МИНОБРНАУКИ РОССИИ

Федеральное государственное бюджетное
образовательное учреждение высшего образования
«Астраханский государственный университет имени В. Н. Татищева»
(Астраханский государственный университет им. В. Н. Татищева)

СОГЛАСОВАНО
Руководитель ОПОП

_____ Астафьева С.С.
«20» июня 2024 г.

УТВЕРЖДАЮ
Заведующий кафедрой фундаментальной биологии

_____ Н.А. Ломтева
«20» июня 2024 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

«ЭТИОЛОГИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ»

Составитель(-и)	**Сопрунова И.В., к.м.н., доцент кафедры фундаментальной биологии**
Направление подготовки / специальность	**06.03.01 Биология**
Направленность (профиль) ОПОП	**Экология**
Квалификация (степень)	**бакалавр**
Форма обучения	**Очная**
Год приема	**2021**
Курс	**4**
Семестр	**7**

Астрахань – 2024

1. ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

1.1. Целью освоения дисциплины (модуля) «Этиология наследственных болезней» является изучение наследования патологических признаков и полиморфизмов у человека, а также более глубокое изучение генетики человека в целом.

1.2. Задачи освоения дисциплины (модуля):

- изучить биохимические и цитологические основы наследственности, закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов, типы наследования признаков;
- освоить механизмы и методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
- различать основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;
- научиться анализировать данные генетического обследования, устанавливать генотип родителей, а так же распознавать ситуацию при которой показано медико-генетическое консультирование.

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ) В СТРУКТУРЕ ОПОП

2.1. Учебная дисциплина (модуль) Этиология наследственных болезней относится к части, формируемой участниками образовательных отношений и осваивается в 7 семестре. Теоретической основой курса «Этиология наследственных болезней» являются фундаментальные понятия о закономерностях наследственности, механизмах реализации и передачи наследственной информации, метода изучения генетики человека.

2.2. Для изучения данной учебной дисциплины (модуля) необходимы следующие знания, умения и навыки, формируемые предшествующими учебными дисциплинами (модулями):

«Цитология», «Гистология», «Микробиология и вирусология».

Знания:

- биохимические и цитологические основы наследственности;
- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов, типы наследования признаков;
- механизмы и методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.

Умения:

- различать основные группы наследственных заболеваний;
- анализировать данные генетического обследования, устанавливать генотип родителей, а так же распознавать ситуацию при которой показано медико-генетическое консультирование.

Навыки:

- самостоятельной работы с литературой, включая периодическую научную литературу и навыками работы с электронными средствами информации.

2.3. Последующие учебные дисциплины (модули) и (или) практики, для которых необходимы знания, умения, навыки, формируемые данной учебной дисциплиной (модулем): Молекулярная биология, Онкогенетика, ДНК-диагностика, Основы патологии.

3. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ (МОДУЛЮ)

Процесс освоения дисциплины (модуля) направлен на формирование элементов следующих компетенций в соответствии с ФГОС ВО и ОПОП ВО по данному направлению подготовки (специальности):

а) универсальных (УК):

УК-2. Способен определять круг задач в рамках поставленной цели и выбирать оптимальные способы их решения, исходя из действующих правовых норм, имеющихся ресурсов и ограничений

Таблица 1 - Декомпозиция результатов обучения

Код и наименование компетенции	Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю)		
	Знать (1)	Уметь (2)	Владеть (3)
УК-2. Способен определять круг задач в рамках поставленной цели и выбирать оптимальные способы их решения, исходя из действующих правовых норм, имеющихся ресурсов и ограничений	Определяет совокупность взаимосвязанных задач, обеспечивающих достижение поставленной цели, исходя из действующих правовых норм.	Определяет ресурсное обеспечение для достижения поставленной цели.	Оценивает вероятные риски и ограничения в решении поставленных задач.

4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Объем дисциплины (модуля) составляет 2 зачетные единицы, 72 часа, в том числе 28 часов, выделен на контактную работу обучающихся с преподавателем (из них 14 часов – лекции, 14 часов – практические и семинарские занятия), и 44 часа – на самостоятельную работу обучающихся.

Таблица 2 - Структура и содержание дисциплины (модуля)

№ п/п	Наименование раздела, темы	Семестр	Контактная работа (в часах)			Самостоят. работа		Формы текущего контроля успеваемости Форма промежуточной аттестации *(по семестрам)*
			Л	ПЗ	ЛР	КР	СР	
1	Понятие наследственных болезней. Классификация	7	1	1			5	Семинар
2	Генетическое консультирование и генные болезни	7	1	1			5	Ситуационные задачи
3	Нарушения обмена углеводов, липидов, пуринов, метаболизма металлов	7	2	2			6	Коллоквиум
4	Нарушения свертывающей системы	7	2	2			5	Семинар
5	Хромосомные болезни	7	2	2			6	Реферат с презентацией
6	Болезни с наследственным предрасположением	7	2	2			6	Контрольная работа
7	Врожденные пороки развития	7	2	2			6	Тестовая контрольная работа
8	Принципы лечения и профилактики наследственных болезней	7	2	2			5	Контрольная работа
	ИТОГО		**14**	**14**			**44**	**ЭКЗАМЕН**

Таблица 3 - Матрица соотнесения разделов, тем учебной дисциплины (модуля) и формируемых компетенций

Разделы, темы дисциплины (модуля)	Кол-во часов	Компетенции	
		УК-2	общее количество компетенций
Тема 1 Понятие наследственных болезней. Классификация	7	*	2
Тема 2 Генетическое консультирование и генные болезни	7	*	2
Тема 3 Нарушения обмена углеводов, липидов, пуринов, метаболизма металлов	10	*	2
Тема 4 Нарушения свертывающей системы	9	*	2
Тема 5 Хромосомные болезни	10	*	2
Тема 6 Болезни с наследственным предрасположением	10	*	2
Тема 7 Врожденные пороки развития	10	*	2
Тема 8 Принципы лечения и профилактики наследственных болезней	9	*	2

Краткое содержание каждой темы дисциплины (модуля)

Тема 1. Понятие наследственных болезней. Классификация

Наследственные и врожденные болезни, семейные и спорадичесие. Нозологическая форма и болезнь. Типы классификации наследственных болезней. Классификация наследственных болезней: генные, хромосомные и мультифакториальные. Методы медицинской генетики: клинико-генеалогический, близнецовый, цитогенетический, популяционно-статистический, биохимические.

