



МИНОБРНАУКИ РОССИИ
БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ
БИОЛОГИЧЕСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ

УТВЕРЖДЕНО:

на заседании кафедры генетики и
фундаментальной медицины
протокол от «27» июня 2022 г. № 14
Зав. кафедрой  /
Э.К.Хуснутдинова

СОГЛАСОВАНО:

Декан биологического
факультета

 / С.А. Башкатов
«28» июня 2022 г.

**УРОВЕНЬ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
ПОДГОТОВКА КАДРОВ ВЫСШЕЙ КВАЛИФИКАЦИИ**

**ПРОГРАММА ПОДГОТОВКИ НАУЧНО-ПЕДАГОГИЧЕСКИХ КАДРОВ
В АСПИРАНТУРЕ**

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Медицинская генетика

Вариативная часть

Направление подготовки
06.06.01. Биологические науки

Направленность (профиль) подготовки
Генетика

Квалификация

Исследователь. Преподаватель-исследователь

Форма обучения
очная, заочная

Уфа – 2022 г.

Разработчик (разработчики):

Карунас / д.б.н., доцент, профессор кафедры генетики и фундаментальной
медицины, Карунас А.С.

(подпись)

Прокофьева / к.б.н., доцент кафедры генетики и фундаментальной медицины,
Прокофьева Д.С.

(подпись)

Нургалиева / к.б.н., доцент кафедры генетики и фундаментальной медицины,
Нургалиева А.Х.

(подпись)

Хуснутдинова / д.б.н., профессор, заведующая кафедрой генетики и
фундаментальной медицины, Хуснутдинова Э.К.

(подпись)

Список документов и материалов

1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы	4
2. Цели и место дисциплины в структуре образовательной программы	6
3. Содержание рабочей программы (объем дисциплины, типы и виды учебных занятий, учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся)	8
4. Фонд оценочных средств по дисциплине	8
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	8
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	8
5. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины	25
5.1. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины	25
5.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» и программного обеспечения, необходимых для освоения дисциплины	25
6. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по дисциплине	26
Приложение №1	28

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

В результате освоения основной профессиональной образовательной программы обучающийся должен овладеть следующими результатами обучения по дисциплине:

Результаты обучения		Формируемая компетенция (с указанием кода)	Примечание
Знания	Знать результаты современных отечественных и зарубежных фундаментальных и прикладных исследований в области медицинской генетики, знать клинические и молекулярные особенности наследственных и наследственно-обусловленных заболеваний	ПК-1: способностью и готовностью изучать научно-биологическую и научно-медицинскую информацию, отечественный и зарубежный опыт по тематике исследования	
	Знать основы генетического анализа, этапы исследования наследственных и наследственно-обусловленных заболеваний	ПК-2: способностью проводить генетический анализ, самостоятельно ставить задачу исследования наиболее актуальных проблем, имеющих значение для генетики отдельного организма или популяции, грамотно планировать эксперимент личный и в группе и реализовывать его на практике	
	Знать современные методы исследований, применяемых в медицинской генетике и медико-генетическом консультировании, знать особенности применения методов молекулярно-генетического анализа	ПК-3: способностью применять знания современных достижений в области генетики для решения комплексных исследовательских задач молекулярно-генетического анализа	

	при исследовании наследственных и наследственно-обусловленных заболеваний		
Умения	Уметь анализировать результаты современных отечественных и зарубежных фундаментальных и прикладных исследований в области медицинской генетики	ПК-1: способность и готовностью изучать научно-биологическую и научно-медицинскую информацию, отечественный и зарубежный опыт по тематике исследования	
	Уметь самостоятельно ставить задачу исследования, определять необходимые методы анализа	ПК-2: способность проводить генетический анализ, самостоятельно ставить задачу исследования наиболее актуальных проблем, имеющих значение для генетики отдельного организма или популяции, грамотно планировать эксперимент личный и в группе и реализовывать его на практике	
	Уметь использовать основные методы медицинской генетики в практической деятельности	ПК-3: способность применять знания современных достижений в области генетики для решения комплексных исследовательских задач молекулярно-генетического анализа	
Владения (навыки / опыт деятельности)	Владеть навыками применения на практике знаний научно-биологической и научно-медицинской информации, отечественного и зарубежного опыта в области медицинской генетики	ПК-1: способность и готовностью изучать научно-биологическую и научно-медицинскую информацию, отечественный и зарубежный опыт по тематике исследования	
	Владеть навыками проведения	ПК-2: способность проводить	

	генетического анализа, планирования эксперимента в области медицинской генетики	генетический анализ, самостоятельно ставить задачу исследования наиболее актуальных проблем, имеющих значение для генетики отдельного организма или популяции, грамотно планировать эксперимент личный и в группе и реализовывать его на практике	
	Владеть основными методами медико-генетических исследований, навыками применения на практике знаний современных достижений в области медицинской генетики для решения комплексных исследовательских задач	ПК-3: способность применять знания современных достижений в области генетики для решения комплексных исследовательских задач молекулярно-генетического анализа	

2. Цели и место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Медицинская генетика» относится к *вариативной* части.

Дисциплина изучается на 4 курсе в 7 семестре – очная форма обучения, на 3,4 курсах в 6,7 семестрах – заочная форма обучения.

Целью дисциплины «Медицинская генетика» является изучение наследования патологических признаков и полиморфизмов у человека, а также, более глубокое изучение генетики человека в целом. подготовка обучающихся к сдаче кандидатского экзамена по специальности 03.02.07 – Генетика.

Для освоения дисциплины необходимы компетенции, сформированные в рамках изучения следующих дисциплин, как «Генетика» «Молекулярная генетика». Дисциплина «Медицинская генетика» – дисциплина, необходимая для ознакомления аспирантов с теоретическими вопросами наследования патологических признаков и сложно наследуемых признаков у человека; выработки навыков решения задач из области медицинской генетики, расчета генетического риска; освоение методов медицинской генетики и медико-генетического консультирования; выработки навыков самостоятельной работы с web-ресурсами по медицинской генетике. Она включает в себя исследования по следующим направлениям:

1. *Человек как объект генетического исследования. Методы исследования в медицинской генетике.*

Предмет и задачи генетики человека и медицинской генетики. Международная и Российская программы "Геном человека". Наследственные и врожденные болезни,

семейные и спорадические. Типы классификации наследственных болезней. Классификация наследственных болезней. Человек как объект медицинской генетики. Патологическая анатомия генома человека. Связь медицинской генетики с биологическими и медицинскими дисциплинами. Генеалогический метод, его этапы и границы применения. Критерии аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного, сцепленного с полом наследования. Особенности проявления признаков в условиях неполной пенетрантности, варьирующей экспрессивности, при антиципации и генном импринтинге. Генетический анализ при полигенном наследовании. Особенности наследования митохондриальных заболеваний. Близнецовый метод и его значение в клинике. Популяционно-статистический метод. Цитогенетический метод исследования. Биохимические методы исследования. Молекулярно-генетические методы, основные методические подходы: выделение нуклеиновых кислот, рестрикция, полимеразная цепная реакция (ПЦР), электрофорез, блоттинг, гибридизация с использованием молекулярных зондов. Методы секвенирования ДНК. Основные принципы ДНК-диагностики наследственных болезней.

