

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Сыров Игорь Анатольевич  
Должность: Директор  
Дата подписания: 30.10.2023 10:27:57  
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

***Очно-заочная***

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**

<b>Формируемая компетенция (с указанием кода)</b>	<b>Код и наименование индикатора достижения компетенции</b>	<b>Результаты обучения по дисциплине (модулю)</b>
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 5 курсе в 10 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
	Очно-заочная обучения
Общая трудоемкость дисциплины	108
Учебных часов на контактную работу с преподавателем:	
лекций	8
практических (семинарских)	
лабораторных	10
другие формы контактной работы (ФКР)	0,2
Учебных часов на контроль (включая часы подготовки):	
зачет	
Учебных часов на самостоятельную работу обучающихся (СР)	89,8

Формы контроля	Семестры
зачет	10

**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	
<b>1</b>	<b>Наследственный аппарат человека</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>8</b>	<b>30</b>
1.1	Введение. Методы изучения генетики человека	1	0	4	10
1.2	Организация наследственного материала	0	0	2	10
1.3	Типы наследования признаков у человека	1	0	2	10
<b>2</b>	<b>Наследственные заболевания человека</b>	<b>6</b>	<b>0</b>	<b>2</b>	<b>59,8</b>
2.1	Наследственность и патология	1	0	0	10
2.2	Мутационный процесс у человека	1	0	0	10

2.3	Моногенные наследственные заболевания	1	0	0	10
2.4	Генные мутации	1	0	0	10
2.5	Хромосомные мутации	2	0	0	10
2.6	Профилактика наследственной патологии	0	0	2	9,8
	<b>Итого</b>	<b>8</b>	<b>0</b>	<b>10</b>	<b>89,8</b>

#### 4.2. Содержание дисциплины, структурированное по разделам (темам)

Курс лекционных занятий

№	Наименование раздела / темы дисциплины	Содержание
<b>1</b>	<b>Наследственный аппарат человека</b>	
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.
<b>2</b>	<b>Наследственные заболевания человека</b>	
2.1	Наследственность и патология	
2.2	Мутационный процесс у человека	
2.3	Моногенные наследственные заболевания	
2.4	Генные мутации	
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

Курс лабораторных занятий

№	Наименование	Содержание
---	--------------	------------

	<b>раздела / темы дисциплины</b>	
<b>1</b>	<b>Наследственный аппарат человека</b>	
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 наследственного материала	Цель занятия: изучить структуру митотических и 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
<b>2</b>	<b>Наследственные заболевания человека</b>	
2.6	Профилактика наследственной патологии	