

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Сыров Игорь Анатольевич
Должность: Директор
Дата подписания: 30.10.2023 10:56:22
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.08.02 Медицинская генетика

часть, формируемая участниками образовательных отношений

Направление

06.03.01
код

Биология
наименование направления

Программа

Биотехнология и биомедицина

Форма обучения

Очная

Для поступивших на обучение в
2023 г.

Стерлитамак 2023

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 и бомедицинских изделий	Обучающийся должен: - знать особенности влияния наследственности на действие лекарственных препаратов; - понимать принципы проведения медико-генетических 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 углубление базисных знаний и формирование системных знаний о природе наследственных заболеваний человека, диагностике генетических заболеваний с использованием современных молекулярно-генетических, цитогенетических методов исследования. Для освоения дисциплины необходимы компетенции, сформированные в рамках изучения следующих дисциплин: «Генетика», «Биохимия», «Цитология и гистология», «Физиология человека и животных», «Патоморфологические исследования», «Клиническая лабораторная диагностика». Компетенции сформированные в рамках дисциплины «Медицинская генетика»

необходимы для изучения таких дисциплин как «Молекулярная генетика», «Молекулярная биология» и «Биотехнология».

Дисциплина изучается на 4 курсе в 8 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 3 зач. ед., 108 акад. ч.

Объем дисциплины	Всего часов
	Очная форма обучения
Общая трудоемкость дисциплины	108
Учебных часов на контактную работу с преподавателем:	
лекций	16
практических (семинарских)	
лабораторных	32
другие формы контактной работы (ФКР)	0,2
Учебных часов на контроль (включая часы подготовки):	
зачет	
Учебных часов на самостоятельную работу обучающихся (СР)	59,8

Формы контроля	Семестры
зачет	8

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	Наследственный аппарат человека	4	0	8	26
1.1	Введение. Методы изучения генетики человека	2	0	4	10
1.2	Организация наследственного материала	0	0	2	8
1.3	Типы наследования признаков у человека	2	0	2	8
2	Наследственные заболевания человека	12	0	24	33,8
2.1	Наследственность и патология	2	0	4	6
2.2	Мутационный процесс у человека	2	0	4	6

2.3	Моногенные наследственные заболевания	2	0	4	8
2.4	Генные мутации	2	0	4	6
2.5	Хромосомные мутации	2	0	4	4
2.6	Профилактика наследственной патологии	2	0	4	3,8
	Итого	16	0	32	59,8

4.2. Содержание дисциплины, структурированное по разделам (темам)

Курс лекционных занятий

№	Наименование раздела / темы дисциплины	Содержание
1	Наследственный аппарат человека	
1.1	Введение. Методы изучения генетики человека	Человек как объект генетических исследований. Методы изучения генетики человека: генеалогический (метод родословных), близнецовый метод, цитогенетические и биохимические методы, дерматоглифика, популяционно-генетический (статистический) метод. Наследственная и фенотипическая изменчивость в популяциях человека.
1.3	Типы наследования признаков у человека	Типы наследования признаков у человека – аутосомно-доминантное и аутосомно-рецессивное, сцепленное с полом, детерминированное полом, ограниченное полом, наследование при сцеплении генов и полигенное наследование (комплементарное взаимодействие, эпистаз, полимерия, плейотропное взаимодействие генов). Цитоплазматическое наследование у человека. Цитогенетические основы определения пола в ходе онтогенеза человека, его нарушения (мозаицизм, гермафродиты и гинандроморфы). Психогенетика. Роль наследственности и среды в проявлении специфических для человека фенотипических признаков — склонностей, способностей.
2	Наследственные заболевания человека	
2.1	Наследственность и патология	Основные типы наследственных заболеваний человека. Генные, хромосомные и геномные наследственные болезни. Врожденные заболевания. Тератогенные факторы. Наследственные факторы. Генетическая гетерогенность заболеваний. Профилактика наследственно обусловленных заболеваний. Врожденные пороки развития. Генетические основы гомеостаза организма и здоровья. Роль наследственности в патологии (наследственность как этиологический фактор, наследственность и патогенез, наследственность и особенности клинической картины, наследственность и исходы болезней).
2.2	Мутационный процесс у человека	Общая характеристика наследственной изменчивости у человека в зародышевых и соматических клетках на геномном, 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. Генетикогеографическая 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

Курс лабораторных занятий

№	Наименование раздела / темы дисциплины	Содержание
1	Наследственный аппарат человека	
1.1	Введение. Методы изучения генетики человека	Цель занятия: изучить методы исследования медицинской генетики. Задания: - Изучить генеалогический (метод родословных) -изучить близнецовый метод -изучить цитогенетические и биохимические методы, -изучить молекулярно-генетические методы - изучить популяционно-генетический (статистический) метод.
1.2	Организация	Цель занятия: изучить структуру митотических и

	наследственного материала	интерфазных хромосом. Задания: 1) Изучить видовую специфичность числа и морфологии хромосом; 2) Изучить ультраструктурную организацию интерфазных хромосом на примере гигантских (политенных) хромосом; 3) Научиться готовить временные микропрепараты политенных хромосом в клетках слюнных желез личинок двукрылых; 4) Выявить отличия политенных хромосом от обычных (митотических)
1.3	Типы наследования признаков 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	Цель занятия: изучить роль и средовых факторов в формировании патологических процессов. Задания: 1) Определить эпигенетические факторы в развитии моногенных заболеваний 2) Определить изменчивость наследственных признаков как основа патологии; 3) Генетическая гетерогенность заболеваний. Профилактика наследственно обусловленных заболеваний. 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	Цель занятия: изучить мутации как этиологический фактор наследственных болезней. Задания: 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	Цель занятия: изучить моногенные генетические заболевания Задания: 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 фенгеография.
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. 4. 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.