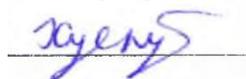


МИНОБРНАУКИ РОССИИ  
ФГБОУ ВО «БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
БИОЛОГИЧЕСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ

Утверждено:  
на заседании кафедры генетики и  
фундаментальной медицины  
протокол № 10 от «15» июня 2018 г.  
Зав.кафедрой



/ Э.К. Хуснутдинова

Согласовано:  
Председатель УМК биологического  
факультета



/ И.А. Шпирная

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**

Дисциплина Медицинская генетика

базовая часть

**программа специалитета**

Направление подготовки (специальность)  
06.05.01 Биоинженерия и биоинформатика

Направленность (профиль) подготовки  
Молекулярная биоинженерия и биоинформатика

Квалификация  
Биоинженер и биоинформатик

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

Для приема: 2018 г.

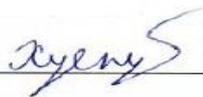
Уфа – 2018 г.

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 «15»июня 2018 г. № 10

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:<br>- основные проблемы современной науки и приемы самообразования  | <b>ОК-1</b> – способность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу   |            |
|                                       | Знать<br>- биологические и физико-химические законы, лежащие в основе методов медицинской генетики  | <b>ОПК – 4</b> способность порождать новые идеи, выявлять фундаментальные проблемы, формулировать задачи, связанные с реализацией профессиональных функций, использовать для их решения методы изученных наук |            |
|                                       | Знать:<br>- принципы управления производственным и научным коллективом  | <b>ПК-3</b> – способность осуществлять организационно-управленческую деятельность в области биоинженерии, биоинформатике и смежных дисциплин  |            |
| Умения                                | Уметь:<br>- приобретать систематические знания в области медицинской генетики<br>- осмысливать и делать обоснованные выводы из новой научной и учебной литературы, результатов экспериментов  | <b>ОК-1</b> – способность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу   |            |
|                                       | Уметь<br>- планировать проведение научных исследований в области биоинженерии и смежных наук  | <b>ОПК – 4</b> способность порождать новые идеи, выявлять фундаментальные проблемы, формулировать задачи, связанные с реализацией профессиональных функций, использовать для их решения методы изученных наук |            |
|                                       | Уметь:<br>- осуществлять планирование работы производственного и научного коллектива;<br>- осуществлять управление производственным и научным коллективом   | <b>ПК-3</b> – способность осуществлять организационно-управленческую деятельность в области биоинженерии, биоинформатике и смежных дисциплин  |            |
| Владения (навыки / опыт деятельности) | Владеть:<br>- навыками научного анализа и методологией научного подхода в научно-исследовательской и практической деятельности<br>- навыками приобретения умений и знаний<br>- методами формулирования гипотез, правил, законов, аксиом | <b>ОК-1</b> – способность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу   |            |
|                                       | Владеть<br>-методами решения и преподавания фундаментальных проблем и задач, связанных с реализацией профессиональных функций   | <b>ОПК – 4</b> способность порождать новые идеи, выявлять фундаментальные проблемы, формулировать задачи, связанные с реализацией профессиональных функций  |            |

|  |  |  |  |
|--|--|--|--|
|  |  | функций, использовать для их решения методы изученных наук   |  |
|  | Владеть:<br>- методами осуществления организационно-управленческой деятельности в области медицинской генетики | <b>ПК-3</b> – способность осуществлять организационно-управленческую деятельность в области биоинженерии, биоинформатике и смежных дисциплин |  |

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

Дисциплина «Медико-генетическое консультирование» относится к вариативной части, дисциплина по выбору Б1.Б.23

При очной форме обучения дисциплина изучается на 3 курсе, в 5 семестре.

1. Целью освоения дисциплины «Медицинская генетика» является изучение наследования патологических признаков и полиморфизмов у человека, а также, более глубокое изучение генетики человека в целом.

2. Задачи курса:

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

Для эффективного освоения данной дисциплины необходимы знания в области естественных наук, а именно: анатомии, физиологии человека и животных (структура клеток, тканей, органов, физиологии кровообращения, электрофизиология), молекулярной биологии (структура и свойства органических молекул, биосинтез макромолекул, обмен веществ), химии (неорганическая, органическая, аналитическая, физколлоидная), биологической химии.

## 3. Содержание и структура дисциплины (модуля)

Содержание рабочей программы представлено в *Приложении № 1*.