Тема 2. Генетическое консультирование и генные болезни

Задачи генетического консультирования, показания. Этапы: диагностика, оценка генетического риска, заключение. Оценка генетического риска для различных групп наследственных патологий. Евгеника. Кровное родство. Скрининговые генетические обследования. Пренатальная дигностика. Задачи регионального медико-генетического центра. Генные болезни. Общая характеристика генных болезней: число, частота, классификация, причины. Нарушения аминокислотного обмена: фенилкетонурия, альбинизм, тирозиноз, алкаптонурия, болезнь «кленового сиропа», цистинурия, гомоцистинурия, цистатионинурия. Коллагеновые болезни: синдром Элерса-Данлоса, несовершенный остеогенез, синдром Марфана. Миодистрофии (Дюшенна и Беккера).

Тема 3. Нарушения обмена углеводов, липидов, пуринов, метаболизма металлов

Нарушения углеводного обмена: галактоземия, непереносимость лактозы, мукополисахаридозы. Нарушения обмена липидов: сфинголипидозы, дислипопротеинемии. Нарушения обмена пуринов и пиримидинов: синдром Леша-Нихана, а также ТКИД, наследственная этиология подагры. Нарушение метаболизма металлов: болезнь Вильсона-Коновалова. Дефекты обмена гормонов: адреногенитальный синдром, тестикулярная феминизация. Гемоглобинопатии: талассемии, серповидноклеточная анемия, нестабильные гемоглобины.

Тема 4. Нарушения свертывающей системы

Нарушения свертывающей системы: гемофилия А и гемофилия В. Порфирии: острая перемежающая порфирия, врожденная эритропоэтическая порфирия. Другие моногенные болезни: муковисцидоз; ахондроплазия. Болезни экспансии: общая характеристика динамических мутаций; синдром фрагильной Х-хромосомы, хорея Гентингтона и др. примеры.

Тема 5. Хромосомные болезни

Общая характеристика хромосомных болезней: частота, классификация, причины. Мозаицизм. Микроцитогенетические синдромы. Трисомии: 13, 18, 21. Частичные трисомии: 9p+. Моносомии: 4p-, 5p-, 13q-. Аномалии половых хромосом: трисомия X, синдром Клайнфельтера, синдром Шерешевского-Тернера. Митохондриальные болезни.

Тема 6. Болезни с наследственным предрасположением

Заболевания с наследственным предрасположением и их особенности. Шизофрения, псориаз, сахарный диабет. HLA-ассоциированные болезни. Фармакогенетика (недостаточность Г6ФДГ, злокачественная гипертермия, «медленные ацетилаторы», реакция на барбитураты при порфирии).

Тема 7. Врожденные пороки развития

Классификация пороков. Механизмы тератогенеза при наследственных болезнях и экзогенных пороках. Эмбриотоксическое и тератогенное действие средовых факторов. Тератогенное влияние болезней матери и факторов среды. Принципы проверки веществ на тератогенность. 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.

Тема 8. Принципы лечения и профилактики наследственных болезней

Симптоматическое лечение (лекарственная терапия, хирургическое лечение, физические методы). Патогенетическое лечение: коррекция на уровне субстрата; коррекция на уровне продукта; коррекция на уровне фермента. Этиологическое лечение: генотерапия. Понятие о корригирующей и заместительной генотерапии. Доставка генов в клетки человека на основе вирусов, подавление экспрессии с помощью антисенс-олигонуклеотидов. Эксперименты по генотерапии ТКИД, семейной гиперхолистеринемии. гемофилии А и В. Перспективы генотерапевтических методов для моногенных патологий. Генотерапия онкогенных болезней.

5. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ПРЕПОДАВАНИЮ И ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

5.1. Указания для преподавателей по организации и проведению учебных занятий по дисциплине (модулю)

Основные формы учебных занятий по дисциплине (модулю) Этиология наследственных болезней лекционные, практические и семинарские занятия. Лекционные занятия по дисциплине могут проводиться с применением методов интерактивности, визуализации, проверки качества. Семинарские занятия по дисциплине могут проводится с применением принципов работы в командах, визуализации, анализа текстов, подготовки групповых проектных заданий и др.

5.2. Указания для обучающихся по освоению дисциплины (модулю)

На самостоятельную работу студента по дисциплине Этиология наследственных болезней отводится 44 часа.

Основной вид реализации самостоятельной работы:

- проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе);
- поиск и обзор научных публикаций и электронных источников на русском и иностранных языках, баз данных;
- написание рефератов и докладов для семинарских и практических занятий.

