

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Сыров Игорь Анатольевич  
Должность: Директор  
Дата подписания: 30.10.2023 10:26:30  
Уникальный программный ключ:  
b683afe664d7e9f64175886cf9626a196149ad36

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

Факультет  
Кафедра

*Естественнонаучный*  
*Биологии*

**Рабочая программа 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.**

Разработчик (составитель)  
***кандидат биологических наук, старший преподаватель***  
***Петрова М. В.***  
ученая степень, должность, ФИО

<b>1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с установленными в образовательной программе индикаторами достижения компетенций .....</b>	<b>3</b>
<b>2. Цели и место дисциплины (модуля) в структуре образовательной программы .....</b>	<b>3</b>
<b>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 .....</b>	<b>4</b>
<b>4. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов учебных занятий.....</b>	<b>4</b>
4.1. Разделы дисциплины и трудоемкость по видам учебных занятий (в академических часах).....	4
4.2. Содержание дисциплины, структурированное по разделам (темам) .....	5
<b>5. Учебно-методическое обеспечение для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине (модулю).....</b>	<b>6</b>
<b>6. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля) .....</b>	<b>8</b>
6.1. Перечень учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)	8
6.2. Перечень электронных библиотечных систем, современных профессиональных баз данных и информационных справочных систем .....	8
6.3. Перечень лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения, в том числе отечественного производства .....	9
<b>7. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю) .....</b>	<b>9</b>

**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
---	--------------	------------

	раздела / темы дисциплины	
<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	

### **5. Учебно-методическое обеспечение для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине (модулю)**

Учебно-методическое обеспечение для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине (модулю)

Перечень вопросов для самостоятельного изучения: 1. Кариотип человека, медицинское значение. Рекомбинативная изменчивость. 2. Мутационная изменчивость, классификация. Мутагенез, мутагенные факторы. 3. Геномные и хромосомные мутации, механизмы возникновения. 4. Генные мутации, механизмы возникновения. 5. Роль мутаций в происхождении наследственных болезней. 6. Репарация, виды репарации и их механизмы: фотореактивация, эксцизионная репарация, пострепликативная репарация. 7. Биологическое и медицинское значение репарации ДНК. 24. Клеточный цикл, определение, периоды. 8. Генетические факторы опухолевой трансформации клеток. Роль вирусов в процессе опухолевой трансформации. 9. Протоонкогены, биологическая роль в регуляции деления и роста клеток. Онкогены, механизмы возникновения, роль в опухолевой трансформации клеток. Гены – супрессоры опухолевого роста. 10. Структурная организация генома человека. 11. Программа «Геном человека» и ее значение. Методы ДНК-анализа: ПЦР, секвенирование, рестрикционный анализ, саузерн-блот анализ, нозерн-блот анализ. 12. Основные направления применения современных молекулярно-генетических методов и технологий в медицине. 13. Геномные электронные базы данных и биомедицинские сайты. 14. Фенотипические признаки моногенных болезней.

15. Полигенные (мультифакториальные) болезни, особенности проявления, классификация. Механизмы развития полигенных болезней. .

Список учебно-методических материалов, которые помогают обучающемуся организовать

самостоятельное изучения

Темы рефератов и презентаций

1. Ассоциации генетических маркеров с мультифакториальными заболеваниями. 2. Основные методы исследования полигенных болезней. 3. Методы генетики, используемые для диагностики наследственных болезней человека. 4. Основные методы профилактики наследственных болезней: генетическое консультирование, пренатальная диагностика, скрининг и доклиническая диагностика наследственных болезней. 5. Генетический скрининг: массовый, селективный. 52. Ранняя доклиническая диагностика наследственных болезней. 6. Пренатальная диагностика. Основные принципы применения. 7. Медико-генетическое консультирование – основа первичной профилактики наследственной патологии. Ретроспективное и перспективное консультирование. 8. Генетический прогноз. Методики расчета генетического риска: а) при заболеваниях с АД-типом наследования б) при заболеваниях с АР- типом наследования в) при заболеваниях с Х-сцепленным доминантным типом наследования, г) при заболеваниях с Х-сцепленным рецессивным типом наследования, д) при хромосомных синдромах. 5 9. Пренатальная диагностика. Предимплантационная диагностика. 10. Генетика пола человека. 11. Популяция, определение, характеристики популяции. Генетические характеристики популяции. Генетический груз популяций, понятие, медицинское значение. 12. Значение фармакогенетики в современной медицине и фармации. 13. Генетический контроль метаболизма лекарственных препаратов. Наследственные болезни и состояния, провоцируемые прием лекарственных препаратов.