## 4. Фонд оценочных средств по дисциплине

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

Код и формулировка компетенции **ОК-1** – способность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу

| Этап освоения компетенции (уровень) | Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций) | Критерии оценивания результатов обучения                              |  |
|-------------------------------------|---|---|--|
|                                     |   | «не зачтено»  | «зачтено»  |
| Первый этап (уровень)               | Знать:<br>- основные проблемы современной науки и приемы самообразования                      | Не знает основные проблемы современной науки и приемы самообразования | Знает основные проблемы современной науки и приемы самообразования |

|                       |   |   |  |
|-----------------------|---|---|--|
| Второй этап (уровень) | Уметь:<br>- приобретать систематические знания в области медицинской генетики<br>- осмысливать и делать обоснованные выводы из новой научной и учебной литературы, результатов экспериментов  | Не умеет<br>- приобретать систематические знания в области медицинской генетики<br>- осмысливать и делать обоснованные выводы из новой научной и учебной литературы, результатов экспериментов  | Умеет<br>- приобретать систематические знания в области медицинской генетики<br>- осмысливать и делать обоснованные выводы из новой научной и учебной литературы, результатов экспериментов  |
| Третий этап (уровень) | Владеть:<br>- навыками научного анализа и методологией научного подхода в научно-исследовательской и практической деятельности<br>- навыками приобретения умений и знаний<br>- методами формулирования гипотез, правил, законов, аксиом | Не владеет<br>- навыками научного анализа и методологией научного подхода в научно-исследовательской и практической деятельности<br>- навыками приобретения умений и знаний<br>- методами формулирования гипотез, правил, законов, аксиом | Владеет<br>- навыками научного анализа и методологией научного подхода в научно-исследовательской и практической деятельности<br>- навыками приобретения умений и знаний<br>- методами формулирования гипотез, правил, законов, аксиом |

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

| Этап (уровень) освоения компетенции | Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций)                                  | Критерии оценивания результатов обучения   |   |
|-------------------------------------|--|--|---|
|                                     |  | «не зачтено»   | «зачтено»   |
| Первый этап (уровень)               | Знать<br>- 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<br>- 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<br>- методами решения и преподавания фундаментальных проблем и задач, связанных с реализацией профессиональных функций | Не владеет методами решения и преподавания фундаментальных проблем и задач, связанных с реализацией профессиональных функций | Владеет методами решения и преподавания фундаментальных проблем и задач, связанных с реализацией профессиональных функций |

**Код и формулировка компетенции ПК-3 – способность осуществлять организационно-управленческую деятельность в области биоинженерии, биоинформатике и смежных дисциплин**

| Этап (уровень) освоения компетенции | Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций) | Критерии оценивания результатов обучения |                  |
|-------------------------------------|---|--|------------------|
|                                     |   | «не зачтено»                             | «зачтено»        |
| Первый этап                         | Знать:  | Не знает - принципы                      | Знает - принципы |

|                       |   |  |   |
|-----------------------|---|--|---|
| (уровень)             | - принципы управления производственным и научным коллективом  | управления производственным и научным коллективом  | управления производственным и научным коллективом   |
| Второй этап (уровень) | Уметь:<br>- осуществлять планирование работы производственного и научного коллектива;<br>- осуществлять управление производственным и научным коллективом | Не умеет осуществлять планирование работы производственного и научного коллектива;<br>- осуществлять управление производственным и научным коллективом | Умеет осуществлять планирование работы производственного и научного коллектива;<br>- осуществлять управление производственным и научным коллективом |
| Третий этап (уровень) | Владеть:<br>- методами осуществления организационно-управленческой деятельности в области медицинской генетики  | Не владеет методами осуществления организационно-управленческой деятельности в области медицинской генетики  | Владеет методами осуществления организационно-управленческой деятельности в области медицинской генетики  |

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

| Этапы освоения     | Результаты обучения  | Компетенция   | Оценочные средства  |
|--------------------|--|---|---|
| 1-й этап<br>Знания | Знать:<br>- основные проблемы современной науки и приемы самообразования                           | <b>ОК-1</b> – способность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу   | Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; контрольная работа |
|                    | Знать<br>- биологические и физико-химические законы, лежащие в основе методов медицинской генетики | <b>ОПК – 4</b> способность порождать новые идеи, выявлять фундаментальные проблемы, формулировать задачи, связанные с реализацией профессиональных функций, использовать для их решения методы изученных наук | Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; контрольная работа |
|                    | Знать:<br>- принципы управления производственным и научным коллективом;                            | <b>ПК-3</b> – способность осуществлять организационно-управленческую деятельность в области биоинженерии, биоинформатике и смежных дисциплин  | Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; контрольная работа |
| 2-й                | Уметь:   | <b>ОК-1</b> – способность к   | Индивидуальный,   |