2. Хромосомные болезни

Классификация и общая фенотипическая характеристика хромосомных болезней. Полиплоидии и анеуплоидии, частичные трисомии и моносомии. Полные и мозаичные формы, транслокационные варианты. Однородительские дисомии, хромосомный инпринтинг. Частота и типы хромосомных мутаций в онтогенезе человека. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом. Влияние X и Y хромосом на закладку гонад и дифференциацию пола. Полисомия по половым хромосомам. Структурная аномалия X-хромосомы, ломкость X-хромосомы. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями аутосом. Полные трисомии аутосом. Синдромы Дауна, Патау, Эдвардса и их фенотипическая характеристика. Общие сведения о других типах трисомии. Частичные трисомии и моносомии аутосом. Фенотипические сопоставления при избытке и недостатке материала одной и той же хромосомы. Полиморфизм хромосом и патология. Роль дисбаланса по гетерохроматиновым районам хромосом в нарушениях развития человека. Полиморфизм хромосомных болезней. Антенатально летальные аберрации хромосом и проблема отбора у человека.

3. Генные болезни

Классификация и частота генных болезней. Печатные и электронные каталоги В.А. Мак-Кьюсика для аутосомно-доминантных, аутосомно-рецессивных и X-сцепленных фенотипов человека. Специфические особенности развития и проявления генных мутаций при различных типах наследования. Доминантные мутации как причина наследственных болезней. Проявление эффекта действия доминантных генов в гетерозиготном состоянии и гомозиготном состоянии. Доминантные заболевания с поздней манифестацией. Доминантные наследственные заболевания с аномалиями клеточных мембран. Доминантные X-сцепленные болезни. Пенетрантность и экспрессивность проявления доминантных мутаций. Спорадические случаи доминантных заболеваний в семьях и роль неомутаций в их развитии. Специфические особенности рецессивного действия мутантных генов и их значение в патогенезе заболеваний человека. Мутации структурных генов и нарушение биосинтеза ферментов, структурных и транспортных белков, гормонов и иммуноглобулинов. Реализация дефекта образования фермента: недостаток конечного продукта, накопление промежуточных продуктов метаболизма, избыточная компенсаторная реакция при выпадении звена в цепи саморегуляции. Генетические нарушения мембранного транспорта. Рецессивные наследственные болезни с недостатком двух ферментов. Комбинативное действие генов у гетерозигот по аномальным аллелям ("компаунд-гетерозиготы"). Рецессивное X-сцепленное наследование болезней. Функциональный мозаицизм X-хромосомы у женщин и его проявление у кондукторов мутантного гена. Соотношение полов при аутосомных наследственных заболеваниях. Ограниченное проявление аутосомных болезней. Генетическая

гетерогенность наследственных болезней и ее причины. Фенотипический полиморфизм наследственных заболеваний, его генетическая и средовая детерминация.

4. Болезни с наследственным предрасположением

Значение и критерии полигенного наследования болезней с наследственным предрасположением. Роль пара- и генотипических факторов в развитии мультифакториальных заболеваний. Методы генетического анализа наследственного предрасположения на примере атеросклероза, гипертонической болезни, язвенной болезни и др. Генетические основы онкологических заболеваний. Генетика мультифакториальных врожденных пороков развития, основные понятия и классификация. Изолированные и множественные пороки. Малые аномалии развития. Наследственно обусловленные патологические реакции на действие внешних факторов. Общие представления о фармакогенетических реакциях. Экогенетические реакции на воздействие факторов внешней среды (загрязнения окружающей среды, биоагенты и др.). Сочетанные заболевания. Синтропия генов.

5. Врожденные пороки развития

Классификация пороков. Механизмы тератогенеза при наследственных болезнях и экзогенных пороках. Эмбриотоксическое и тератогенное действие средовых факторов. Расщелины губы и неба, пороки ЦНС, врожденный гипотиреоз. Тератогенное действие лекарственных препаратов: талидомидный синдром; эффекты других лекарственных препаратов. Алкогольный синдром плода; влияние курения и наркотических веществ. Тератогенное влияние болезней матери и факторов среды; гербицидов. Принципы проверки веществ на тератогенность.

6. Диагностика, профилактика и лечение наследственных болезней. Генетическое консультирование.

Использование методов клинического, параклинического и специального генетического обследования для выявления наследственной патологии. Показания для проведения генетических методов исследования (клинико-генетического, цитогенетического, биохимического, молекулярно-генетического и др. методов). Принципы массовой диагностики наследственных болезней и характеристика просеивающих программ. Принципы избирательного просеивания для выявления наследственных дефектов. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний. Показания к применению. Методы пренатальной диагностики. Медико-генетическое консультирование как основа профилактики наследственных болезней. Предиктивная медицина. Организация медико-генетической помощи в России. Медико-генетические центры.

