	ОПК – 4 способность порождать новые идеи, выявлять фундаментальные проблемы, формулировать задачи, связанные с реализацией профессиональных функций, использовать для их решения методы изученных наук	
	Знать: - закономерности организации и функционирования геномов и протеомов	ПК- 1 способность самостоятельно проводить теоретическую и экспериментальную научно-исследовательскую работу в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин, а также оформлять ее в письменной форме, излагать в устной форме и участвовать в различных формах дискуссий	
Умения	Уметь - планировать проведение научных исследований в области биоинженерии и смежных наук	ОПК – 4 способность порождать новые идеи, выявлять фундаментальные проблемы, формулировать задачи, связанные с реализацией профессиональных функций, использовать для их решения методы изученных наук	
	Уметь: - использовать информацию, заключенную в базах данных по структуре геномов, белков, рецепторов, гормонов; - выделять и исследовать белки, пептиды, нуклеиновые кислоты; - грамотно излагать выводы исследований	ПК- 1 способность самостоятельно проводить теоретическую и экспериментальную научно-исследовательскую работу в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин, а также оформлять ее в письменной форме, излагать в устной форме и участвовать в различных формах дискуссий	
Владения (навыки / опыт деятельности)	Владеть -методами решения и преподавания фундаментальных проблем и задач, связанных с реализацией профессиональных функций	ОПК – 4 способность порождать новые идеи, выявлять фундаментальные проблемы, формулировать задачи, связанные с реализацией профессиональных функций, использовать для их решения методы изученных наук	
	Владеть: -навыками работы с биоинформационными ресурсами; - физико-химическими методами исследования макромолекул; -методами геномной инженерии и биоинженерии	ПК- 1 способность самостоятельно проводить теоретическую и экспериментальную научно-исследовательскую работу в области биоинженерии, биоинформатики и смежных	

		дисциплин, а также оформлять ее в письменной форме, излагать в устной форме и участвовать в различных формах дискуссий	
--	--	--	--

2. Цель и место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Медико-генетическое консультирование» относится к вариативной части, дисциплина по выбору Б1.В.ДВ.05.01

При очной форме обучения дисциплина изучается на 1 курсе, в 2 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.

Для освоения дисциплины необходимы компетенции, сформированные в рамках изучения следующих дисциплин: «Клеточная биология».

3. Содержание и структура дисциплины (модуля)

Содержание рабочей программы представлено в *Приложении № 1*.

4. Фонд оценочных средств по дисциплине

4.1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания

Код и формулировка компетенции ОПК – 4 способность порождать новые идеи, выявлять фундаментальные проблемы, формулировать задачи, связанные с реализацией профессиональных функций, использовать для их решения методы изученных наук

Этап (уровень) освоения компетенции	Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций)	Критерии оценивания результатов обучения	
		«не зачтено»	«зачтено»
Первый этап (уровень)	Знать - биологические и физико-химические законы, лежащие в основе методов биоинженерии	Не знает биологические и физико-химические законы, лежащие в основе методов биоинженерии	Знает -биологические и физико-химические законы, лежащие в основе методов биоинженерии
Второй этап (уровень)	Уметь - планировать проведение научных исследований в области биоинженерии и смежных наук	Не умеет планировать проведение научных исследований в области биоинженерии и смежных наук	Умеет планировать проведение научных исследований в области биоинженерии и смежных наук
Третий этап (уровень)	Владеть - методами решения и преподавания фундаментальных проблем и задач, связанных с реализацией	Не владеет методами решения и преподавания фундаментальных проблем и задач, связанных с реализацией профессиональных функций	Владеет методами решения и преподавания фундаментальных проблем и задач, связанных с реализацией профессиональных функций

	профессиональных функций	
--	--------------------------	--

Код и формулировка компетенции ПК- 1 способность самостоятельно проводить теоретическую и экспериментальную научно-исследовательскую работу в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин, а также оформлять ее в письменной форме, излагать в устной форме и участвовать в различных формах дискуссий