|   |   |   |   |
|---|---|---|---|
| этап<br><br>Умен<br>ия                      | - приобретать систематические знания в области медицинской генетики<br>- осмысливать и делать обоснованные выводы из новой научной и учебной литературы, результатов экспериментов  | абстрактному мышлению, анализу, синтезу   | групповой опрос;<br>тестирование;<br>контрольная работа                 |
|   | Уметь<br>- планировать проведение научных исследований в области биоинженерии и смежных наук  | <b>ОПК – 4</b> способность порождать новые идеи, выявлять фундаментальные проблемы, формулировать задачи, связанные с реализацией профессиональных функций, использовать для их решения методы изученных наук | Индивидуальный, групповой опрос;<br>тестирование;<br>контрольная работа |
|   | Уметь:<br>- осуществлять планирование работы производственного и научного коллектива;<br>- осуществлять управление производственным и научным коллективом   | <b>ПК-3</b> – способность осуществлять организационно-управленческую деятельность в области биоинженерии, биоинформатике и смежных дисциплин  | Индивидуальный, групповой опрос;<br>тестирование;<br>контрольная работа |
| 3-й этап<br><br>Владе<br>ть<br>навык<br>ами | Владеть:<br>- навыками научного анализа и методологией научного подхода в научно-исследовательской и практической деятельности<br>- навыками приобретения умений и знаний<br>- методами формулирования гипотез, правил, законов, аксиом | <b>ОК-1</b> – способность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу   | Индивидуальный, групповой опрос;<br>тестирование;<br>контрольная работа |
|   | Владеть<br>-методами решения и преподавания фундаментальных проблем и задач, связанных с реализацией профессиональных функций   | <b>ОПК – 4</b> способность порождать новые идеи, выявлять фундаментальные проблемы, формулировать задачи, связанные с реализацией профессиональных функций, использовать для их решения методы изученных наук | Индивидуальный, групповой опрос;<br>тестирование;<br>контрольная работа |
|   | Владеть:<br>- методами осуществления организационно-управленческой деятельности в области медицинской генетики  | <b>ПК-3</b> – способность осуществлять организационно-управленческую деятельность в области биоинженерии, биоинформатике и смежных дисциплин  | Индивидуальный, групповой опрос;<br>тестирование;<br>контрольная работа |

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

Рейтинг–план дисциплины представлен в Приложении 2.

Формой промежуточной аттестации по дисциплине «Медицинская генетика» является зачет.

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

Шкалы оценивания:

для зачета:

зачтено – от 60 до 110 рейтинговых баллов (включая 10 поощрительных баллов),

не зачтено – от 0 до 59 рейтинговых баллов).

### **Примерные вопросы к зачету по медицинской генетике**

1. Предмет и задачи генетики человека и медицинской генетики.
2. Формирование научных представлений о наследственной патологии у человека.
3. Становление и развитие генетики человека и медицинской генетики в России.
4. Международная и Российская программы "Геном человека". Общая характеристика генома человека.
5. Человек как объект медицинской генетики.
6. Связь медицинской генетики с биологическими и медицинскими дисциплинами.
7. Наследственные и врожденные болезни, семейные и спорадические.
8. Генетическая и клиническая классификации наследственных болезней.
9. Классификация наследственной патологии и ее удельный вес в структуре заболеваемости, смертности и инвалидизации населения.
10. Наследственность и гомеостаз организма. Генетическая детерминированность нормы реакции. Соотношение генетических факторов и условий внешней среды в развитии признаков у человека.
11. Методы исследования в медицинской генетике. Показания для проведения генетических методов исследования.
12. Генеалогический метод, его этапы и границы применения. Методика составления и описания родословных.
13. Критерии аутосомно-доминантного и аутосомно-рецессивного наследования. Примеры заболеваний с данными типами наследования.
14. Критерии сцепленного с полом наследования (X-сцепленное доминантное, X-сцепленное рецессивное, сцепленное с Y-хромосомой). Примеры заболеваний с данными типами наследования.
15. Близнецовый метод и его значение.Mono- и дизиготные близнецы. Конкордантность и дисконкордантность признаков.
16. Методика оценки относительной роли наследственности и среды в развитии патологических признаков у человека.
17. Популяционно-статистический метод. Использование закона Харди-Вайнберга в медицинской генетике.
18. Цитогенетический метод исследования. Цитогенетическая номенклатура. Система символов обозначения кариотипа. Современные методы исследования хромосом.
19. Дерматоглифический метод в диагностике хромосомных болезней.
20. Биохимические методы исследования наследственных заболеваний.

