

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Сыров Игорь Анатольевич
Должность: Директор
Дата подписания: 21.08.2025 20:46:28
Уникальный программный ключ:
b683afe664d7e9f64175886cf9626a196149ad36

СТЕРЛИТАМАКСКИЙ ФИЛИАЛ
ФЕДЕРАЛЬНОГО ГОСУДАРСТВЕННОГО БЮДЖЕТНОГО ОБРАЗОВАТЕЛЬНОГО
УЧРЕЖДЕНИЯ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«УФИМСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ НАУКИ И ТЕХНОЛОГИЙ»

Факультет
Кафедра

Естественнонаучный
Биологии

Аннотация рабочей программы дисциплины (модуля)

дисциплина

Б1.В.ДВ.03.01 Медико-генетическое консультирование

часть, формируемая участниками образовательных отношений

Направление

06.04.01
код

Биология
наименование направления

Программа

Биотехнология и биомедицина

Форма обучения

Очная

Для поступивших на обучение в
2022 г.

1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с установленными в образовательной программе индикаторами достижения компетенций

Формируемая компетенция (с указанием кода)	Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине (модулю)
ПК-1. Способен проводить прикладные исследования в области разработки и усовершенствования лекарственных средств (синтетических, биологических, биотехнологических, природного происхождения)	ПК-1.1. Способен проводить исследования прикладного характера, направленных на разработку лекарственных средств	Обучающийся должен: - знать особенности влияния наследственности на действие лекарственных препаратов; - понимать принципы проведения фармакогенетических исследований; - учитывать показания по применению лекарственных препаратов с учетом генотипа и фенотипа.
	ПК-1.2. Способен выбрать оптимальные методы и технологии оценки биобезопасности лекарственных средств и биомедицинских изделий	Обучающийся должен: - применять знания медицинских аспектов генетики и при прогнозировании течения заболеваний с учетом наследственной предрасположенности. - применять знания об индивидуальной непереносимости лекарственных средств при медико-генетического консультирования;
	ПК-1.3. Способен грамотно оценить результаты прикладных исследований по разработке и усовершенствованию лекарственных средств	Обучающийся должен: - владеть различными приемами прогнозирования эффектов лекарственной терапии с учетом патогенеза генетических заболеваний

2. Цели и место дисциплины (модуля) в структуре образовательной программы

Цели изучения дисциплины:

Дисциплина реализуется в рамках части, формируемой участниками образовательных отношений. Цель дисциплины создание у студентов представления о содержании медико-генетического консультирования в социально-медицинской работе. Для освоения

дисциплины необходимы компетенции, сформированные в рамках изучения следующих дисциплин: «Иммунология», «Фармакогенетика». Компетенции сформированные в рамках дисциплины «Медицинская генетика» необходимы для изучения таких дисциплин как «Проблемы медико-биологических исследований» и «Молекулярные методы исследования».

Дисциплина изучается на 2 курсе в 3 семестре

3. Объем дисциплины (модуля) в зачетных единицах с указанием количества академических или астрономических часов, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий) и на самостоятельную работу обучающихся

Общая трудоемкость (объем) дисциплины составляет 4 зач. ед., 144 акад. ч.

Объем дисциплины	Всего часов
	Очная форма обучения
Общая трудоемкость дисциплины	144
Учебных часов на контактную работу с преподавателем:	
лекций	10
практических (семинарских)	18
другие формы контактной работы (ФКР)	1,2
Учебных часов на контроль (включая часы подготовки):	34,8
экзамен	
Учебных часов на самостоятельную работу обучающихся (СР)	80

Формы контроля	Семестры
экзамен	3

4. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов учебных занятий

4.1. Разделы дисциплины и трудоемкость по видам учебных занятий (в академических часах)

№ п/п	Наименование раздела / темы дисциплины	Виды учебных занятий, включая самостоятельную работу обучающихся и трудоемкость (в часах)			
		Контактная работа с преподавателем			СР
		Лек	Пр/Сем	Лаб	
1	Медико-генетическое консультирование	3	6	0	34
1.1	Медико-генетическое консультирование	1	2	0	12
1.2	Методология медико-генетического консультирования	1	2	0	10
1.3	Типы наследования болезней у человека	1	2	0	12
2	Наследственные	7	12	0	46

заболевания человека					
2.1	Наследственность и патология	1	2	0	14
2.2	Мутационный процесс у человека	1	2	0	10
2.3	Моногенные наследственные заболевания	1	2	0	12
2.4	Генные мутации	1	2	0	6
2.5	Хромосомные мутации	2	2	0	3
2.6	Профилактика наследственной патологии	1	2	0	1
Итого		10	18	0	80

4.2. Содержание дисциплины, структурированное по разделам (темам)