3. Содержание рабочей программы (объем дисциплины, типы и виды учебных занятий, учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы аспирантов)

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

ПК-1: способность и готовностью изучать научно-биологическую и научно-медицинскую информацию, отечественный и зарубежный опыт по тематике исследования

Этап (уровень) освоения компетенции	Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций)	Критерии оценивания результатов обучения			
		2 («Не удовлетвор ительно»)	3 («Удовлетвор ительно»)	4 («Хорошо»)	5 («Отлично»)
Первый этап (уровень)	Знать: результаты современных отечественных и зарубежных фундаменталь ных и прикладных исследований в области медицинской генетики, знать клинические и молекулярные особенности наследственны х и наследственно- обусловленных заболеваний	Отсутствие знаний	Неполные представлени я о результатах современных отечественны х и зарубежных фундаменталь ных и прикладных исследований в области медицинской генетики, клинические и молекулярны х особенностях наследственн ых и наследственн о- обусловленны х заболеваний	Сформирован ные, но содержащие отдельные пробелы в представлени и о результатах современных отечественны х и зарубежных фундаменталь ных и прикладных исследований в области медицинской генетики, клинические и молекулярны х особенностях наследственн ых и наследственн о- обусловленны х заболеваний	Сформирова нные систематиче ские представлен ия о результатах современны х отечественн ых и зарубежных фундamenta льных и прикладных исследовани й в области медицинско й генетики, клинические и молекулярн ых особенности х наследствен ных и наследствен но- обусловленн ых заболеваний
Второй этап (уровень)	Уметь: анализировать результаты современных отечественных и зарубежных фундаменталь ных и прикладных исследований в области	Отсутствие умений	Фрагментарн ые умения анализироват ь результаты современных отечественны х и зарубежных фундаменталь ных и прикладных	В целом успешные, но содержащие отдельные пробелы умения анализироват ь результаты современных отечественны х и	Сформирова нные умения анализирова ть результаты современны х отечественн ых и зарубежных

	медицинской генетики		исследований в области медицинской генетики	зарубежных фундаментальных и прикладных исследований в области медицинской генетики	фундаментальных и прикладных исследований в области медицинской генетики
Третий этап (уровень)	Владеть: навыками применения на практике знаний научно-биологической и научно-медицинской информации, отечественного и зарубежного опыта в области медицинской генетики	Отсутствие владений	В целом успешное, но не систематическое владение навыками применения на практике знаний научно-биологической и научно-медицинской информации, отечественного и зарубежного опыта в области медицинской генетики	В целом успешное, но содержащее отдельные пробелы владение навыками применения на практике знаний научно-биологической и научно-медицинской информации, отечественного и зарубежного опыта в области медицинской генетики	Успешное владение навыками применения на практике знаний научно-биологической и научно-медицинской информации, отечественного и зарубежного опыта в области медицинской генетики

ПК-2: способностью проводить генетический анализ, самостоятельно ставить задачу исследования наиболее актуальных проблем, имеющих значение для генетики отдельного организма или популяции, грамотно планировать эксперимент личный и в группе и реализовывать его на практике

Этап (уровень) освоения компетенции	Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций)	Критерии оценивания результатов обучения			
		2 («Не удовлетворительно»)	3 («Удовлетворительно»)	4 («Хорошо»)	5 («Отлично»)
Первый этап (уровень)	Знать: основы генетического анализа, этапы исследования наследственных	Отсутствие знаний	Неполные представления об основах генетического анализа, этапах исследования	Сформированные, но содержащие отдельные пробелы в представлениях об основах	Сформированные систематические представления об основах

	наследственно-обусловленных заболеваний		наследственных и наследственно-обусловленных заболеваний	генетического анализа, этапах исследования наследственных и наследственно-обусловленных заболеваний	генетического анализа, этапах исследования наследственных и наследственно-обусловленных заболеваний
Второй этап (уровень)	Уметь: самостоятельно ставить задачу исследования, определять необходимые методы анализа	Отсутствие умений	Фрагментарные умения самостоятельно ставить задачу исследования, определять необходимые методы анализа	В целом успешные, но содержащие отдельные пробелы умения самостоятельно ставить задачу исследования, определять необходимые методы анализа	Сформированные умения проведения самостоятельно ставить задачу исследования, определять необходимые методы анализа
Третий этап (уровень)	Владеть: навыками проведения генетического анализа, планирования эксперимента в области медицинской генетики	Отсутствие владений	В целом успешное, но не систематическое владение навыками проведения генетического анализа, планирования эксперимента в области медицинской генетики	В целом успешное, но содержащее отдельные пробелы владение навыками проведения генетического анализа, планирования эксперимента в области медицинской генетики	Успешное владение навыками проведения генетического анализа, планирования эксперимента в области медицинской генетики

ПК-3: способностью применять знания современных достижений в области генетики для решения комплексных исследовательских задач молекулярно-генетического анализа

Этап (уровень) освоения компетенции	Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного)	Критерии оценивания результатов обучения			
		2 («Не удовлетворительно»)	3 («Удовлетворительно»)	4 («Хорошо»)	5 («Отлично»)

	уровня освоения компетенций)				
Первый этап (уровень)	Знать: современные методы исследований, применяемых в медицинской генетике и медико-генетическом консультировании, знать особенности применения методов молекулярно-генетического анализа при исследовании наследственных и наследственно-обусловленных заболеваний	Отсутствие знаний	Неполные представления о современных методах исследований, применяемых в медицинской генетике и медико-генетическом консультировании, особенностях применения методов молекулярно-генетического анализа при исследовании наследственных и наследственно-обусловленных заболеваний	Сформированные, но содержащие отдельные пробелы в представлениях о современных методах исследований, применяемых в медицинской генетике и медико-генетическом консультировании, особенностях применения методов молекулярно-генетического анализа при исследовании наследственных и наследственно-обусловленных заболеваний	Сформированные систематические представления о современных методах исследований, применяемых в медицинской генетике и медико-генетическом консультировании, особенностях применения методов молекулярно-генетического анализа при исследовании наследственных и наследственно-обусловленных заболеваний

Второй этап (уровень)	Уметь использовать основные методы медицинской генетики в практической деятельности	Отсутствие умений	Фрагментарные умения использовать основные методы медицинской генетики в практической деятельности	В целом успешные, но содержащие отдельные пробелы умения использовать основные методы медицинской генетики в практической деятельности	Сформированные умения использовать основные методы медицинской генетики в практической деятельности
Третий этап (уровень)	Владеть основными методами медико-генетических исследований, навыками применения на практике знаний современных достижений в области медицинской генетики для решения комплексных исследовательских задач	Отсутствие владений	В целом успешное, но не систематическое владение основными методами медико-генетических исследований, навыками применения на практике знаний современных достижений в области медицинской генетики для решения комплексных исследовательских задач	В целом успешное, но содержащее отдельные пробелы владение основными методами медико-генетических исследований, навыками применения на практике знаний современных достижений в области медицинской генетики для решения комплексных исследовательских задач	Успешное владение основными методами медико-генетических исследований, навыками применения на практике знаний современных достижений в области медицинской генетики для решения комплексных исследовательских задач

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 результаты современных отечественных и зарубежных	ПК-1: способность и готовность изучать научно-биологическую и	Письменный опрос, устный опрос, тест, доклад, экзамен