Таблица 4 – Содержание самостоятельной работы обучающихся

Вопросы, выносимые на самостоятельное изучение	Кол-во часов	Форма работы
Методы медицинской генетики: клинико-генеалогический, близнецовый, цитогенетический, популяционно-статистический, биохимические.	5	Работа с литературой, подготовка к семинару.
Генные болезни. Общая характеристика генных болезней: число, частота, классификация, причины. Нарушения аминокислотного обмена: фенилкетонурия, альбинизм, тирозиноз, алкаптонурия, болезнь «кленового сиропа», цистинурия, гомоцистинурия, цистатионинурия. Коллагеновые болезни: синдром Элерса-Данлоса, несовершенный остеогенез, синдром Марфана. Миодистрофии (Дюшенна и Беккера).	5	Работа с литературой, подготовка
Нарушения обмена пуринов и пиримидинов: синдром Леша-Нихана, а также ТКИД, наследственная этиология подагры. Нарушение метаболизма металлов: болезнь Вильсона-Коновалова. Дефекты обмена гормонов: адреногенитальный синдром, тестикулярная феминизация. Гемоглобинопатии: талассемии, серповидноклеточная анемия, нестабильные гемоглобины.	6	Работа с литературой, подготовка к контрольной работе
Нарушения свертывающей системы: гемофилия А и гемофилия В. Порфирии: острая перемежающая порфирия, врожденная эритропоэтическая порфирия. Другие моногенные болезни: муковисцидоз; ахондроплазия. Болезни экспансии: общая характеристика динамических мутаций; синдром фрагильной Х-хромосомы, хорея Гентингтона и др. примеры.	5	Работа с литературой, подготовка к семинару.
Общая характеристика хромосомных болезней: частота, классификация, причины. Мозаицизм. Микроцитогенетические синдромы. Трисомии: 13, 18, 21. Частичные трисомии: 9p+. Моносомии: 4p-, 5p-, 13q-. Аномалии половых хромосом: трисомия Х, синдром Клайнфельтера, синдром Шерешевского-Тернера. Характеристика митохондриального генома. Примеры митохондриальных болезней.	6	Работа с литературой, подготовка рефератов
Заболевания с наследственным предрасположением и их особенности. Шизофрения, псориаз, сахарный диабет. HLA-ассоциированные болезни. Фармакогенетика (недостаточность Г6ФДГ, злокачественная гипертермия, «медленные ацетилаторы», реакция на барбитураты при порфирии).	6	Работа с литературой, подготовка к контрольной работе
Классификация пороков. Механизмы тератогенеза при наследственных болезнях и экзогенных пороках. Эмбриотоксическое и тератогенное действие средовых факторов. Тератогенное влияние болезней матери и факторов среды. Принципы проверки веществ на тератогенность. 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.	6	Работа с литературой, подготовка к контрольной работе
Симптоматическое лечение (лекарственная терапия, хирургическое лечение, физические методы). Патогенетическое лечение: коррекция на уровне субстрата; коррекция на уровне продукта; коррекция на уровне фермента. Этиологическое лечение: генотерапия. Понятие о корригирующей и заместительной генотерапии. Доставка генов в клетки человека на основе вирусов, подавление экспрессии с помощью антисенс-олигонуклеотидов. Эксперименты по генотерапии ТКИД, семейной гиперхолистеринемии. гемофилии А и В. Перспективы генотерапевтических методов для моногенных патологий. Генотерапия онкогенных болезней.	5	Работа с литературой, подготовка к контрольной работе

5.3. Виды и формы письменных работ, предусмотренных при освоении дисциплины (модуля), выполняемые обучающимися самостоятельно

Необходимым элементом учебного процесса при выполнении самостоятельной работы является написание рефератов. Основной целью этого процесса является развитие мышления и творческих способностей студентов, получения навыков самостоятельной работы с научной литературой. Написание реферата предполагает раскрытие одной из тем, предложенных преподавателем или выбранных самим студентом по согласованию с преподавателем. Тему реферата студент выполняет самостоятельно из представленных в списке (или выбирает свою) и утверждает у преподавателя в течение первых двух недель обучения. Основа реферата выполняется с использованием учебной и научной литературы и обязательно подкрепляется материалами из научных статей журналов.

Реферат должен быть оформлен в соответствии с требованиями оформления студенческих текстовых документов. Объем реферата должен составлять 20-30 страниц.

Активному формированию основных компетенций обучающегося по данной дисциплине способствует проведение практических занятий в виде семинаров. Активизация творческой деятельности студентов происходит при выполнении творческих занятий (интерактивные формы обучения).

6. ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ И ИНФОРМАЦИОННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ

В процессе обучения используются различные образовательные технологии как традиционные (лекции и семинарские занятия), так и активные: лекции с элементами проблемного изложения, проблемные семинары, мультимедиа и компьютерные технологии (лекции в форме презентации с использованием мультимедийного оборудования).

Лекционные занятия строятся на диалоговой основе, используются электронные презентации, что способствует активизации внимания студентов и лучшему усвоению изучаемого материала. На семинарских занятиях используются дискуссии по актуальным социальным проблемам, методы проблематизации сознания студентов, направленные на формирование способности видеть, самостоятельно анализировать и находить пути решения социальных проблем.

В учебном процессе используются разнообразные методы организации и осуществления учебно-познавательной деятельности (словесные, наглядные и практические методы передачи информации, проблемные лекции и др.); стимулирования и мотивации учебно-познавательной деятельности (дискуссии и др.); контроля и самоконтроля (индивидуального и фронтального, устного и письменного опроса, коллоквиума, зачета).

Необходимым элементом учебной работы является консультирование студентов по вопросам учебного материала.

Самостоятельная работа студентов включает подготовку к практическим и семинарским занятиям, выполнение различных видов заданий, написание докладов, подготовку к текущему и промежуточному контролю.

При реализации различных видов учебной работы по дисциплине могут использоваться электронное обучение и дистанционные образовательные технологии.

6.1. Образовательные технологии

Таблица 5 – Образовательные технологии, используемые при реализации учебных занятий

Раздел, тема дисциплины (модуля)	Форма учебного занятия		
	Лекция	Практическое занятие, семинар	Лабораторная работа
Тема 1 Понятие наследственных болезней. Классификация	Обзорная лекция	Семинар	Не предусмотрены

Тема 2 Генетическое консультирование и генные болезни	Лекция-диалог	Ситуационные задачи	Не предусмотрены
Тема 3 Нарушения обмена углеводов, липидов, пуринов, метаболизма металлов	Проблемная лекция	Коллоквиум	Не предусмотрены
Тема 4 Нарушения свертывающей системы	Проблемная лекция	Семинар	Не предусмотрены
Тема 5 Хромосомные болезни	Проблемная лекция	Реферат с презентацией	Не предусмотрены
Тема 6 Болезни с наследственным предрасположением	Проблемная лекция	Контрольная работа	Не предусмотрены
Тема 7 Врожденные пороки развития	Проблемная лекция	Тестовая контрольная работа	Не предусмотрены
Тема 8 Принципы лечения и профилактики наследственных болезней	Проблемная лекция	Контрольная работа	Не предусмотрены

Учебные занятия по дисциплине (модулю) могут проводиться с применением информационно-телекоммуникационных сетей при опосредованном (на расстоянии) интерактивном взаимодействии обучающихся и преподавателя в режимах online и (или) offline в формах видеолекций, лекций-презентаций, видеоконференции, собеседования в режиме форума, чата, выполнения виртуальных практических и (или) лабораторных работ и др.