Курс практических/семинарских занятий

№	Наименование раздела / темы дисциплины	Содержание
1	Медико-генетическое консультирование	
1.1	Медико-генетическое консультирование	Цель занятия: изучить методологию медико-генетического консультирования. Задания: - Изучить генеалогический (метод родословных) -изучить близнецовый метод -изучить цитогенетические и биохимические методы, -изучить молекулярно-генетические методы - изучить популяционно- генетический (статистический) метод.
1.2	Методология медико-генетического консультирования	Цель занятия: изучить генетические основы медико-генетического консультирование при известных генотипах консультирующихся. Задания: 1. Определение вероятности наследования признаков. 2. Определение типа наследования болезни. Возможность кажущейся передачи признака. 3. Зависимость болезни от возраста, влияние среды на идентификацию генотипа, отбор против фенотипа как факторы, затрудняющие выявление типа наследования. 4. "Проскакивающие" поколения, факторы, обуславливающие "проскакивание" ("проскальзывание"): эпистаз, неполная пенетрантность, неполная экспрессивность, X - сцепленное наследование, инбридинг, мультилокусность, болезни с порогом накопления
1.3	Типы наследования болезней у человека	Цель занятия: изучить типы наследования признаков Задания: 1) -Решение задач по аутосомному наследованию признаков 2) -Решение задач по составлению родословных 3) -Решение задач по наследованию сцепленному с полом

2	Наследственные заболевания человека	
2.1	Наследственность и патология	<p>Цель занятия: изучить роль и средовых факторов в формировании патологических процессов.</p> <p>Задания:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Определить эпигенетические факторы в развитии моногенных заболеваний 2) Определить изменчивость наследственных признаков как основа патологии; 3) Генетическая гетерогенность заболеваний. <p>Профилактика наследственно обусловленных заболеваний.</p> <ol style="list-style-type: none"> 4) Гамето-, бласто-, эмбрио-, фетопатии. Врожденные пороки развития. 5) Генетические основы гомеостаза организма и здоровья. 6) Решение ситуационных задач
2.2	Мутационный процесс у человека	<p>Цель занятия: изучить мутации как этиологический фактор наследственных болезней.</p> <p>Задания:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Выявить связь наследственности с патогенезом, клинической картиной и исходом болезней. Клиническая и генетическая классификации наследственных болезней. 2) Характеристика интенсивности и направленности спонтанного мутагенеза в зародышевых и соматических клетках. 3) Индуцированный мутагенез в популяциях человека. 4) Методы генетического мониторинга популяций человека и прогнозирование последствий от радиационных и химических загрязнений. Репродуктивная компенсация, планирование семьи и медико-генетическое консультирование как новые факторы, влияющие на генетическую структуру современных популяций человека.
2.3	Моногенные наследственные заболевания	<p>Цель занятия: изучить моногенные генетические заболевания</p> <p>Задания:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Использование ПЦР и ПДРФ для диагностики генных мутаций 2) Генные мутации. Общие черты патогенеза. Клиника, диагностика. 3) Особенности прогрессирующих мышечных дистрофий: Миодистрофия Дюшена, миодистрофия Беккера, Ландузи-Дежерина, Спинальная амиотрофия Верднига-Гоффмана, Кюгельберга-Веландер. 4) Невральные амиотрофии.. Генетическая гетерогенность, клинический полиморфизм наследственных нервно-мышечных заболеваниях и его причины 5) Виды полиморфных вариантов генов, которые часто используют в скрининге моногенных заболеваний
2.4	Генные мутации	Цель занятия: изучить особенности патогенеза генных

		заболеваний. Задания: 1. Типы генных мутаций. Разнообразие клинических (фенотипических) проявлений мутаций генов 2. Особенности патогенеза генных болезней Гено-, фенкопии болезней. 3. Общая характеристика клинической картины. Наследственные болезни. 4. Генетические и средовые причины клинического полиморфизма генных болезней. 5. Генетико-географическая эпидемиология генных болезней. Гено- и феногеография.
2.5	Хромосомные мутации	Цель занятия: изучить особенности патогенеза хромосомных заболеваний. Задания: 1. Аномалии числа хромосом. 2. Болезни, обусловленные нарушением числа хромосом. 3. Болезни, связанные с изменением числа половых хромосом. Болезни, причиной которых является полиплоидия. 4. Нарушения структуры хромосом
2.6	Профилактика наследственной патологии	Цель занятия: изучить особенности профилактики наследственных заболеваний. Задания: 1) Изучить формы профилактики наследственных болезней. Первичная и вторичная профилактика. 2) Изучить пути проведения профилактических мероприятий. Формы профилактических мероприятий: пренатальная диагностика, массовые просеивающие программы и др 3) Методы пренатальной диагностики. Достижения и перспективы развития медицинской генетики. 4) Генная терапия. Генетические механизмы роста и развития человека.