	<p>фундаментальных и прикладных исследований в области медицинской генетики, знать клинические и молекулярные особенности наследственных и наследственно-обусловленных заболеваний</p>	<p>научно-медицинскую информацию, отечественный и зарубежный опыт по тематике исследования</p>	
	<p>Знать основы генетического анализа, этапы исследования наследственных и наследственно-обусловленных заболеваний</p>	<p>ПК-2: способность проводить генетический анализ, самостоятельно ставить задачу исследования наиболее актуальных проблем, имеющих значение для генетики отдельного организма или популяции, грамотно планировать эксперимент личный и в группе и реализовывать его на практике</p>	<p>Письменный опрос, устный опрос, тест, доклад, экзамен</p>
	<p>Знать современные методы исследований, применяемых в медицинской генетике и медико-генетическом консультировании, знать особенности применения методов молекулярно-генетического анализа при исследовании наследственных и наследственно-обусловленных заболеваний</p>	<p>ПК-3: способность применять знания современных достижений в области генетики для решения комплексных исследовательских задач молекулярно-генетического анализа</p>	<p>Письменный опрос, устный опрос, тест, доклад, экзамен</p>
<p>2-й этап</p> <p>Умения</p>	<p>Уметь анализировать результаты современных отечественных и зарубежных фундаментальных и прикладных исследований в области медицинской генетики</p>	<p>ПК-1: способность и готовность изучать научно-биологическую и научно-медицинскую информацию, отечественный и зарубежный опыт по тематике исследования</p>	<p>Письменный опрос, устный опрос, тест, доклад, экзамен</p>

	Уметь самостоятельно ставить задачу исследования, определять необходимые методы анализа	ПК-2: способность проводить генетический анализ, самостоятельно ставить задачу исследования наиболее актуальных проблем, имеющих значение для генетики отдельного организма или популяции, грамотно планировать эксперимент личный и в группе и реализовывать его на практике	Письменный опрос, устный опрос, тест, доклад, экзамен
	Уметь использовать основные методы медицинской генетики в практической деятельности	ПК-3: способность применять знания современных достижений в области генетики для решения комплексных исследовательских задач молекулярно-генетического анализа	Письменный опрос, устный опрос, тест, доклад, экзамен
3-й этап Владение навыками	Владеть навыками применения на практике знаний научно-биологической и научно-медицинской информации, отечественного и зарубежного опыта в области медицинской генетики	ПК-1: способность и готовность изучать научно-биологическую и научно-медицинскую информацию, отечественный и зарубежный опыт по тематике исследования	Письменный опрос, устный опрос, тест, доклад, экзамен
	Владеть навыками проведения генетического анализа, планирования эксперимента в области медицинской генетики	ПК-2: способность проводить генетический анализ, самостоятельно ставить задачу исследования наиболее актуальных проблем, имеющих значение для генетики отдельного организма или популяции, грамотно планировать эксперимент личный и в группе и	Письменный опрос, устный опрос, тест, доклад, экзамен

		реализовывать его на практике	
	Владеть основными методами медико-генетических исследований, навыками применения на практике знаний современных достижений в области медицинской генетики для решения комплексных исследовательских задач	ПК-3: способность применять знания современных достижений в области генетики для решения комплексных исследовательских задач молекулярно-генетического анализа	Письменный опрос, устный опрос, тест, доклад, экзамен

Экзамен

Экзамен является оценочным средством для всех этапов освоения компетенций.

Вопросы к экзамену

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".
5. Наследственные и врожденные болезни, семейные и спорадические.
6. Нозологическая форма и болезнь. Типы классификации наследственных болезней.
7. Классификация наследственных болезней: генные, хромосомные и мультифакториальные.
8. Человек как объект медицинской генетики.
9. Патологическая анатомия генома человека.
10. Медицинские приложения геномных технологий.
11. Связь медицинской генетики с биологическими и медицинскими дисциплинами.
12. Значение медико-генетических знаний в формировании современного врача-исследователя.
13. Классификация наследственной патологии и ее удельный вес в структуре заболеваемости, смертности и инвалидизации населения.
14. Популяционно-генетические, социально-экономические и демографические факторы динамики наследственной патологии.
15. Уровни проявления дискретности признаков.
16. Роль адаптивно-генетических механизмов в эволюции человека и расогенезе.
17. Биологическая изменчивость в популяциях современного человека
18. Видовое единство людей и критика расистских евгенических концепций.
19. Конституция человека. Связь телосложения с физиологическими функциями, болезнями.
20. Наследственность и гомеостаз организма. Генетическая детерминированность нормы реакции. Соотношение генетических факторов и условий внешней среды в развитии признаков у человека.
21. Генеалогический метод, его этапы и границы применения. Методика составления и описания родословных.
22. Критерии аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного, сцепленного с полом наследования.
23. Генетический анализ при полигенном наследовании.
24. Особенности наследования митохондриальных заболеваний.
25. Значение генеалогического метода в составлении генетических карт хромосом.