6.2. Информационные технологии

При реализации различных видов учебной и внеучебной работы используются следующие информационные технологии:

– использование возможностей интернета в учебном процессе (использование сайта преподавателя (рассылка заданий, предоставление выполненных работ, ответы на вопросы, ознакомление обучающихся с оценками и т. д.)).

использование электронных учебников и различных сайтов (например, электронных библиотек, журналов и т. д.) как источников информации.

Использование электронных учебников и различных сайтов:

1. Базы данных: GenBank – http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Genbank/GenbankSearch.html;
2. нуклеотидных последовательностей EMBL - http://www.ebi.ac.uk/embl/; ProSite - http:// us.expasy.org/prosite
3. Catalog of Human Genes and Disorders: Online Medelian Inheritance in Man (OMIM) http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim
4. Human Mitochondrial Genome Database (МГГОМАР) http://www.mitomap.org
5. National Center for Biotechnology Information (NCBI) http://www.ncbi.nlm.nih.gov/disease/
6. NCBI (National Center for Biotechnology Information) и OMIM (Online Medelian Inheritance in Man).
7. ГосНИИГенетика (Москва) http://www.genetika.ru/
8. Институт белка РАН (г. Пущино Московской обл.) http://www.protres.ru/
9. Институт биоорганической химии им. М. М. Шемякина и Ю. А. Овчинникова РАН (Москва) http://www.ibch.ru/
10. Институт биофизики СО РАН (Красноярск) http://www.ibp.ru/ – Режим доступа свободный
11. Институт молекулярной биологии им. Энгельгардта РАН (Москва) http://www.eimb.ru/
12. Институт физико-химической биологии им. Белозерского МГУ (Москва)

http://www.belozersky.msu.ru/

13. Институт цитологии и генетики СО РАН (Новосибирск) http://www.bionet.nsc.ru/
14. Интернет-журнал «BioMed Central» http://www.biomedcentral.com/, Яз. англ.
15. Интернет-журнал «BioMedNet» http://www.bmn.com/, Яз. англ.
16. Проект «Вся биология» http://sbio.info/
17. Российский химико-технический университет им. Д.И. Менделеева - http://www.muctr.ru/
18. Ставропольский государственный аграрный университет http://www.stgau.ru/
19. ФГБУ НИИ по изучению лепры (Астрахань) http://inlep.ru/
20. Электронная библиотека методических указаний, учебно-методических пособий СпбГТУРП http://nizrp.narod.ru/kafvse.htm.

– использование возможностей электронной почты преподавателя. Использование электронной почты преподавателя позволяет обмениваться со студентами необходимой для занятий информацией, рассылать задания, получать выполненные задания, эссе, проводить проверку курсовых работ, рефератов.

– использование средств представления учебной информации (электронных учебных пособий и практикумов, применение новых технологий для проведения очных (традиционных) лекций и семинаров с использованием презентаций и т. д.). Проведение лекций и семинаров с использованием презентаций также является важным и необходимым условием для усвоения материала и формирования компетенций.

– использование интегрированных образовательных сред, где главной составляющей являются не только применяемые технологии, но и содержательная часть, т. е. информационные ресурсы (доступ к мировым информационным ресурсам, на базе которых строится учебный процесс);

– использование виртуальной обучающей среды (LMS Moodle «Электронное образование») или иных информационных систем, сервисов и мессенджеров

6.3. Программное обеспечение, современные профессиональные базы данных и информационные справочные системы

6.3.1. Программное обеспечение

Наименование программного обеспечения	Назначение
Adobe Reader	Программа для просмотра электронных документов
Платформа дистанционного обучения LMS Moodle	Виртуальная обучающая среда
Mozilla FireFox	Браузер
Microsoft Office 2013, Microsoft Office Project 2013, Microsoft Office Visio 2013	Пакет офисных программ
7-zip	Архиватор
Microsoft Windows 7 Professional	Операционная система
Kaspersky Endpoint Security	Средство антивирусной защиты
Google Chrome	Браузер
Notepad++	Текстовый редактор
OpenOffice	Пакет офисных программ
Opera	Браузер
Microsoft Security Assessment Tool. Режим доступа: http://www.microsoft.com/ru-ru/download/details.aspx?id=12273 (Free)	Программы для информационной безопасности

Наименование программного обеспечения	Назначение
Windows Security Risk Management Guide Tools and Templates. Режим доступа: http://www.microsoft.com/en-us/download/details.aspx?id=6232 (Free)	
R	Программная среда вычислений
VirtualBox	Программный продукт виртуализации операционных систем
VLC Player	Медиапроигрыватель
VMware (Player)	Программный продукт виртуализации операционных систем
Far Manager	Файловый менеджер
Sofa Stats	Программное обеспечение для статистики, анализа и отчетности
WinDjView	Программа для просмотра файлов в формате DJV и DjVu
IBM SPSS Statistics 21	Программа для статистической обработки данных

6.3.2. Современные профессиональные базы данных и информационные справочные системы