Курс лекционных занятий

№	Наименование раздела / темы дисциплины	Содержание
1	Медико-генетическое консультирование	
1.1	Медико-генетическое консультирование	Предмет и задачи медико-генетического консультирования. История вопроса. Основоположники консультирования. Требования к консультантам, коллегиальность консультирования. Соотношение понятий генетического риска, генетического прогноза и генетического совета. Цена, ожидаемая цена консультирования, груз. Зависимость и независимость рождения больных детей. Эффективность генетического

		консультирования. Влияние гетерогенности по различным параметрам (по течению болезни, по типам наследования, по локализации и т.п.) на постановку диагноза.
1.2	Методология медико-генетического консультирования	Источники информации. Эмпирическая информация, оценка ее достоверности. Сбор эмпирической информации при оценке уровня мутаций, частот генов, коэффициентов приспособленности, наследуемости. Модульная информация и механизмы наследования. Способы получения модульной информации: анализ литературы, изучение природы заболевания. Индивидуальная информация. Установление консультирующегося, пробанда. Виды информации: апостериорная, предшествующая априорная, временная апостериорная вероятность. Реальные консультирующиеся. Фиктивные консультирующиеся. Совершенствование методов получения информации.
1.3	Типы наследования болезней у человека	Генетическое консультирование при известных генотипах консультирующихся. Определение вероятности наследования признаков. Определение типа наследования болезни. Возможность кажущейся передачи признака. Зависимость болезни от возраста, влияние среды на идентификацию генотипа, отбор против фенотипа как факторы, затрудняющие выявление типа наследования. "Проскакивающие" поколения, факторы, обуславливающие "проскакивание" ("проскальзывание"): эпистаз, неполная пенетрантность, неполная экспрессивность, X - сцепленное наследование, инбридинг, мультилокусность, болезни с порогом накопления..
2	Наследственные заболевания человека	
2.1	Наследственность и патология	Общая характеристика наследственной изменчивости у человека в зародышевых и соматических клетках на генном, хромосомном и геномном уровнях. Характеристика интенсивности и направленности спонтанного мутагенеза в зародышевых и соматических клетках. Индуцированный мутагенез в популяциях человека. Генетический мониторинг популяций человека и прогнозирование последствий от радиационных и химических загрязнений. Репродуктивная компенсация, планирование семьи и медико-генетическое консультирование как новые факторы, влияющие на генетическую структуру современных популяций человека. Генетический полиморфизм популяций человека и индивидуальные патологические реакции на факторы среды (экогенетические болезни).
2.2	Мутационный процесс у человека	Общая характеристика наследственной изменчивости у человека в зародышевых и соматических клетках на генном, хромосомном и геномном уровнях. Характеристика интенсивности и направленности спонтанного мутагенеза в зародышевых и соматических клетках. Индуцированный мутагенез в популяциях человека. Генетический

		мониторинг популяций человека и прогнозирование последствий от радиационных и химических загрязнений. Репродуктивная компенсация, планирование семьи и медико-генетическое консультирование как новые факторы, влияющие на генетическую структуру современных популяций человека. Генетический полиморфизм популяций человека и индивидуальные патологические реакции на факторы среды (экогенетические болезни).
2.3	Моногенные наследственные заболевания	Прогрессирующие мышечные дистрофии: Миодистрофия Дюшена, миодистрофия Беккера, Ландузи-Дежерина, Спинальная амиотрофия Верднига-Гоффмана, Кюгельберга-Веландер. Невральные амиотрофии. Общие черты патогенеза. Клиника, диагностика. Особенности клинической картины. Генетическая гетерогенность, клинический полиморфизм наследственных нервно-мышечных заболеваниях и его причины.
2.4	Генные мутации	Классификации наследственных патологии. Типы генных мутаций. Особенности патогенеза генных болезней. Разнообразие клинических (фенотипических) проявлений мутаций генов. Гено-, фенкопии болезней. Общая характеристика клинической картины. Наследственные болезни. Генетические и средовые причины клинического полиморфизма генных болезней. Генетико-географическая эпидемиология генных болезней. Гено- и феноеография.
2.5	Хромосомные мутации	Аномалии числа хромосом. Болезни, обусловленные нарушением числа хромосом. Болезни, связанные с изменением числа половых хромосом. Болезни, причиной которых является полиплоидия. Нарушения структуры хромосом
2.6	Профилактика наследственной патологии	Виды, пути и формы профилактики наследственных болезней. Первичная и вторичная профилактика. Пути проведения профилактических мероприятий. Формы профилактических мероприятий: МГК, пренатальная диагностика, массовые просеивающие программы и др. Медико-генетическое консультирование. Методы пренатальной диагностики. Достижения и перспективы развития медицинской генетики. Генная терапия. Генетические механизмы роста и развития человека.