21. Массовая и селективная диагностика наследственных болезней. Скрининг новорожденных на фенилкетонурию, галактоземию, муковисцидоз, врожденный гипотиреоз и адреногенитальный синдром.
22. Молекулярно-генетические методы. Выделение нуклеиновых кислот, полимеразная цепная реакция (ПЦР), анализ полиморфизма длин рестрикционных фрагментов (ПДРФ), электрофорез, ПЦР в реальном времени.
23. Молекулярно-генетические методы. Анализ конформационного полиморфизма одонитевой ДНК (SSCP). Секвенирование ДНК.
24. Основные принципы ДНК-диагностики наследственных болезней.
25. Мутации как этиологический фактор наследственных заболеваний. Геномные, генные, хромосомные, соматические мутации.
26. Моногенные заболевания, классификация, частота. Печатные и электронные каталоги В.А. Мак-Кьюсика.
27. Генетическая гетерогенность наследственных болезней и ее причины. Фенотипический полиморфизм наследственных заболеваний, его генетическая и средовая детерминация.
28. Клинико-генетическая и биохимическая характеристика распространенных наследственных моногенных заболеваний человека с установленным дефектом метаболизма, иллюстрирующая закономерности реализации генетического дефекта в болезнь.
29. Аутосомно-доминантные заболевания (синдром Марфана, нейрофиброматоз).
30. Болезни экспансии повторяющихся последовательностей (синдром Х-фрагильной хромосомы, хорея Гентингтона, миотоническая дистрофия).
31. Доминантные Х-сцепленные болезни (витамин-Д-резистентный рахит, дефекты зубной эмали).
32. Аутосомно-рецессивные заболевания (фенилкетонурия, муковисцидоз, адреногенитальный синдром, галактоземия).
33. Мутации структурных генов и нарушение биосинтеза ферментов, структурных и транспортных белков, гормонов и иммуноглобулинов. Реализация дефекта образования фермента: недостаток конечного продукта (альбинизм, гипотиреоз), накопление промежуточных продуктов метаболизма (фенилкетонурия),
34. Рецессивное Х-сцепленное наследование болезней (гемофилия А и В, миопатия Дюшенна-Беккера, дальтонизм).
35. Наследственные нарушения углеводного обмена: галактоземия, мукополисахаридозы, гликогенозы.
36. Наследственные дефекты обмена липидов: болезни Гоше, Нимана-Пика, Фабри.
37. Наследственные нарушения обмена аминокислот (фенилкетонурия, альбинизм).
38. Наследственные дефекты обмена пуринов и пиримидинов: синдром Леша-Найана, подагра.
39. Наследственные нарушения ферментов эритроцитов: недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы. Гемоглобинопатии. Талассемии.
40. Характеристика митохондриального генома человека. Митохондриальные заболевания, классификация, механизмы развития и клинические проявления.
41. Геномный импринтинг. Болезни геномного импринтинга.
42. Хромосомные болезни. Классификация и общая фенотипическая характеристика.

43. Полиплоидии и анеуплоидии, частичные трисомии и моносомии.
44. Полные и мозаичные формы, транслокационные варианты хромосомных заболеваний.
45. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом.
46. Влияние X и Y хромосом на закладку гонад и дифференциацию пола. Полисомия по половым хромосомам.
47. Фенокариотипическая характеристика X-трисомий и других поли-X-синдромов. X-моносомия (синдром Шерешевского-Тернера). Синдром Клайнфельтера.
48. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями аутосом. Полные трисомии аутосом. Синдромы Дауна, Патау, Эдвардса и их фенокариотипическая характеристика. Общие сведения о других типах трисомий.
49. Хромосомные болезни, обусловленные хромосомными мутациями (синдром 5p-, синдром 4p-, синдром 9p+).
50. Врожденные пороки развития, основные понятия и классификация.
51. Механизмы тератогенеза при наследственных болезнях и экзогенных пороках.
52. Эмбриотоксическое и тератогенное действие средовых факторов.
53. Расщелины губы и неба, пороки центральной нервной системы.
54. Тератогенное действие лекарственных препаратов: талидомидный синдром; эффекты других лекарственных препаратов.
55. Мониторинг врожденных пороков развития. Определение риска рождения ребенка с врожденными пороками развития.
56. Профилактика наследственной и врожденной патологии. Первичная, вторичная и третичная профилактика.
57. Многофакторные заболевания, роль средовых и генетических факторов в развитии комплексной патологии.
58. Межгенные и ген-средовые взаимодействия в детерминации риска развития многофакторных заболеваний.
59. Основные методические подходы к исследованию многофакторных заболеваний: анализ генов-кандидатов, полногеномные анализы сцепления, полногеномные анализы ассоциации, полноэкзомное секвенирование и др.
60. Генетические основы распространенных многофакторных заболеваний: онкологических, сердечно-сосудистых, аллергических и др.
61. Алкогольный синдром плода; влияние курения и наркотических веществ.
62. Тератогенное влияние болезней матери и факторов среды.
63. Влияние факторов, нарушающих равновесие генов (мутационный процесс, миграции, изоляция, инбридинг, дрейф генов), на распространенность наследственных болезней.
64. Популяционно-генетические, социально-экономические и демографические факторы динамики наследственной патологии.
65. Региональные и этнические особенности распространения некоторых заболеваний (серповидно-клеточная анемия, талассемии, недостаточность Гб-ФД и др.).
66. Понятие о "грузе" наследственной патологии у человека.