Наименование современных профессиональных баз данных, информационных справочных систем
Универсальная справочно-информационная полнотекстовая база данных периодических изданий ООО «ИВИС» http://dlib.eastview.com *Имя пользователя: AstrGU* *Пароль: AstrGU*
Электронные версии периодических изданий, размещённые на сайте информационных ресурсов www.polpred.com
Электронный каталог Научной библиотеки АГУ на базе MARK SQL НПО «Информ-систем» https://library.asu.edu.ru/catalog/
Электронный каталог «Научные журналы АГУ» https://journal.asu.edu.ru/
Корпоративный проект Ассоциации региональных библиотечных консорциумов (АРБИКОН) «Межрегиональная аналитическая роспись статей» (МАРС) – сводная база данных, содержащая полную аналитическую роспись 1800 названий журналов по разным отраслям знаний. Участники проекта предоставляют друг другу электронные копии отсканированных статей из книг, сборников, журналов, содержащихся в фондах их библиотек. http://mars.arbicon.ru
Справочная правовая система КонсультантПлюс. Содержится огромный массив справочной правовой информации, российское и региональное законодательство, судебную практику, финансовые и кадровые консультации, консультации для бюджетных организаций, комментарии законодательства, формы документов, проекты нормативных правовых актов, международные правовые акты, правовые акты, технические нормы и правила. http://www.consultant.ru

7. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ПО ДИСЦИПЛИНЕ (МОДУЛЮ)

7.1. Паспорт фонда оценочных средств

При проведении текущего контроля и промежуточной аттестации по дисциплине (модулю) «Этиология наследственных болезней» проверяется сформированность у

обучающихся компетенций, указанных в разделе 3 настоящей программы. Этапность формирования данных компетенций в процессе освоения образовательной программы определяется последовательным освоением дисциплин (модулей) и прохождением практик, а в процессе освоения дисциплины (модуля) – последовательным достижением результатов освоения содержательно связанных между собой разделов, тем.

Таблица 6 – Соответствие разделов, тем дисциплины (модуля), результатов обучения по дисциплине (модулю) и оценочных средств

№ п/п	Контролируемыq раздел, temf дисциплины (модуля)	Код контролируемой компетенции (компетенций)	Наименование оценочного средства
1	Тема 1 Понятие наследственных болезней. Классификация	УК-2	Вопросы к семинару
2	Тема 2 Генетическое консультирование и генные болезни	УК-2	Комплект ситуационных задач
3	Тема 3 Нарушения обмена углеводов, липидов, пуринов, метаболизма металлов	УК-2	Вопросы к коллоквиуму
4	Тема 4 Нарушения свертывающей системы	УК-2	Вопросы к семинару
5	Тема 5 Хромосомные болезни	УК-2	Темы рефератов
6	Тема 6 Болезни с наследственным предрасположением	УК-2	Задания для контрольной работы
7	Тема 7 Врожденные пороки развития	УК-2	Задания для контрольной работы
8	Тема 8 Принципы лечения и профилактики наследственных болезней	УК-2	Задания для контрольной работы

7.2. Описание показателей и критериев оценивания компетенций, описание шкал оценивания

Таблица 7 - Показатели оценивания результатов обучения в виде знаний

Шкала оценивания	Критерии оценивания
5 «отлично»	демонстрирует глубокое знание теоретического материала, умение обоснованно излагать свои мысли по обсуждаемым вопросам, способность полно, правильно и аргументированно отвечать на вопросы, приводить примеры
4 «хорошо»	демонстрирует знание теоретического материала, его последовательное изложение, способность приводить примеры, допускает единичные ошибки, исправляемые после замечания преподавателя
3 «удовлетвори тельно»	демонстрирует неполное, фрагментарное знание теоретического материала, требующее наводящих вопросов преподавателя, допускает существенные ошибки в его изложении, затрудняется в приведении примеров и формулировке выводов
2 «неудовлетво рительно»	демонстрирует существенные пробелы в знании теоретического материала, не способен его изложить и ответить на наводящие вопросы преподавателя, не может привести примеры

Таблица 8 - Показатели оценивания результатов обучения в виде умений и владений

Шкала оценивания	Критерии оценивания
5	демонстрирует способность применять знание теоретического материала

«отлично»	при выполнении заданий, последовательно и правильно выполняет задания, умеет обоснованно излагать свои мысли и делать необходимые выводы
4 «хорошо»	демонстрирует способность применять знание теоретического материала при выполнении заданий, последовательно и правильно выполняет задания, умеет обоснованно излагать свои мысли и делать необходимые выводы, допускает единичные ошибки, исправляемые после замечания преподавателя
3 «удовлетвори тельно»	демонстрирует отдельные, несистематизированные навыки, испытывает затруднения и допускает ошибки при выполнении заданий, выполняет задание при подсказке преподавателя, затрудняется в формулировке выводов
2 «неудовлетво рительно»	не способен правильно выполнить задание

7.3. Контрольные задания и иные материалы, необходимые для оценки результатов обучения по дисциплине (модулю)

Тема 1. Понятие наследственных болезней. Классификация

1. Семинар

1. Предмет медицинской генетики. Наследственные и врожденные болезни, семейные и спорадичесие. Нозологическая форма и болезнь.

2. Типы классификации наследственных болезней. Классификация наследственных болезней: генные, хромосомные и мультифакториальные. Человек как объект медицинской генетики.

3. Общая характеристика генома человека: объем ДНК в нуклеотидных парах, кариотип, число генов.

4. Методы медицинской генетики: клинико-генеалогический, близнецовый, цитогенетический, популяционно-статистический, биохимические.

Тема 2. Генетическое консультирование и генные болезни

1. Ситуационные задаич

1. Миоплегия (периодически повторяющиеся параличи, связанные с потерей мышечными клетками калия) передается по наследству как доминантный признак. Определите вероятность рождения детей с аномалиями в семье, где отец гетерозиготен, а мать не страдает миоплегией.

2. Фенилкетонурия наследуется как рецессивный признак. Укажите какими могут быть дети в семье, где родители гетерозиготны по этому признаку.