Задания для письменной самостоятельной работы  
Задачи по теме «Типы наследования признаков у человека»

1. Альбинизм общий (неспособность образовывать пигмент меланин) наследуется у человека как аутосомный рецессивный признак. В семье родителей, имеющих нормальную пигментацию кожи, родились разнояйцевые близнецы, один из которых альбинос, а другой имеет нормальную пигментацию кожи. Каковы генотипы родителей и детей? Чему равна вероятность того, что следующий ребенок альбинос?

2. Если вступят в брак карлик с карлицей (оба хондродистрофического типа), то какие генотипы и в каких пропорциях следует ожидать среди их детей? (Предполагается, что в данном случае индивиды с этим редким доминантным признаком гетерозиготны).

5. Наследственно глухонемой мужчина женился на женщине с нормальным слухом. От этого брака родился глухонемой ребенок. Каковы генотипы родителей этого ребенка, если нормальный слух обусловлен доминантным геном, а глухонемога - его рецессивным аллелем?

6. Миоплегия (периодически повторяющиеся параличи, связанные с потерей мышечными клетками калия) передается по наследству как аутосомный доминантный признак. Мужчина гетерозиготен, а его жена не страдает миоплегией. Чему равна вероятность рождения в этой семье здорового ребенка?

7. Полидактилия (многопалость) - доминантный аутосомный признак.

В семье, где муж страдает полидактилией, а жена имеет нормальное строение пальцев, родился ребенок с нормальным строением пальцев. Какова вероятность рождения в этой семье еще одного ребенка без аномалии?

8. Синдактилия (сращение пальцев) у человека наследуется как аутосомный признак. У родителей, имеющих сращение пальцев, двое детей: один имеет нормальное строение пальцев, а другой страдает синдактилией. Какова вероятность рождения в этой семье следующего ребенка с нормальным строением пальцев?

## 6. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля)

### 6.1. Перечень учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)

#### Основная учебная литература:

1. Кургуз, Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 2-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2020. — 176 с. — ISBN 978-5-8114-5656-7. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/143706> (дата обращения: 01.06.2023). — Режим доступа: для авториз. пользователей.
2. Нахаева, В. И. Практический курс общей генетики : учебное пособие для студентов биологических специальностей педагогических высших учебных заведений : [16+] / В. И. Нахаева. — 4-е изд., стереотип. — Москва : ФЛИНТА, 2021. — 210 с. — Режим доступа: по подписке. — URL: <https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=83544> (дата обращения: 01.06.2023). — ISBN 978-5-9765-1204-7. — Текст : электронный.
3. Наследственные болезни обмена веществ : учебное пособие / Р. Н. Мустафин, Е. В. Сайфуллина, С. Ш. Мурзабаева [и др.]. — Уфа : БГМУ, 2020. — 89 с. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/155776> (дата обращения: 01.06.2023). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

#### Дополнительная учебная литература:

1. Учебное пособие к практическим занятиям по генетике : учебное пособие / составители А. Г. Мустафин [и др.]. — Москва : РНИМУ им. Н.И. Пирогова, 2018 — Часть 3 — 2018. — 80 с. — ISBN 978-5-88458-396-2. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/175253> (дата обращения: 01.06.2023). — Режим доступа: для авториз. пользователей.
2. Стрекалов, Д. Л. Молекулярно-генетические основы патогенеза моногенных и многофакторных сердечно-сосудистых заболеваний : учебное пособие / Д. Л. Стрекалов. — Санкт-Петербург : СПбГПМУ, 2017. — 32 с. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/174576> (дата обращения: 01.06.2023). — Режим доступа: для авториз. пользователей.
3. Маскаева, Т. А. Генетика человека : учебное пособие / Т. А. Маскаева, М. В. Лабутина, Н. Д. Чегодаева. — Саранск : МГПИ им. М.Е. Евсевьева, 2019. — 130 с. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/176281> (дата обращения: 01.06.2023). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