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

Внеаудиторная самостоятельная работа осуществляется в следующих формах:

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

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

Текущий контроль осуществляется по вопросам семинарских занятий, рубежный контроль осуществляется по вопросам контрольных работ и с помощью тестирования

### **Вопросы к семинарским занятиям**

#### **Семинар 1**

1. Генеалогический метод, его этапы и границы применения. Методика составления и описания родословных.
2. Критерии аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного, сцепленного с полом наследования.
3. Генетический анализ при полигенном наследовании.
4. Особенности наследования митохондриальных заболеваний.
5. Значение генеалогического метода в составлении генетических карт хромосом.
6. Близнецовый метод и его значение в клинике. Идентификация зиготности близнецов. Методика оценки соотносительной роли наследственности и среды в развитии патологических признаков у человека.
7. Популяционно-статистический метод. Этапы исследования. Использование закона Харди-Вайнберга в медицинской генетике.
8. Цитогенетический метод исследования. Цитогенетическая номенклатура. Система символов обозначения кариотипа. Современные методы исследования хромосом (прометафазный анализ, флуоресцентная гибридизация, автордиография, использование молекулярных зондов).
9. Дерматоглифика в диагностике хромосомных болезней.
10. Биохимические методы исследования. Количественные методы в диагностике наследственных болезней (микробиологический тест Гатри, флуориметрия, хроматография, иммуноферментный анализ и др.).
11. Молекулярно-генетические методы. Основные методические подходы: выделение нуклеиновых кислот, рестрикция, полимеразная цепная реакция (ПЦР), ПЦР в реальном времени, электрофорез, блотт-гибридизация, методы секвенирования ДНК. Использование полиморфизма длин рестрикционных фрагментов ДНК (ПДРФ) при генетическом картировании и генетической "дактилоскопии".

#### **Семинар2**

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, адреногенитальный синдром, галактоземия).

### **Семинар 3**

1. Рецессивное Х-сцепленное наследование болезней (гемофилия А и В, миопатия Дюшенна-Беккера, дальтонизм).
2. Наследственные нарушения углеводного обмена: галактоземия, мукополисахаридозы, гликогенозы.
3. Наследственные дефекты обмена липидов: болезни Гоше, Нимана-Пика, Фабри.
4. Наследственные нарушения обмена аминокислот (фенилкетонурия, альбинизм).
5. Наследственные дефекты обмена пуринов и пиримидинов: синдром Леша-Найана, подагра.
6. Наследственные нарушения ферментов эритроцитов: недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы. Гемоглобинопатии. Талассемии.
7. Генетическая гетерогенность наследственных болезней и ее причины.
8. Фенотипический полиморфизм наследственных заболеваний, его генетическая и средовая детерминация.

### **Семинар 4**

1. Значение и критерии полигенного наследования болезней с наследственным предрасположением.
2. Роль генетических и средовых факторов в развитии многофакторных заболеваний.
3. Основные методические подходы к исследованию многофакторных заболеваний: анализ генов-кандидатов, полногеномные анализы сцепления, полногеномные анализы ассоциации, полноэкзомное секвенирование и др.
4. Генетические основы распространенных многофакторных заболеваний: онкологических, сердечно-сосудистых, аллергических и др.
5. Генетика мультифакториальных врожденных пороков развития, основные понятия и классификация. Изолированные и множественные пороки.

### **Семинар 5**

1. Наследственно обусловленные патологические реакции па действие внешних факторов.
2. Общие представления о фармакогенетических реакциях.
3. Экогенетические реакции на воздействие факторов внешней среды (загрязнения окружающей среды, биоагенты и др.).
4. Сочетанные заболевания. Синтропия генов.
5. Межгенные и ген-средовые взаимодействия в развитии многофакторных заболеваний. Генные сети.
6. Оценка риска развития многофакторных заболеваний.

**Критерии оценки (в баллах)** Работа на семинаре оценивается максимально в 10 баллов. 8-10\_\_ баллов выставляется студенту, если он показывает не только высокий уровень теоретических знаний по изучаемой дисциплине, но и видит междисциплинарные связи. Ответ построен логично. Материал излагается четко, ясно, аргументировано. 6-7\_\_ балла выставляется студенту, если он показывает достаточный уровень теоретических и практических знаний, свободно оперирует терминами. Ответ построен логично, материал излагается грамотно, но допускает некоторые погрешности. 3-5\_\_ балла выставляется студенту, если он показывает знание основного практического материала. В ответе не всегда присутствует логика изложения. Студент испытывает затруднения при приведении практических примеров. 0-2\_\_ балл выставляется студенту, если он показывает слабый уровень теоретических знаний. Неуверенно и логически непоследовательно излагает материал.