3. У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухонемоты, рецессивен по отношению к гену нормального слуха. 1. Какое потомство можно ожидать от брака гетерозиготных родителей? 2. От брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родился глухонемой ребенок. Определите генотипы родителей.

4. Галактоземия наследуется как аутосомный рецессивный признак. Успехи современной медицины позволяют предупредить развитие болезни и избежать тяжелых последствий нарушения обмена. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где один из супругов гомозиготен по гену галактоземии, но развитие болезни у него было предотвращено диетой, а второй гетерозиготен по галактоземии?

5. Болезнь Вильсона, или гепатцеребральная дистрофия, связана с нарушением синтеза белка церулоплазмина, транспортирующего медь, которая в избытке откладывается в печени, мозге, почках, роговице и ряде других органов. Наследуется как аутосомнорецессивный признак. Заболевание, как правило, начинается в возрасте 10-15 лет. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где один из супругов страдает рассматриваемым заболеванием, а другой здоров, здоровы были также его родители, братья и сестры?

6. Гипофосфатемия (заболевание костной системы, напоминает рахит) наследуется по аутосомно-рецессивному типуКакова вероятность рождения детей больными в семье, где один из родителей гетерозиготен, а другой гомозиготен по этому признаку?
7. Альбинизм наследуется у человека как аутосомный рецессивный признак. В семье, где один из супругов альбинос, а другой нормален, родились разнояйцевые близнецы, один из которых нормален в отношении анализируемой болезни, а другой альбинос. Какова вероятность рождения следующего ребенка альбиносом?
8. Ахондроплазия (непропорционально короткие конечности при нормально развитом туловище, карликовый рост) передается как доминантный аутосомный признак. В семье, где оба супруга страдают ахондроплазией, родился нормальный ребенок. Какова вероятность того, что следующий ребенок будет тоже нормальным?
9. Отсутствие малых коренных зубов наследуется как доминантный аутосомный признак. Какова вероятность рождения детей с аномалией в семье, где оба родители гетерозиготны по анализируемому признаку?
10. Синдактилия наследуется как доминантный аутосомный признак. Какова вероятность рождения детей со сросшимися пальцами в семье, где один из родителей гетерозиготен по анализируемому признаку, а другой имеет нормальное строение пальцев?
11. Классическая гемофилия передается как рецессивный, сцепленный с Х-хромосомой признак. 1. Мужчина, больной гемофилией, женится на женщине, не имеющей этого заболевания. У них рождаются нормальные дочери и сыновья, которые вступают в брак с нестрадающими гемофилией лицами. Обнаружится ли у внуков вновь гемофилия и какова вероятность появления больных в семьях дочерей и сыновей? 2. Мужчина, больной гемофилией вступает в брак с нормальной женщиной, отец которой страдал гемофилией. Определите вероятность рождения в этой семье здоровых детей.
12. Гипертрихоз (рост волос на краю ушной раковины) наследуется как признак, сцепленный с Y-хромосомой. Какова вероятность рождения детей с этой аномалией в семье, где отец обладает гипертрихозом?
13. У человека дальтонизм обусловлен сцепленным с Х-хромосомой рецессивным геном. Талассемия наследуется как аутосомный доминантный признак и наблюдается в двух формах: у гомозигот тяжелая, часто смертельная, у гетерозигот менее тяжелая. Женщина с нормальным зрением, но с легкой формой талассемии в браке со здоровым мужчиной, но дальтоником, имеет сына дальтоника с легкой формой талассемии. Какова вероятность рождения следующего сына без аномалий?
14. У человека классическая гемофилия наследуется как сцепленный с Х-хромосомой рецессивный признак. Альбинизм обусловлен аутосомным рецессивным геном. У одной супружеской пары, нормальной по этим двум признакам, родился сын с обоими аномалиями. Какова вероятность того, что у второго сына в этой семье проявятся также обе аномалии одновременно?
15. Гипертрихоз передается через Y-хромосому, а полидактилия - как доминантный аутосомный признак. В семье, где отец имел гипертрихоз, а мать - полидактилию, родилась нормальная в отношении обоих признаков дочь. Какова вероятность того, что следующий ребенок в этой семье будет также без обеих аномалий?

Тема 3. Нарушения обмена углеводов, липидов, пуринов, метаболизма металлов

1. Коллоквиум

1. Классификация наследственных болезней обмена
2. Общая характеристика моногенных наследственных болезней обмена
3. Злокачественная гиперфенилаланинемия (фенилкетонурия): этиология, патогенез, диагностика, лечение, профилактика.
4. Тирозинемия (тирозиноз, гепаторенальная тирозинемия) этиология, патогенез, диагностика, лечение, профилактика.

5. Болезнь «кленового сиропа» мочи (лейциноз) этиология, патогенез, диагностика, лечение, профилактика.
6. Гомоцистинурия этиология, патогенез, диагностика, лечение, профилактика.
7. Болезни углеводного обмена (Галактоземия, Лактазная недостаточность, Фруктоземия, Гликогенозы) этиология, патогенез, диагностика, лечение, профилактика.
8. Лизосомные болезни накопления этиология, патогенез, диагностика, лечение, профилактика.
9. Болезнь Ниманна – Пика этиология, патогенез, диагностика, лечение, профилактика.
10. Мукополисахаридозы этиология, патогенез, диагностика, лечение, профилактика.
11. Синдром Цельвегера этиология, патогенез, диагностика, лечение, профилактика.
12. Адренолейкодистрофия этиология, патогенез, диагностика, лечение, профилактика.
13. Митохондриальные болезни этиология, патогенез, диагностика, лечение, профилактика.

Тема 4. Нарушения свертывающей системы

1. Семинар

1. Гемофилия А и В этиология, патогенез, диагностика, лечение, профилактика.
2. Серповидно-клеточная анемия этиология, патогенез, диагностика, лечение, профилактика.
3. Талассемии этиология, патогенез, диагностика, лечение, профилактика.
4. Болезнь Виллебранда этиология, патогенез, диагностика, лечение, профилактика.