Этап (уровень) освоения компетенции	Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций)	Критерии оценивания результатов обучения	
		«не зачтено»	«зачтено»
Первый этап (уровень)	Знать - закономерности организации и функционирования геномов и протеомов	Не знает закономерности организации и функционирования геномов и протеомов	Знает закономерности организации и функционирования геномов и протеомов
Второй этап (уровень)	Уметь - использовать информацию, заключенную в базах данных по структуре геномов, белков, рецепторов, гормонов; - выделять и исследовать белки, пептиды, нуклеиновые кислоты; - грамотно излагать выводы исследований	Не умеет - использовать информацию, заключенную в базах данных по структуре геномов, белков, рецепторов, гормонов; - выделять и исследовать белки, пептиды, нуклеиновые кислоты; - грамотно излагать выводы исследований	Умеет - использовать информацию, заключенную в базах данных по структуре геномов, белков, рецепторов, гормонов; - выделять и исследовать белки, пептиды, нуклеиновые кислоты; - грамотно излагать выводы исследований
Третий этап (уровень)	Владеть - навыками работы с биоинформационными ресурсами; - физико-химическими методами исследования макромолекул; - методами генной инженерии и биоинженерии	Не владеет - навыками работы с биоинформационными ресурсами; - физико-химическими методами исследования макромолекул; - методами генной инженерии и биоинженерии	Владеет - навыками работы с биоинформационными ресурсами; - физико-химическими методами исследования макромолекул; - методами генной инженерии и биоинженерии

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 - биологические и физико-химические законы, лежащие в основе методов биоинженерии	ОПК – 4 способность порождать новые идеи, выявлять фундаментальные проблемы, формулировать задачи, связанные с реализацией	Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; коллоквиум

		профессиональных функций, использовать для их решения методы изученных наук	
	Знать: - закономерности организации и функционирования геномов и протеомов	ПК- 1 способность самостоятельно проводить теоретическую и экспериментальную научно-исследовательскую работу в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин, а также оформлять ее в письменной форме, излагать в устной форме и участвовать в различных формах дискуссий	Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; коллоквиум; лабораторные работы
2-й этап Умение	Уметь - планировать проведение научных исследований в области биоинженерии и смежных наук	ОПК – 4 способность порождать новые идеи, выявлять фундаментальные проблемы, формулировать задачи, связанные с реализацией профессиональных функций, использовать для их решения методы изученных наук	Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; коллоквиум
	Уметь: - использовать информацию, заключенную в базах данных по структуре геномов, белков, рецепторов, гормонов; - выделять и исследовать белки, пептиды, нуклеиновые кислоты; - грамотно излагать выводы исследований	ПК- 1 способность самостоятельно проводить теоретическую и экспериментальную научно-исследовательскую работу в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин, а также оформлять ее в письменной форме, излагать в устной форме и участвовать в различных формах дискуссий	Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; коллоквиум; лабораторные работы
3-й этап Владение	Владеть -методами решения и преподавания фундаментальных проблем и задач, связанных с реализацией профессиональных функций,	ОПК – 4 способность порождать новые идеи, выявлять фундаментальные проблемы,	Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; коллоквиум

ть навык ами		формулировать задачи, связанные с реализацией профессиональных функций, использовать для их решения методы изученных наук	
	Владеть: -навыками работы с биоинформационными ресурсами; - физико-химическими методами исследования макромолекул; -методами генной инженерии и биоинженерии;	ПК- 1 способность самостоятельно проводить теоретическую и экспериментальную научно-исследовательскую работу в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин, а также оформлять ее в письменной форме, излагать в устной форме и участвовать в различных формах дискуссий	Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; коллоквиум; лабораторные работы

4.3. Рейтинг-план дисциплины (при необходимости)

Рейтинг–план дисциплины представлен в Приложении 2.

Формой промежуточной аттестации по дисциплине «Медико-генетическое консультирование» является зачет.

Критериями оценивания являются баллы, которые выставляются преподавателем за виды деятельности (оценочные средства) по итогам изучения модулей (разделов дисциплины), перечисленных в рейтинг-плане дисциплины (для зачета: текущий контроль – максимум 50 баллов; рубежный контроль – максимум 50 баллов, поощрительные баллы – максимум 10).