## Задания для контрольной работы

### Перечень вопросов для подготовки к контрольной работе 1

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

### Перечень вопросов для подготовки к контрольной работе 2

1. Использование методов клинического, параклинического и специального генетического обследования для выявления наследственной патологии.
2. Показания для проведения генетических методов исследования.
3. Расчет риска при моногенной патологии.
4. Расчет риска при хромосомных болезнях в случаях анеуплоидии, а также мозаицизма у одного из родителей и при семейных формах структурных аномалий.
5. Принцип расчета риска при мультифакториальных болезнях.
6. Принципы массовой диагностики наследственных болезней и характеристика просеивающих программ.
7. Общие представления о методах скрининга новорожденных на фенилкетонурию, галактоземию, муковисцидоз, врожденный гипотиреоз, адреногенитальный синдром.
8. Основные принципы ДНК-диагностики наследственных болезней.
9. Прямая и косвенная ДНК-диагностика.
10. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний. Показания к применению. Амнио- и фетоскопия. Амнио-, хорио- и кордоцентез, плацентобиопсия.
11. Медико-генетическое консультирование как основа профилактики наследственных болезней.

12. Организация медико-генетической помощи в России. Медико-генетическая консультация как учреждение здравоохранения и ее основные функции.
13. Автоматизированные системы в медико-генетическом консультировании. Генетические регистры. Диагностические системы.

**Критерии оценки (в баллах)** Контрольная работа оценивается максимум в 15 баллов

12-15\_\_ баллов выставляется студенту, если он показывает не только высокий уровень теоретических знаний по изучаемой дисциплине, но и видит междисциплинарные связи. Ответ построен логично. Материал излагается четко, ясно, аргументировано.

9-11\_\_ баллов выставляется студенту, если он показывает достаточный уровень теоретических и практических знаний, свободно оперирует терминами. Ответ построен логично, материал излагается грамотно, но допускает некоторые погрешности.

6-8\_\_ баллов выставляется студенту, если он показывает знание основного практического материала. В ответе не всегда присутствует логика изложения. Студент испытывает затруднения при приведении практических примеров.

3-5\_\_ балла выставляется студенту, если он показывает слабый уровень теоретических знаний. Неуверенно и логически непоследовательно излагает материал.

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

Изучение дисциплины завершается рубежным контролем в виде **тестирования**. Количество заданий в 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  
**«Медицинская генетика»**

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

4. Частота хромосомных болезней у новорожденных составляет:
  - А. 0,1%
  - Б. 0,8%
  - В. 5%
  - Г. 10%
  - Д. 25%
5. Частота моногенных болезней в расчете на новорожденных:
  - А. 3%
  - Б. 0,1%
  - В. 1%
  - Г. 5%
  - Д. 10%
6. Признаками наследственных заболеваний в целом являются:
  1. Вовлечение в патологический процесс нескольких систем и органов
  2. Сегрегация симптомов в семьях
  3. Микроаномалии и нормальные варианты фенотипа в роли диагностически признаков
  4. Высокая температура тела
7. Общими признаками хромосомных болезней являются:
  1. Низкая масса тела при доношенной беременности
  2. Сочетание умственной отсталости с врожденными пороками развития
  3. Сокращение продолжительности жизни
  4. Депигментация кожи
8. У человека в норме различают типы хромосом:
  1. Акроцентрические ;
  2. Метacentрические ;
  3. Субметacentрические ;
  4. Политенные
9. У человека хромосомный набор в норме содержит:
  1. Аутосомы
  2. Хромосомы типа «ламповых щеток»
  3. Половые хромосомы;
  4. Политенные
10. Количество генов, кодирующих белки в хромосомах X и Y:
  - А. Приблизительно одинаково;
  - Б. В хромосоме X намного больше, чем в хромосоме Y;
  - В. В хромосоме Y намного больше, чем в хромосоме X;
  - Г. В хромосоме Y полностью отсутствуют;
  - Д. В хромосоме X полностью отсутствуют.
11. Стадия клеточного деления наиболее удобная для изучения хромосом:
  - А. Профаза
  - Б. Метафаза
  - В. Анафаза
  - Г. Интерфаза
  - Д. Телофаза

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

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

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

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

### **Критерии оценки теста (максимум 20 баллов) :**

- 15-20 баллов выставляется студенту, если он ответил на все вопросы или дал максимум 2 неверных ответа.
- 10-14 баллов выставляется студенту, если он дал менее 7 неверных ответов
- 5-9баллов выставляется студенту, если ответил на менее чем 50% вопросов.
- 0-4 выставляется студенту, если ответил на менее чем 30% вопросов.