Тема 5. Хромосомные болезни

1. Реферат с презентацией

Темы рефератов

1. Выполнение рефератов на основании информации NCBI (National Center for Biotechnology Information) и OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man).
2. В реферате отражается информация о хромосоме: карта, размер -секвенированная область в базе данных, аберрации; сцепленные болезни: с обязательным указанием места на хромосомной карте. Одна из патологий рассматривается подробно: к какой группе патологий относится, частота, история исследования, этиология, патогенез, симптомы, диагностика, лечение.
3. 1 хромосома: Болезнь Гоше (Gaucher Disease)
4. 2 хромосома: Синдром Ваарденбурга (Waardenburg Syndrome)
5. 3 хромосома: Тремор (Essential Tremor)
6. 4 хромосома: Хорея Гентингтона/Хантингтона (Huntington Disease)
7. 5 хромосома: Спинальная мышечная атрофия (Spinal Muscular Atrophy)
8. 6 хромосома: Эпилепсия (Epilepsy)
9. 7 хромосома: Синдром Вильямса (Williams Syndrome)
10. 8 хромосома: Синдром Вернера (Werner syndrome)
11. 9 хромосома: Туберозный склероз (Tuberous Sclerosis)
12. 10 хромосома: Gyrate atrophy
13. 11 хромосома: Атаксия телеангиэктазия (Ataxia telangiectasia)
14. 12 хромосома: Синдром Зельвигера (Zellweger syndrome)
15. 13 хромосома: Ретинобластома (Retinoblastoma)
16. 14 хромосома: Болезнь Альцгеймера (Alzheimer disease)
17. 15 хромосома: Синдром Ангельмана (Angelman syndrome)
18. 16 хромосома: Семейная средиземноморская лихорадка (Familial Mediterranean Fever)
19. 17 хромосома: Charcot-Marie-Tooth disease
20. 18 хромосома: Болезнь Нимана-Пика (Niemann-Pick disease)

21. 19 хромосома: Атеросклероз (Atherosclerosis)
22. 20 хромосома: Тяжелый комбинированный иммунодефицит (Severe Combined Immunodificirncy)
23. 21 хромосома: Амиотрофический латеральный склероз (Amyotrophic Lateral Sclerosis)
24. 22 хромосома: Нейрофиброматоз (Neurofibromatosis) X хромосома: Синдром Ретта (Rett Syndrome)
25. Y хромосома: Дисгенезия гонад (Gonadal Dysgenesis)

Тема 6. Болезни с наследственным предрасположением

1. Контрольная работа

1. Болезни с наследственным предрасположением.
2. Шизофрения, псориаз, сахарный диабет.
3. HLA-ассоциированные болезни.
4. Фармакогенетика (недостаточность Г6ФДГ, злокачественная гипертермия)
5. «медленные ацетилаторы», реакция на барбитураты при порфирии.

Тема 7. Врожденные пороки развития

1. Тестовая контрольная работа

Выберите один правильный ответ.

1. Для морфологической диагностики врожденных болезней накопления достаточно исследовать органы:
   1. макроскопически;
   2. светоптически;
   3. гистохимически;
   4. электронно-гистохимически;
   5. в поляризованном свете.

2. Женщина 22 лет. Жалобы на аменоррею (нарушение менструального цикла). Клинически: больная низкого роста, выражено ожирение, синдром "толстой шеи" (лимфэдема). Яичники маленькие. При микроскопическом исследовании биопсийного материала примордиальные фолликулы не обнаружены. Интеллект не нарушен. При люминесцентном изучении соскоба буккального эпителия констатировано отсутствие телец Барра. Все эти данные позволили установить, что в данном случае патология обусловлена аномалией половых хромосом и диагностирован:
   1. синдром XXX ("суперженщины");
   2. синдром Тернера (яичниковая дисгенезия);
   3. синдром нестабильности Х-хромосомы;
   4. синдром Дауна;
   5. синдром Патау.

3. Женщина 22 лет. Жалобы на аменоррею (нарушение менструального цикла). Клинически: больная низкого роста, выражено ожирение, синдром "толстой шеи" (лимфэдема). Яичники маленькие. При микроскопическом исследовании биопсийного материала примордиальные фолликулы не обнаружены. Интеллект не нарушен. При люминесцентном изучении соскоба буккального эпителия констатировано отсутствие телец Барра. Все эти данные позволили установить, что в основе этой патологии лежат хромосомные аберрации, обусловленные:
   1. нерасхождением хромосом;
   2. делецией хромосом;
   3. транслокацией хромосом;
   4. изменением в единичном нуклеотиде;
   5. отсутствием хромосом.

4. Женщина 37 лет, с клиническими симптомами угрозы прерывания беременности поступила в гинекологическое отделение. После хромосомного анализа клеток плода, полученных при

амниоцентезе, установлено наличие трисомии 21-ой хромосомы. Врач не рекомендовал ей сохранять беременность, поскольку у нее может родиться ребенок с:

1. синдром Кляйнфельтера (тестикулярная дисгенезия);
2. синдром кошачьего крика (cri du chat);
3. синдромом Дауна;
4. синдромом Патау;
5. синдромом Эдварда.

5. Ребенок 5 лет умер от легочно-сердечной недостаточности. Микроскопически обнаружено избыточное накопление вязкого секрета в просвете выводных протоков экзокринных желез с кистозной эктазией их просвета и периканаликулярным фиброзом. Поставлен диагноз муковисцидоз (фибро-кистозная болезнь). Описанные мофологические изменения развиваются в результате:

1. непроницаемости мембран эпителиальных клеток для ионов хлора;
2. лизосомальных аномалий накопления гликогена;
3. наследственной блокадой кальциевых каналов;
4. избыточного выведения калия из клетки;
5. наследственным дефектом АТФ-азы.