### 6.2. Перечень электронных библиотечных систем, современных профессиональных баз данных и информационных справочных систем

№ п/п	Наименование документа с указанием реквизитов
1	Договор на доступ к ЭБС ZNANIUM.COM между БашГУ в лице директора СФ БашГУ и ООО «Знаниум» № 3/22-эбс от 05.07.2022
2	Договор на доступ к ЭБС «ЭБС ЮРАЙТ» (полная коллекция) между БашГУ в лице директора СФ БашГУ и ООО «Электронное издательство ЮРАЙТ» № 1/22-эбс от 04.03.2022
3	Договор на доступ к ЭБС «Университетская библиотека онлайн» между БашГУ и «Нексмедиа» № 223-950 от 05.09.2022
4	Договор на доступ к ЭБС «Лань» между БашГУ и издательством «Лань» № 223-948



	от 05.09.2022
5	Договор на доступ к ЭБС «Лань» между БашГУ и издательством «Лань» № 223-949 от 05.09.2022
6	Соглашение о сотрудничестве между БашГУ и издательством «Лань» № 5 от 05.09.2022
7	ЭБС «ЭБ БашГУ», бессрочный договор между БашГУ и ООО «Открытые библиотечные системы» № 095 от 01.09.2014 г.
8	Договор на БД диссертаций между БашГУ и РГБ № 223-796 от 27.07.2022
9	Договор о подключении к НЭБ и о предоставлении доступа к объектам НЭБ между БашГУ в лице директора СФ БашГУ с ФГБУ «РГБ» № 101/НЭБ/1438-П от 11.06.2019
10	Договор на доступ к ЭБС «ЭБС ЮРАЙТ» (полная коллекция) между УУНиТ в лице директора СФ УУНиТ и ООО «Электронное издательство ЮРАЙТ» № 1/23-эбс от 03.03.2023

**Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» (далее - сеть «Интернет»)**

№ п/п	Адрес (URL)	Описание страницы
1	<a href="http://www.iramn.ru/journal/ktbm/2018/ktbm1803.htm">http://www.iramn.ru/journal/ktbm/2018/ktbm1803.htm</a>	Научный журнал .Клеточные технологии в биологии и медицине.
2	<a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed</a>	база ссылок на биологическую и медицинскую литературу.

**6.3. Перечень лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения, в том числе отечественного производства**

Наименование программного обеспечения
Office Standart 2007 Russian OpenLicensePack NoLevel Acdmc, ООО «Общество информационных технологий». Государственный контракт №13 от 06.05.2009;
Windows 7 Professional, Microsoft Imagine. Подписка №8001361124 от 04.10.2017 г.

**7. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю)**

Тип учебной аудитории	Оснащенность учебной аудитории
Лаборатория систематики высших и низших растений, анатомии и морфологии растений, биохимии, генетики, молекулярная биология. Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа, учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа, учебная аудитория текущего контроля и промежуточной аттестации, учебная аудитория групповых и индивидуальных консультаций	учебная мебель, шкафы, оборудование для проведения лабораторных работ (микроскопы, спектрофотометр, центрифуга, весы аналитические, рН-метр, микротом, лабораторная посуда, реактивы), переносной экран, переносной проектор, учебно-наглядные пособия
Читальный зал: помещение для самостоятельной работы	Учебная мебель, учебно-наглядные пособия, компьютеры
Помещение для хранения и профилактического обслуживания учебного оборудования	Демонстрационное оборудование

<p>Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа, учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа, учебная аудитория текущего контроля и промежуточной аттестации, учебная аудитория групповых и индивидуальных консультаций</p>	<p>учебная мебель, доска, мультимедиа-проектор, экран настенный, учебно-наглядные пособия</p>
<p>Лаборатория зоологии беспозвоночных и позвоночных животных, гистологии, анатомии и физиологии человека и животных. Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа, учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа, учебная аудитория текущего контроля и промежуточной аттестации, учебная аудитория групповых и индивидуальных консультаций</p>	<p>учебная мебель, шкафы, оборудование для проведения лабораторных работ (микроскопы, лабораторная посуда, реактивы, муляжи), переносной экран, переносной проектор, учебно-наглядные пособия</p>