Шкалы оценивания:

для зачета:

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

Примерные вопросы к зачету по «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

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

Внеаудиторная самостоятельная работа осуществляется в следующих формах:

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

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

Текущий контроль осуществляется по вопросам семинарских занятий, 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

Диагностика хромосомных заболеваний.

Лабораторная работа №3

Молекулярно-генетические основы многофакторных заболеваний

Критерии оценки (в баллах). Защита каждой лабораторной работы оценивается максимально в 10 баллов.

- 9-10 баллов выставляется студенту, если студент полностью выполнил все задания лабораторной работы, провел полный анализ результатов, сделал выводы
- 5-8 балла выставляется студенту, если студент полностью выполнил все задания лабораторной работы, провел неполный анализ результатов, сделал выводы
- 1-4 балла 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. 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 (НИПТ)
15. Неонатальный скрининг

Критерии оценки (в баллах) Защита каждого коллоквиума оценивается максимально в 10 баллов.

9-10__ баллов выставляется студенту, если он показывает не только высокий уровень теоретических знаний по изучаемой дисциплине, но и видит междисциплинарные связи. Ответ построен логично. Материал излагается четко, ясно, аргументировано.

7-8__ баллов выставляется студенту, если он показывает достаточный уровень теоретических и практических знаний, свободно оперирует терминами. Ответ построен логично, материал излагается грамотно, но допускает некоторые погрешности.

5-6__ баллов выставляется студенту, если он показывает знание основного практического материала. В ответе не всегда присутствует логика изложения. Студент испытывает затруднения при приведении практических примеров.

3-4__ балла выставляется студенту, если он показывает слабый уровень теоретических знаний. Неуверенно и логически непоследовательно излагает материал.

1-2__ балла выставляется студенту, если он показывает слабый уровень теоретических знаний. Ответ представлен в 2-3 предложениях.

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. Гентерапия. 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 (в баллах) Работа на семинаре оценивается максимально в 5 баллов.

4-5__ баллов выставляется студенту, если он показывает не только высокий уровень теоретических знаний по изучаемой дисциплине, но и видит междисциплинарные связи. Ответ построен логично. Материал излагается четко, ясно, аргументировано.

3__ балла выставляется студенту, если он показывает достаточный уровень теоретических и практических знаний, свободно оперирует терминами. Ответ построен логично, материал излагается грамотно, но допускает некоторые погрешности.

2__ балла выставляется студенту, если он показывает знание основного практического материала. В ответе не всегда присутствует логика изложения. Студент испытывает затруднения при приведении практических примеров.

1__ балл выставляется студенту, если он показывает слабый уровень теоретических знаний. Неуверенно и логически непоследовательно излагает материал.

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. Планомерная подготовка кадров медицинских генетиков
 4. Легко доступная помощь всем нуждающимся в ней.

Критерии оценкитеста:

- 9-10 баллов выставляется студенту, если он ответил на все вопросы или дал максимум 2 неверных ответа.
- 6-8 баллов выставляется студенту, если он дал менее 7 неверных ответов
- 3-5 баллов выставляется студенту, если ответил на менее чем 50% вопросов.
- 0-2 выставляется студенту, если ответил на менее чем 30% вопросов.

5. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

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

Основная литература:

1. Основы генетики человека [Электронный ресурс] : учеб. пособие / БашГУ; Д. Д. Надыршина [и др.] .— Уфа : РИЦ БашГУ, 2014
[URL:https://elib.bashedu.ru/dl/read/NadyrshinaOsnovyGenetiki.pdf](https://elib.bashedu.ru/dl/read/NadyrshinaOsnovyGenetiki.pdf)
2. Акуленко Л.В. [и др.]. Медицинская генетика – М.: ГЭОТАР – Медиа, 2015. – 192 с.: ил. – Библиотека БашГУ, Абонемент №3, 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., Нурғалиева А.Х., Прокофьева Д.С., Хуснутдинова Э.К. Анализ