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

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

#### **Основная литература:**

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

#### **Дополнительная литература:**

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

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

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

10. Электронный каталог Библиотеки БашГУ - <http://www.bashlib.ru/catalogi/>

11. Электронная библиотека диссертаций РГБ -<http://diss.rsl.ru/>

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

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

| Наименование специальных помещений и помещений для самостоятельной работы   | Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы  | Перечень лицензионного программного обеспечения. Реквизиты подтверждающего документа   |
|---|--|--|
| 1   | 2  | 3  |
| <p><b>1. учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа:</b> аудитория № 232 (учебный корпус биофака), аудитория № 332 (учебный корпус биофака).</p> <p><b>2. учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа:</b> аудитория № 130 (учебный корпус биофака).</p> <p><b>3. учебная аудитория для проведения групповых и индивидуальных консультаций:</b> аудитория № 130 (учебный корпус биофака), аудитория № 227, лаборатория ПЦР-анализа (учебный корпус биофака), аудитория № 319, лаборатория ИТ (учебный корпус биофака), аудитория № 231, лаборатория ИТ (учебный корпус биофака).</p> <p><b>4. учебная аудитория для текущего контроля и промежуточной аттестации:</b> аудитория № 130 (учебный корпус биофака), аудитория № 319, лаборатория ИТ (учебный корпус биофака), аудитория № 231, лаборатория ИТ (учебный корпус биофака).</p> | <p style="text-align: center;"><b>Аудитория № 232</b></p> <p>Учебная мебель, доска, мультимедиа-проектор Panasonic PT-LB78VE, экран настенный Classic Norma 244*183.</p> <p style="text-align: center;"><b>Аудитория № 332</b></p> <p>Учебная мебель, доска, мультимедиа-проектор Panasonic PT-LB78VE, экран настенный Classic Norma 244*183.</p> <p style="text-align: center;"><b>Аудитория № 227</b><br/><b>Лаборатория ПЦР-анализа</b></p> <p>Лабораторная мебель, вытяжной шкаф, гельдокументирующая система Quantum-ST4-1000/26MX, ДНК-Амплификатор ABI GeneAmp 2720 Thermal Cycler с алюм. термоблоком на 96 пробирок, центрифуга Eppendorf 5804R с охлаждением, термостат жидкостной (баня), GFL-1041, автоклав паровой Tuttnauer модели 2540MK, камера электрофоретическая горизонтальная (2 шт), весы SPS2001F, Ohaus; авт. пипетка 0,5-5 мкл Black микронаконечник, Thermo. авт. пипетка 10-100 мкл Black Thermo, авт. пипетка 1-10 мл Лайт Thermo, авт. пипетка 100-1000 мкл Black Thermo, ПЦР-бокс БАВ-ПЦР-1 (2 шт), мини-центрифуга-вортекс "Micro-spin" FV-2400; центрифуга Eppendorf MiniSpin Plus для микропробирок 1,5/2,0 мл, 12 мест, до 14500 об/мин, ДНК-амплификатор в реальном времени BioRad CFX96 Real Touch System.</p> <p style="text-align: center;"><b>Аудитория № 130</b></p> <p>Учебная мебель, доска маркерная, экран настенный, мультимедиа-проектор EPSON EB-X8, компьютер-моноблок Lenovo C200 Atom, МФУ HP Laser Jet M1120, микроскоп МИКМЕД-5 (12 шт).</p> <p style="text-align: center;"><b>Аудитория № 231</b></p> | <p>1. Windows 8 Russian. Windows Professional 8 Russian Upgrade. Договор № 104 от 17.06.2013 г. Лицензии бессрочные</p> <p>2. Microsoft Office Standard 2013 Russian. Договор № 114 от 12.11.2014 г. Лицензии бессрочные</p> |

|  |  |  |
|--|--|--|
| <p><b>5. помещения для самостоятельной работы:</b><br/> аудитория № 428 (учебный корпус биофака), читальный зал №1 (главный корпус).</p> | <p><b>Лаборатория ИТ</b><br/> Учебная мебель, доска, экран белый, персональный компьютер в комплекте HPAiO 20”CQ 100 eu моноблок (12 шт).</p> <p><b>Аудитория № 319</b><br/> <b>Лаборатория ИТ</b><br/> Учебная мебель, доска, персональный компьютер в комплекте №1 iRU Corp – 15 шт.</p> <p><b>Аудитория № 428</b><br/> Учебная мебель, доска, трибуна, мультимедиа-проектор InFocusIN119HDx, ноутбук Lenovo 550, экран настенный ClassicNorma 200*200, моноблоки стационарные - 2 шт.</p> <p><b>Читальный зал №1</b><br/> Учебная мебель, учебный и справочный фонд, неограниченный круглосуточный доступ к электронным библиотечным системам (ЭБС) и БД, стенд по пожарной безопасности, моноблоки стационарные – 5 шт, МФУ (принтер, сканер, копир) - 1 шт.</p> |  |
|--|--|--|

### СОДЕРЖАНИЕ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ

дисциплины Медицинская генетика на 6 семестр  
(наименование дисциплины)