26. Близнецовый метод и его значение в клинике. Идентификация зиготности близнецов.
27. Методика оценки соотносительной роли наследственности и среды в развитии патологических признаков у человека.
28. Популяционно-статистический метод. Этапы исследования. Использование закона Харди-Вайнберга в медицинской генетике.
29. Понятие о генетической эпидемиологии. Определение частот различных генотипов в популяции.
30. Цитогенетический метод исследования. Цитогенетическая номенклатура. Система символов обозначения кариотипа. Современные методы исследования хромосом (прометафазный анализ, флуоресцентная гибридизация, автордиография, использование молекулярных зондов).
31. Половой хроматин и его исследование в медицинской генетике.
32. Дерматоглифика в диагностике хромосомных болезней. Биохимические методы исследования.
33. Количественные методы в диагностике наследственных болезней (микробиологический тест Гатри, флуориметрия, хроматография, иммуноферментный анализ и др.).
34. Молекулярно генетические методы. Основные методические подходы: выделение нуклеиновых кислот, рестрикция, полимеразная цепная реакция (ПЦР), электрофорез, блоттинг, гибридизация с использованием молекулярных зондов.
35. Молекулярно генетические методы. Методы секвенирования ДНК. Основные принципы ДНК-диагностики наследственных болезней. Использование полиморфизма длин рестриционных фрагментов ДНК (ПДРФ) при генетическом картировании и генетической "дактилоскопии".
36. Классификация и общая фенотипическая характеристика хромосомных болезней.
37. Полиплоидии и анеуплоидии, частичные трисомии и моносомии.
38. Полные и мозаичные формы, транслокационные варианты.
39. Однородительские дисомии, хромосомный инпринтинг.
40. Частота и типы хромосомных мутаций в онтогенезе человека.
41. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом.
42. Влияние X и Y хромосом на закладку гонад и дифференциацию пола. Полисомия по половым хромосомам.
43. Фенокариотипическая характеристика X-трисомий и других поли-X-синдромов. Кариотип 46, XX у мужчин. X-моносомия (синдром Шерешевского-Тернера). Мозаицизм 45, X/47,XXX. Синдром XXУ. Фенотипическая характеристика синдрома Клайнфельтера.
44. Одновременное нерасхождение двух пар хромосом (48,XXYY). Синдром 47,XYУ. Структурная аномалия X-хромосомы, ломкость X-хромосомы, (X-сцепленная рецессивная олигофрения).
45. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями аутосом. Полные трисомии аутосом. Синдромы Дауна, Патау, Эдвардса и их фенокариотипическая характеристика. Общие сведения о других типах трисомии.
46. Частичные трисомии и моносомии аутосом. Фенотипическая специфичность некоторых частичных трисомии (синдром 9p+) и частичных моносомии (синдром 4p-, синдром 5p-).
47. Фенокариотипические сопоставления при избытке и недостатке материала одной и той же хромосомы.
48. Полиморфизм хромосом и патология. Роль дисбаланса по гетерохроматиновым районам хромосом в нарушениях развития человека. Полиморфизм хромосомных болезней.

49. Генетические причины повышенной ломкости хромосом (синдром Блума, атаксия-телеангиэктазия, анемия Фанкони). Синдром фрагильности X-хромосомы. Антенатально летальные aberrации хромосом и проблема отбора у человека.
50. Классификация и частота генных болезней. Печатные и электронные каталоги В.А. Мак-Кьюсика.
51. Доминантные мутации как причина наследственных болезней. Доминантные аномалии тканевых структур и морфология органов (синдромы Элерса-Данлоса и Марфана). Проявление эффекта действия доминантных генов в гетерозиготном состоянии и гомозиготном состоянии (камптобрахидактилия, ахондроплазия).
52. Доминантные заболевания с поздней манифестацией (хорея Гентингтона, миотоническая дистрофия).
53. Доминантные наследственные заболевания с аномалиями клеточных мембран (сфероцитоз, доминантный акантоцитоз).
54. Доминантные X-сцепленные болезни (витамин-Д-резистентный рахит, дефекты зубной эмали).
55. Пенетрантность и экспрессивность проявления доминантных мутаций. Спорадические случаи доминантных заболеваний в семьях и роль неомутаций в их развитии (нейрофиброматоз, туберозный склероз).
56. Специфические особенности рецессивного действия мутантных генов и их значение в патогенезе заболеваний человека.
57. 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), избыточная компенсаторная реакция при выпадении звена в цепи саморегуляции.
58. Генетические нарушения мембранного транспорта (аминоацидурии, цистинурия). Рецессивные наследственные болезни с недостатком двух ферментов.
59. Комбинативное действие генов у гетерозигот по аномальным аллелям ("компаунд-гетерозиготы"). Рецессивное X-сцепленное наследование болезней (дальтонизм, гемофилия А и В, миопатия Дюшенна).
60. Функциональный мозаицизм X-хромосомы у женщин (следствие эффекта Лайон) и его проявление у кондукторов мутантного гена (несовершенный амелогенез, ангиокератоз Фабри).
61. Соотношение полов при аутосомных наследственных заболеваниях. Ограниченное проявление аутосомных болезней (мужское бесплодие, преждевременное половое созревание у мальчиков).
62. Генетическая гетерогенность наследственных болезней и ее причины (миопатии, гликогенозы, глухонмота).
63. Фенотипический полиморфизм наследственных заболеваний, его генетическая и средовая детерминация.
64. Индивидуальная модификация действия патологического гена и влияние на нее генетической среды (концепция условного тропизма С.Н. Давиденкова).
65. Сцепление аутосомных генов и значение генетических маркеров в диагностике наследственных болезней (группы крови АВО, гаптоглобины, антигены системы HLA).
66. Клинико-генетическая и биохимическая характеристика некоторых наследственных моногенных заболеваний человека с установленным дефектом метаболизма, иллюстрирующая закономерности реализации генетического дефекта в болезнь.
67. Нарушение углеводного обмена: галактоземия, мукополисахаридозы, гликогенозы. Наследственные дефекты обмена липидов; болезни Гоше, Нимана-Пика, Фабри, гиперлипидемии.

68. Наследственные нарушения обмена аминокислот: фенил кетонурия, альбинизм.
69. Наследственные дефекты обмена пуринов и пиримидинов: синдром Леша-Найана, подагра.
70. Наследственные нарушения ферментов эритроцитов: недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы. Гемоглобинопатии. Филогения молекул гемоглобина и молекулярная природа талассемий
71. Митохондриальные заболевания, механизмы развития и клинические проявления. Характеристика митохондриального генома. Примеры митохондриальных болезней.
72. Значение и критерии полигенного наследования болезней с наследственным предрасположением.
73. Роль пара- и генотипических факторов в развитии мультифакториальных заболеваний.
74. Методы генетического анализа наследственного предрасположения на примере атеросклероза, гипертонической болезни, язвенной болезни и др.
75. Генетические основы онкологических заболеваний.
76. Генетика мультифакториальных врожденных пороков развития, основные понятия и классификация. Изолированные и множественные пороки.
77. Наследственно обусловленные патологические реакции на действие внешних факторов.
78. Общие представления о фармакогенетических реакциях.
79. Экогенетические реакции на воздействие факторов внешней среды (загрязнения окружающей среды, биоагенты и др.).
80. Сочетанные заболевания. Синтропия генов.
81. Классификация врожденных пороков развития.
82. Механизмы тератогенеза при наследственных болезнях и экзогенных пороках.
83. Эмбриотоксическое и тератогенное действие средовых факторов.
84. Расщелины губы и неба, пороки ЦНС, врожденный гипотиреоз.
85. Тератогенное действие лекарственных препаратов: талидомидный синдром; эффекты других лекарственных препаратов.
86. Алкогольный синдром плода; влияние курения и наркотических веществ.
87. Тератогенное влияние болезней матери и факторов среды; гербицидов. Принципы проверки веществ на тератогенность.
88. Влияние факторов, нарушающих равновесие генов (мутационный процесс, миграции, изоляция, инбридинг, дрейф генов), на распространенность наследственных болезней.
89. Региональные и этнические особенности распространения некоторых заболеваний (серповидно-клеточная анемия, талассемий, варианты недостаточности Г6-ФД, цветовая слепота, резистентность к гормону роста, амавротическая идиотия и др.).
90. Понятие о "грузе" наследственной патологии у человека.
91. Использование методов клинического, параклинического и специального генетического обследования для выявления наследственной патологии.
92. Показания для проведения генетических методов исследования
93. Принципы массовой диагностики наследственных болезней и характеристика просеивающих программ.
94. Общие представления о методах скрининга новорожденных на фенилкетонурию, галактоземию, муковисцидоз, гипотиреоз. недостаточность альфа-1-антитрипсина.
95. Принципы избирательного просеивания для выявления наследственных дефектов (болезнь Тея-Сакса, серповидно-клеточная анемия, миодистрофия Дюшенна и др.).

96. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний. Показания к применению. Амнио- и фетоскопия. Амнио-, хорио- и кордоцентез, плацентобиопсия.
97. Медико-генетическое консультирование как основа профилактики наследственных болезней.
98. Методические подходы к уточнению диагноза наследственного заболевания (клинические и генеалогические исследования, использование специальных параклинических и генетических методов). Определение прогноза потомства.
99. Расчет риска при моногенной патологии. Предиктивная медицина.
100. Организация медико-генетической помощи в России. Медико-генетические центры. Медико-генетическая консультация как учреждение здравоохранения и ее основные функции.
101. Расчет риска при хромосомных болезнях в случаях анеуплоидии, а также мозаицизма у одного из родителей и при семейных формах структурных аномалий.
102. Принцип расчета риска при мультифакториальных болезнях.
103. Генетический прогноз при кровнородственном браке.
104. Автоматизированные системы в медико-генетическом консультировании. Генетические регистры. Диагностические системы.
105. Контроль мутагенных факторов среды в системе профилактики наследственной патологии.
106. Тестирование и регламентация физических, химических и биологических мутагенов техногенного происхождения.
107. Основные подходы к лечению наследственных болезней.
108. Перенос генов с различными векторами (ретровирусы, липосомы), конструкция органоидов, трансплантация тканей.
109. Этико-деонтологические проблемы Медицинской генетики. Биоэтика.
110. Генотерапия. Биоэтические проблемы медицинских применений геномных технологии и генотерапии.
111. Перспективы развития медицинской генетики в области диагностики, профилактики и лечения наследственных заболеваний.

Экзаменационный билет состоит из трех основных вопросов и одного дополнительного вопроса программы экзамена.

Образец экзаменационного билета:

1. Функциональный мозаицизм X-хромосомы у женщин (следствие эффекта Лайон) и его проявление у кондукторов мутантного гена (несовершенный амелогенез, ангиокератоз Фабри).
2. Общие представления о фармакогенетических реакциях
3. Основные подходы к лечению наследственных болезней.
4. Дополнительный вопрос из списка.

Экзамен оценивается по пятибалльной шкале.

Примерные критерии оценивания ответа на экзамене:

5 баллов (отлично) выставляется аспиранту, если он дал полный, развернутый ответ на все вопросы билета, продемонстрировал знание функциональных возможностей, терминологии, основных элементов, умение применять теоретические знания при выполнении практических заданий. Аспирант без затруднений ответил на дополнительный вопрос.

4 балла (хорошо) выставляется аспиранту, если он ответил на все вопросы, однако допустил неточности в определении основных понятий; при ответе на дополнительный

вопрос допущены небольшие неточности; дал развернутые ответы на два из трех вопроса из билета и ответил на дополнительный вопрос.

3 балла (удовлетворительно) выставляется аспиранту, если при ответе вопросы билета им допущены несколько существенных ошибок в толковании основных понятий. Логика и полнота ответа страдают заметными изъянами. Заметны пробелы в знании основных методов. Теоретические вопросы в целом изложены достаточно, но с пропусками материала. Имеются принципиальные ошибки в логике построения ответа на вопрос.

2 балла (неудовлетворительно) выставляется аспиранту, если ответы на вопросы свидетельствуют о непонимании и крайне неполном знании основных понятий и методов. Обнаруживается отсутствие навыков применения теоретических знаний при выполнении практических заданий. Аспирант не смог ответить ни на один дополнительный вопрос.

Вопросы для письменного опроса в течение семестра

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.
7. Методика оценки соотносительной роли наследственности и среды в развитии патологических признаков у человека.
8. Популяционно-статистический метод. Этапы исследования. Использование закона Харди-Вайнберга в медицинской генетике.
9. Понятие о генетической эпидемиологии. Определение частот различных генотипов в популяции.
10. Цитогенетический метод исследования. Цитогенетическая номенклатура. Система символов обозначения кариотипа. Современные методы исследования хромосом (прометафазный анализ, флуоресцентная гибридизация, автордиография, использование молекулярных зондов).
11. Половой хроматин и его исследование в медицинской генетике.
12. Дерматоглифика в диагностике хромосомных болезней. Биохимические методы исследования.
13. Количественные методы в диагностике наследственных болезней (микробиологический тест Гатри, флуориметрия, хроматография, иммуноферментный анализ и др.).
14. Молекулярно генетические методы. Основные методические подходы: выделение нуклеиновых кислот, рестрикция, полимеразная цепная реакция (ПЦР), электрофорез, блоттинг, гибридизация с использованием молекулярных зондов.
15. Молекулярно генетические методы. Методы секвенирования ДНК. Основные принципы ДНК-диагностики наследственных болезней. Использование полиморфизма длин рестрикционных фрагментов ДНК (ПДРФ) при генетическом картировании и генетической "дактилоскопии".

Вопросы для устного опроса в течение семестра

«Человек как объект генетического исследования. Врожденные пороки развития и хромосомные заболевания»

1. Особенности человека как объекта генетического исследования.