генома человека: учебное пособие – Уфа: РИЦ БашГУ, 2016 – 80 с. – Библиотека БашГУ, абонемент №3, 29экземпляров

3. Молекулярно-генетические методы изучения наследственных болезней человека [Электронный ресурс]: учеб.пособие / А.Х. Нургалиева [и др.]; Башкирский государственный университет. — Уфа: РИЦ БашГУ, 2013. — Электрон.версия печ. публикации. — Доступ возможен через Электронную библиотеку БашГУ. — <URL:<https://elib.bashedu.ru/dl/read/Posob.Met.Molekul-Genet.DiagnostikiNasled.Zabolevanii.pdf>>

4. Медицинская биология и общая генетика [Электронный ресурс] : Учебник / Р. Г. Заяц [и др.] .— Минск : Высшая школа, 2012 .— 496 с. URL:<http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=144379&sr=1>

5. Курчанов, Н.А. Генетика человека с основами общей генетики [Электронный ресурс] / Н.А. Курчанов .— 2-е изд., перераб. и доп. — Санкт-Петербург : СпецЛит, 2009 .— 192 с. URL:<http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=105726>

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

1. Универсальная база данных <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>
2. База данных классической и молекулярной биологии www.molbiol.ru
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 «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
1. учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа: аудитория № 232 (учебный корпус биофака), аудитория № 332 (учебный	Аудитория № 232 Учебная мебель, доска, мультимедиа-проектор Panasonic PT-LB78VE, экран настенный Classic Norma, ноутбук Lenovo B570e. Аудитория № 332	1. Windows 8 Russian. Windows Professional 8 Russian Upgrade. Договор № 104 от 17.06.2013 г. Лицензии бессрочные 2. Microsoft Office Standard 2013

<p>корпус биофака).</p> <p>2. учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа: аудитория № 130 (учебный корпус биофака).</p> <p>3. учебная аудитория для проведения групповых и индивидуальных консультаций: аудитория № 130 (учебный корпус биофака), аудитория № 227, лаборатория ПЦР-анализа (учебный корпус биофака), аудитория № 319, лаборатория ИТ (учебный корпус биофака), аудитория № 231, лаборатория ИТ (учебный корпус биофака).</p> <p>4. учебная аудитория для текущего контроля и промежуточной аттестации: аудитория № 130 (учебный корпус биофака), аудитория № 319, лаборатория ИТ (учебный корпус биофака), аудитория № 231, лаборатория ИТ (учебный корпус биофака).</p> <p>5. помещения для самостоятельной работы: аудитория № 428 (учебный корпус биофака), читальный зал №1 (главный корпус).</p>	<p>Учебная мебель, доска, мультимедиа-проектор Panasonic PT-LB78VE, экран настенный Classic Norma, ноутбук Lenovo B570e.</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 № 231 Лаборатория ИТ Учебная мебель, доска, экран белый, персональный компьютер в комплекте HP AiO 20" CQ 100 eu моноблок (12 шт).</p> <p>Аудитория № 319 Лаборатория ИТ Учебная мебель, доска, персональный компьютер iRU Corp (15 шт).</p> <p>Аудитория № 428 Учебная мебель, доска, трибуна, мультимедиа-проектор InFocus IN119HDx, ноутбук Lenovo 550, экран настенный Classic Norma, моноблоки стационарные - 2 шт.</p> <p>Читальный зал №1 Учебная мебель, учебный и справочный фонд, неограниченный круглосуточный доступ к электронным библиотечным системам (ЭБС) и БД, моноблоки стационарные – 5 шт, МФУ (принтер, сканер, копир) - 1 шт., Wi-Fi доступ для мобильных устройств</p>	<p>Russian. Договор № 114 от 12.11.2014 г. Лицензии бессрочные.</p> <p>3. Kaspersky Endpoint Security для бизнеса – Стандартный. Договор №31806820398 от 17.09.2018 г. Срок действия лицензии до 25.09.2019.</p>
---	---	--

СОДЕРЖАНИЕ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ

дисциплины Медико-генетическое консультирование на 2 семестр
(наименование дисциплины)