очная

форма обучения

| Вид работы  | Объем дисциплины |
|---|------------------|
| Общая трудоемкость дисциплины (ЗЕТ / часов)   | 2/72             |
| Учебных часов на контактную работу с преподавателем:  |                  |
| лекций  | 16               |
| практических/ семинарских   | 16               |
| лабораторных  |                  |
| других (групповая, индивидуальная консультация и иные виды учебной деятельности, предусматривающие работу обучающихся с преподавателем) (ФКР) | 0,2              |
| Учебных часов на самостоятельную работу обучающихся (СР)  | 39,8             |
| Учебных часов на подготовку к экзамену/зачету/дифференцированному зачету (Контроль)   | -                |

Форма(ы) контроля:  
зачет 2 семестр

| №<br>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/<br>СЕМ | ЛР | СРС |  |  |   |
| 1        | 2   | 3  | 4          | 5  | 6   | 7  | 8  | 9   |
| 1.       | <b>Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология человека.</b><br>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. | 1  | 1          |    | 4   | Основная литература:<br>1, 2<br>Дополнительная литература:<br>1, 4,5             | Подготовка к устному опросу  | Устный опрос  |
| 2.       | <b>Методы исследования в медицинской генетике.</b><br>Человек как объект генетического исследования. Клинико-генеалогический, близнецовый, биохимический, цитогенетический, дерматоглифический и молекулярно-генетический методы исследования.  | 2  | 2          |    | 4   | Основная литература:<br>1, 2<br>Дополнительная литература:<br>1-5                | Подготовка к устному опросу, защите лабораторной работы, коллоквиуму | Устный опрос, защита лабораторной работы, коллоквиум  |

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

|    |   |    |    |  |      |   |                                     |                                   |
|----|---|----|----|--|------|---|-------------------------------------|-----------------------------------|
|    | к исследованию многофакторных заболеваний. Генетические основы распространенных многофакторных заболеваний: онкологических, сердечно-сосудистых, аллергических и др.  |    |    |  |      | 1,4,5   |                                     |                                   |
| 8. | <b>Популяционная структура и наследственные болезни.</b> Популяционно-генетические, социально-экономические и демографические факторы динамики наследственной патологии.  | 2  | 2  |  | 4    | Основная литература:<br>1, 2<br>Дополнительная литература:<br>1,4,5 | Подготовка к докладам               | Проверка докладов с презентациями |
| 9. | <b>Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний.</b> Принципы массовой и селективной диагностики наследственных болезней. Пренатальная и пресимптоматическая диагностика. Первичная, вторичная и третичная профилактика врожденных пороков развития и наследственных заболеваний. Основные подходы к лечению наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование. | 1  | 1  |  | 5,8  | Основная литература:<br>1, 2<br>Дополнительная литература:<br>1-5   | Подготовка к докладам, тестированию | Доклады, Тестирование             |
|    | Экзамен   |    |    |  |      |   |                                     |                                   |
|    | <b>Всего часов:</b>   | 16 | 16 |  | 39,8 |   |                                     |                                   |

**Рейтинг – план дисциплины**  
**Медико-генетическое консультирование**

Специальность Биоинженерия и биоинформатика  
курс 1 семестр 2

| Виды учебной деятельности студентов                                    | Балл за конкретное задание | Число заданий за семестр | Баллы       |              |
|--|----------------------------|--------------------------|-------------|--------------|
|  |                            |                          | Минимальный | Максимальный |
| <b>Модуль 1</b>  |                            |                          |             |              |
| <b>Текущий контроль</b>  |                            |                          |             |              |
| Семинар 1  | 10                         | 1                        | 0           | 10           |
| Семинар 2  | 10                         | 1                        | 0           | 10           |
| Семинар 3  | 10                         | 1                        | 0           | 10           |
| <b>Рубежный контроль (контрольная работа 1)</b>                        | 15                         | 1                        | 0           | 15           |
| <b>Модуль 2</b>  |                            |                          |             |              |
| <b>Текущий контроль</b>  |                            |                          |             |              |
| Семинар 4  | 10                         | 1                        | 0           | 10           |
| Семинар 5  | 10                         | 1                        | 0           | 10           |
| <b>Рубежный контроль (контрольная работа 2)</b>                        | 15                         | 1                        | 0           | 15           |
| <b>Рубежный контроль (тест)</b>  | 20                         | 1                        | 0           | 20           |
| <b>Поощрительные баллы</b>   |                            |                          |             |              |
| 1. Активная работа при проведении лабораторных работ                   | -                          | -                        | -           | 5            |
| 3. Выполнение индивидуального задания                                  | -                          | -                        | -           | 5            |
| <b>Посещаемость (баллы вычитаются из общей суммы набранных баллов)</b> |                            |                          |             |              |
| 1.Посещение лекционных занятий   | -                          | -                        | -6          | 0            |
| 2. Посещение практических занятий                                      | -                          | -                        | -10         | 0            |
| <b>Промежуточная аттестация</b>  |                            |                          |             |              |
| Зачет  | -                          | 1                        | 0           | 100          |
| Всего  |                            |                          |             | 110          |