2. Генеалогический метод исследования, его этапы и границы применения. Методика составления и описания родословных. Критерии аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного, сцепленного с полом наследования.
3. Близнецовый метод и его значение в клинике. Методика оценки соотносительной роли наследственности и среды в развитии патологических признаков у человека.
4. Популяционно-статистический метод. Этапы исследования. Использование закона Харди-Вайнберга в медицинской генетике.
5. Цитогенетический метод исследования. Цитогенетическая номенклатура. Современные методы исследования хромосом.
6. Биохимические методы исследования. Количественные методы в диагностике наследственных болезней (микробиологический тест Гатри, флуориметрия, хроматография, иммуноферментный анализ и др.).
7. Молекулярно-генетические методы: выделение нуклеиновых кислот, рестрикция, полимеразная цепная реакция (ПЦР), ПЦР в реальном времени, электрофорез, блотт-гибридизация, секвенирование ДНК.
8. Классификация врожденных пороков развития.
9. Механизмы тератогенеза при наследственных болезнях и экзогенных пороках.
10. Эмбриотоксическое и тератогенное действие средовых факторов.
11. Мониторинг врожденных пороков развития. Врожденные пороки развития обязательного учета.
12. Тератогенное действие лекарственных препаратов: талидомидный синдром; эффекты других лекарственных препаратов.
13. Алкогольный синдром плода; влияние курения и наркотических веществ.
14. Тератогенное влияние болезней матери и факторов среды.
15. Классификация и общая фенотипическая характеристика хромосомных болезней.
16. Полиплоидии и анеуплоидии, частичные трисомии и моносомии.
17. Полные и мозаичные формы, транслокационные варианты.
18. Частота и типы хромосомных мутаций в онтогенезе человека.
19. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом.
20. Фенотипическая характеристика X-трисомий и других поли-X-синдромов. Синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера.
21. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями аутосом. Полные трисомии аутосом. Синдромы Дауна, Патау, Эдвардса и их фенотипическая характеристика. Общие сведения о других типах трисомии.
22. Частичные трисомии и моносомии аутосом. Фенотипическая специфичность некоторых частичных трисомии (синдром 9p+) и частичных моносомии (синдром 4p-, синдром 5p-).
23. Полиморфизм хромосомных болезней.

«Многофакторные заболевания. Основные подходы к исследованию многофакторной патологии».

1. Значение и критерии полигенного наследования болезней с наследственной предрасположенностью.
2. Роль генетических и средовых факторов в развитии многофакторных заболеваний.
3. Основные методические подходы к исследованию многофакторных заболеваний: анализ генов-кандидатов, полногеномные анализы сцепления, полногеномные анализы ассоциации, полноэкзомное секвенирование и др.
4. Генетические основы распространенных многофакторных заболеваний: онкологических, сердечно-сосудистых, аллергических и др.
5. Генетика мультифакториальных врожденных пороков развития, основные понятия и классификация. Изолированные и множественные пороки.
6. Общие представления о фармакогенетических реакциях.
7. Экогенетические реакции на воздействие факторов внешней среды.

8. Сочетанные заболевания. Синтропия генов.
9. Межгенные и ген-средовые взаимодействия в развитии многофакторных заболеваний. Генные сети.
10. Оценка риска развития многофакторных заболеваний.

Вопросы для подготовки доклада

«Моногенные заболевания. Основные принципы ДНК-диагностики наследственных болезней»

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

«Диагностика, профилактика и лечение наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование».

1. Использование методов клинического, параклинического и специального генетического обследования для выявления наследственной патологии.
2. Показания для проведения генетических методов исследования.
3. Принципы массовой диагностики наследственных болезней и характеристика просеивающих программ.
4. Общие представления о методах скрининга новорожденных на фенилкетонурию, галактоземию, муковисцидоз, гипотиреоз, адреногенитальный синдром.
5. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний. Показания к применению. Амнио- и фетоскопия. Амнио-, хорио- и кордоцентез, плацентобиопсия.
6. Медико-генетическое консультирование как основа профилактики наследственных болезней.
7. Первичная, вторичная и третичная профилактика наследственных заболеваний.
8. Расчет риска рождения детей с моногенной патологией. Предиктивная медицина.
9. Принцип расчета риска при мультифакториальных болезнях.
10. Организация медико-генетической помощи в России. Медико-генетическая консультация как учреждение здравоохранения и ее основные функции.
11. Автоматизированные системы в медико-генетическом консультировании. Генетические регистры. Диагностические системы.

Пример теста для текущей аттестации

1. 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.
2. Частота хромосомных болезней у новорожденных составляет:
 - А. 0,1%
 - Б. 0,8%
 - В. 5%
 - Г. 10%
 - Д. 25%
3. 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
4. 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.
5. 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.
6. 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%
7. 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
8. 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%.

9. Сцепленно с X-хромосомой наследуются заболевания:
 1. Гемофилия,
 2. Болезнь Дауна,
 3. Дальтонизм,
 4. Фенилкетонурия
10. Причиной возникновения наследственных дефектов обмена являются:
 - А. Изменение числа хромосом;
 - Б. Генные мутации;
 - В. Сбалансированные транслокации
 - Г. Геномные мутации
 - Д. Тератогенные воздействия

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>
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>
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>
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. «Электронная библиотека БашГУ» <https://elib.bashedu.ru>
2. ЭБС «Университетская библиотека онлайн» <http://www.bashlib.ru/echitzal/>
3. ЭБС «ЛАНЬ» <https://e.lanbook.com>
4. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>

5. <http://www.rcsb.org/pdb/home/home.do>
6. <http://www.uniprot.org/>
7. <https://www.scopus.com>
8. <https://apps.webofknowledge.com>