__ очная __

форма обучения

Вид работы	Объем дисциплины
Общая трудоемкость дисциплины (ЗЕТ / часов)	2/72
Учебных часов на контактную работу с преподавателем:	
лекций	16
практических/ семинарских	16
лабораторных	16
других (групповая, индивидуальная консультация и иные виды учебной деятельности, предусматривающие работу обучающихся с преподавателем) (ФКР)	0,2
Учебных часов на самостоятельную работу обучающихся (СР)	23,8
Учебных часов на подготовку к экзамену/зачету/дифференцированному зачету (Контроль)	-

Форма(ы) контроля:
зачет __2__ семестр

№ п/ п	Тема и содержание	Форма изучения материалов: лекции, практические занятия, семинарские занятия, лабораторные работы, самостоятельная работа и трудоемкость (в часах)				Основная и 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>Введение в медико-генетическое консультирование.</p> <p>История изучения медицинской генетики и медико-генетического консультирования. Цели, задачи и принципы медико-генетического консультирования.</p> <p>Организация медико-биологической службы в России и Республике Башкортостан. Функции медико-генетической консультации. Правовые, биоэтические и деонтологические вопросы в медико-</p>	2	2		3	<p>Основная литература: 1,2</p> <p>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	Наследственные заболевания человека. 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.	4	4		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
3	Врожденные пороки развития и болезни с наследственной	4	4		3	Основная литература: 1,2	Подготовка к семинару, подготовка к	Проведение устного опроса, коллоквиум, тест,

	<p>предрасположенностью. 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>					<p>Дополнительная литература: 1,4,5</p>	<p>коллоквиуму, подготовка к тестированию, подготовка к лабораторной работе</p>	<p>лабораторная работа</p>
4	<p>Диагностиканаследственных заболеваний. Показания для медико-генетического консультирования. Принци</p>	4	4	3	<p>Основная литература: 1,2 Дополнительная литература:</p>	<p>Подготовка к семинару, подготовка к коллоквиуму, подготовка к</p>	<p>Проведение устного опроса, коллоквиум, тест, лабораторная работа</p>	

	пы 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.					1-5	тестированию, подготовка к лабораторной работе	
5	Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Понятие о первичной, вторичной и третичной профилактике наследственных заболеваний и врожденных пороков развития. Преконцепционная профилактика. Профилактическое лечение, диспансеризация семей с наследственной патологией. Основные подходы к	2	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

	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.				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
7	Диагностика хромосомных заболеваний.				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-генетические основы многофакторных заболеваний				2,8	Основная литература: 1,2 Дополнительная литература: 1-5	Подготовка к семинару, подготовка к коллоквиуму, подготовка к тестированию, подготовка к	Проведение устного опроса, коллоквиум, тест, лабораторная работа

							лабораторной работе	
	Экзамен							
	Всего часов:	16	16	16	23,8			

Рейтинг – план дисциплины
Медико-генетическое консультирование

Специальность Биоинженерия и биоинформатика
курс 1 семестр 2

Виды учебной деятельности студентов	Балл за конкретное задание	Число заданий за семестр	Баллы	
			Минимальный	Максимальный
Модуль 1				
Текущий контроль				
Семинар 1	5	1	0	5
Рубежный контроль (коллоквиум 1)	10	1	0	10
Модуль 2				
Текущий контроль				
Лабораторная работа 1	10	1	0	10
Семинар 2	5	1	0	5
Рубежный контроль (коллоквиум 2)	10	1	0	10
Модуль 3				
Текущий контроль				
Лабораторная работа 2	10	1	0	10
Семинар 3	5	1	0	5
Рубежный контроль (коллоквиум 3)	10	1	0	10
Модуль 4				
Текущий контроль				
Лабораторная работа 3	10	1	0	10
Семинар 4	5	1	0	5
Рубежный контроль (коллоквиум 4)	10	1	0	10
Рубежный контроль (тест)	10	1	0	10
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
Промежуточная аттестация				
Зачет	-	1	0	100
Всего				110