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
<i>1</i>	<i>2</i>	<i>3</i>
<p>1. учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа: Аудитория №232 (учебный корпус биофака), аудитория №332 (учебный корпус биофака).</p> <p>2. учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа: аудитория №227 Лаборатория ПЦР-анализа (учебный корпус биофака).</p> <p>3. учебная аудитория для проведения групповых и индивидуальных консультаций: аудитория №319 Лаборатория ИТ (учебный корпус биофака), аудитория №231 Лаборатория ИТ (учебный корпус биофака), аудитория №130 (учебный корпус биофака).</p> <p>4. учебная аудитория для текущего контроля и промежуточной аттестации: аудитория №319 Лаборатория ИТ (учебный корпус биофака), аудитория №231 Лаборатория ИТ (учебный корпус биофака), аудитория №130 (учебный корпус биофака).</p>	<p style="text-align: center;">Аудитория № 232 Учебная мебель, доска, мультимедиа-проектор Panasonic PT-LB78VE, экран настенный Classic Norma 244*183.</p> <p style="text-align: center;">Аудитория № 332 Учебная мебель, доска, мультимедиа-проектор Panasonic PT-LB78VE, экран настенный Classic Norma 244*183.</p> <p style="text-align: center;">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 style="text-align: center;">Аудитория № 130 Учебная мебель, доска маркерная, экран настенный, мультимедиа-проектор EPSON EB-X8, компьютер-моноблок Lenovo C200 Atom, МФУ HP Laser Jet M 1120, микроскоп МИКМЕД-5 (12 шт).</p> <p style="text-align: center;">Аудитория № 319 Лаборатория ИТ Учебная мебель, доска, персональный компьютер в комплекте №1 iRU Corp – 15 шт.</p> <p style="text-align: center;">Аудитория № 231 Лаборатория ИТ</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>5. помещения для самостоятельной работы: читальный зал №1, (главный корпус), аудитория № 428 (учебный корпус биофака).</p>	<p>Учебная мебель, доска, экран белый, персональный компьютер в комплекте HP AiO 20" CQ 100 eu моноблок (12 шт.).</p> <p style="text-align: center;">Читальный зал №1</p> <p>Учебная мебель, учебный и справочный фонд, неограниченный круглосуточный доступ к электронным библиотечным системам (ЭБС) и БД, стенд по пожарной безопасности, моноблоки стационарные – 5 шт, МФУ (принтер, сканер, копир) - 1 шт.</p> <p style="text-align: center;">Аудитория № 428</p> <p>Учебная мебель, доска, мультимедиа-проектор InFocus IN119HDx, ноутбук Lenovo 550, экран настенный ClassicNorma 200*200, моноблоки стационарные - 2 шт.</p>	
---	---	--

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

СОДЕРЖАНИЕ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ

дисциплины «Медицинская генетика» на 7 семестр
(наименование дисциплины)

очная

форма обучения

Вид работы	Объем дисциплины
Общая трудоемкость дисциплины (ЗЕТ / часов)	4/144
Учебных часов на контактную работу с преподавателем:	
лекций	2
практических	4
Контроль самостоятельной работы (КСР)	2
Учебных часов на самостоятельную работу обучающихся (СР)	100
Учебных часов на подготовку к экзамену/ зачету/ дифференцированному зачету (Контроль)	36

Формы контроля:

Экзамен 7 семестр

№ п/п	Тема и содержание	Форма изучения материалов: лекции, практические занятия, семинарские занятия, лабораторные работы, самостоятельная работа и трудоемкость (в часах)			Основная и дополнительная литература, рекомендуемая студентам (номера из списка)	Задания по самостоятельной работе студентов	Форма текущего контроля успеваемости (коллоквиумы, контрольные работы, компьютерные тесты и т.п.)
		ЛК	ПР/СЕМ	СРС			
1	2	3	5	6			
1.	Человек как объект генетического исследования. Молекулярно-генетические методы исследования	2	-	10	Основная: 1,2 Дополнительная: 1-5	Изучение рекомендуемой литературы	Письменный опрос, устный опрос, тест реферат, доклад, экзамен
2.	Хромосомные болезни		1	18	Основная: 1,2 Дополнительная: 1-5	Изучение рекомендуемой литературы	Письменный опрос, устный опрос, тест реферат, доклад, экзамен
3.	Генные болезни	-	1	18	Основная: 1,2 Дополнительная: 1-5	Изучение рекомендуемой литературы	Письменный опрос, устный опрос, тест реферат, доклад, экзамен
4.	Болезни с наследственным предрасположением.	-	1	18	Основная: 1,2 Дополнительная: 1-5	Изучение рекомендуемой литературы	Письменный опрос, устный опрос, тест реферат, доклад, экзамен
5.	Врожденные пороки развития.	-	1	18	Основная: 1,2 Дополнительная: 1-5	Изучение рекомендуемой литературы	Письменный опрос, устный опрос, тест реферат, доклад,

							экзамен
6.	Диагностика, профилактика и лечение наследственных болезней.	-	-	18	Основная: 1,2 Дополнительная: 1-5	Изучение рекомендуемой литературы	Письменный опрос, устный опрос, тест реферат, доклад, экзамен
	Всего часов:	2	4	100			

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

СОДЕРЖАНИЕ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ

дисциплины «Медицинская генетика» на 6,7 семестр
(наименование дисциплины)

заочная

форма обучения

Вид работы	Объем дисциплины
Общая трудоемкость дисциплины (ЗЕТ / часов)	4/144
Учебных часов на контактную работу с преподавателем:	
лекций	2
практических	4
Контроль самостоятельной работы (КСР)	4
Учебных часов на самостоятельную работу обучающихся (СР)	125
Учебных часов на подготовку к экзамену/ зачету/ дифференцированному зачету (Контроль)	9

Формы контроля:

Экзамен 7 семестр

№ п/п	Тема и содержание	Форма изучения материалов: лекции, практические занятия, семинарские занятия, лабораторные работы, самостоятельная работа и трудоемкость (в часах)			Основная и дополнительная литература, рекомендуемая студентам (номера из списка)	Задания по самостоятельной работе студентов	Форма текущего контроля успеваемости (коллоквиумы, контрольные работы, компьютерные тесты и т.п.)
		ЛК	ПР/СЕМ	СРС			
1	2	3	5	6			
1.	Человек как объект генетического исследования. Молекулярно-генетические методы исследования	2	-	20	Основная: 1,2 Дополнительная: 1-5	Изучение рекомендуемой литературы	Письменный опрос, устный опрос, тест реферат, доклад, экзамен
2.	Хромосомные болезни		1	20	Основная: 1,2 Дополнительная: 1-5	Изучение рекомендуемой литературы	Письменный опрос, устный опрос, тест реферат, доклад, экзамен
3.	Генные болезни	-	1	20	Основная: 1,2 Дополнительная: 1-5	Изучение рекомендуемой литературы	Письменный опрос, устный опрос, тест реферат, доклад, экзамен
4.	Болезни с наследственным предрасположением.	-	1	20	Основная: 1,2 Дополнительная: 1-5	Изучение рекомендуемой литературы	Письменный опрос, устный опрос, тест реферат, доклад, экзамен
5.	Врожденные пороки развития.	-	1	20	Основная: 1,2 Дополнительная: 1-5	Изучение рекомендуемой литературы	Письменный опрос, устный опрос, тест реферат, доклад,

							экзамен
6.	Диагностика, профилактика и лечение наследственных болезней.	-	-	25	Основная: 1,2 Дополнительная: 1-5	Изучение рекомендуемой литературы	Письменный опрос, устный опрос, тест реферат, доклад, экзамен
	Всего часов:	2	4	125			