6. У женщины 21 года родился мальчик с признаками нарушения развития конечностей. Ноги и руки ребенка напоминали ласты моржа - короткие культи конечностей, близко расположенные к туловищу. Выберите один наиболее вероятный из нижеперечисленных тератогенных факторов, которому мать подвергалась во время беременности:

1. однократное рентгенологическое исследование;
2. вирус краснухи;
3. неоднократное употребление алкоголя;
4. талидамид;
5. диэтилстильбэстрол.

7. Девочка родилась с выраженной аномалией развития влагалища. При исследовании биоптата из влагалища выявлено увеличение количества слизистых желез (вагинальный аденоз), на отдельных участках развитие опухоли, имеющее строение светлоклеточной аденокарциномы. Выберите один наиболее вероятный из нижеперечисленных тератогенных факторов, которому мать подвергалась во время беременности:

1. однократное рентгенологическое исследование;
2. вирус краснухи;
3. злоупотребление алкоголем;
4. талидамид;
5. диэтилстильбэстрол.

8. У ребенка обнаружена триада врожденных аномалий: порок сердца, глухота и катаракта. Выберите один наиболее вероятный из нижеперечисленных тератогенных факторов, которому мать подвергалась во время беременности:

1. однократное рентгенологическое исследование;
2. вирус краснухи;
3. злоупотребление алкоголем;
4. талидомид;
5. курение.

9. У ребенка обнаружены: отставание в физическом развитии, наличие нарушений строения лицевого черепа (узкие глазные щели, микрогнотия), порок сердца (дефект межжелудочковой перегородки), нарушение строения позвоночника (spina bifida), микроцефалия. Выберите один наиболее вероятный из нижеперечисленных тератогенных факторов, которому мать подвергалась во время беременности:

1. однократное рентгенологическое исследование;
2. аспирин;
3. злоупотребление алкоголем;

4. талидамид;
5. курение.

10. Женщина 19 лет поступила в хирургическое отделение больницы скорой медицинской помощи с картиной "острого живота". Во время операции обнаружена внематочная беременность, которая является проявлением:
1. гаметопатии;
2. бластопатии;
3. эмбриопатии;
4. инфекционной фетопатии;
5. неинфекционной фетопатии

11. При кесаревом сечении у женщины 17 лет был извлечен из полости матки гетеропагус (полностью не разделившиеся асимметричные близнецы). Этот порок развития представляет собой проявление:
1. гаметопатии;
2. бластопатии;
3. эмбриопатии;
4. инфекционной фетопатии;
5. неинфекционной фетопатии.

12. На аутопсии плода, при внешнем осмотре обращено внимание на отсутствие двух пальцев на правой нижней конечности ("олигодактилия"). В головном мозге отсутствуют отдельные извилины в обеих гемисферах ("олигогирия"). Эти изменения представляют собой проявление:
1. гаметопатии;
2. бластопатии;
3. эмбриопатии;
4. инфекционной фетопатии;
5. неинфекционной фетопатии.

13. Во время операции по поводу внутрибрюшного кровотечения хирург удалил поврежденную селезенку. При ревизии полости живота обнаружена еще одна селезенка. Наличие дополнительной селезенки является проявлением:
1. гаметопатии;
2. бластопатии;
3. эмбриопатии;
4. инфекционной фетопатии;
5. неинфекционной фетопатии.

14. Новорожденный умер от острой сердечной недостаточности на пятые сутки. На аутопсии сердце увеличено в 3 раза по сравнению с нормой за счет гипертрофии преимущественно левого желудочка. Эндокард резко утолщен, беловато-желтый. Отмечено также утолщение и деформация митрального и аортального клапанов в сочетании с сужением аорты. Микроскопически в эндокарде и субэндокардиальном слое миокарда наблюдается склероз с обилием эластических волокон. Выставлен диагноз: врожденный фиброэластоз эндокарда, который представляет собой проявление:
1. гаметопатии;
2. бластопатии;
3. эмбриопатии;
4. инфекционной фетопатии;
5. неинфекционной фетопатии.

15. У женщины 24 лет, с детства страдавшей сахарным диабетом родился мертвый крупный плод (массой 6 кг). На аутопсии тело плода покрыто обильной сыровидной смазкой, кожа багрово-синюшная с петехиями, отеки мягких тканей туловища и конечностей. Имеет место гепато- и кардиомегалия. Описанные морфологические изменения являются проявлением:
1. гаметопатии;
2. бластопатии;

3. эмбриопатии;
4. инфекционной фетопатии;
5. неинфекционной фетопатии.

Тема 8. Принципы лечения и профилактики наследственных болезней

1. Контрольная работа

1. Симптоматическое лечение
2. Патогенетическое лечение
3. Этиологическое лечение
4. Понятие о корригирующей и заместительной генотерапии
5. Доставка генов в клетки человека на основе вирусов
6. Генотерапия
7. Экспрессии с помощью антисенс-олигонуклеотидов
8. Эксперименты по генотерапии ТКИД
9. Перспективы генотерапевтических методов для моногенных патологий
10. Генотерапия онкогенных болезней

Контрольные вопросы

1. Классификация генных мутаций. Общая характеристика молекулярной природы их возникновения. Супрессорные мутации и виды генетической супрессии.
2. Хромосомные перестройки, их классификация. Особенности мейоза при различных типах перестроек.
3. Геномные изменения: полиплоидия, анеуплоидия. Особенности мейоза и характер наследования у полиплоидов.
4. Близнецовый метод, его характеристика и область применения. Конкордантность и дискордантность. Коэффициент наследуемости.
5. Биохимические методы, применяемые для диагностики наследственных заболеваний и выявления носителей патологических генов.
6. Цитогенетический и молекулярно-цитогенетические методы: их суть, возможности, ограничения.
7. Классификация и механизмы патогенеза моногенных заболеваний. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность наследственной патологии.
8. Этиология моногенных заболеваний. Типы генных мутаций, их патологические эффекты.
9. Этиология и цитогенетика хромосомных болезней, их классификация. Зависимость тяжести болезни от выраженности хромосомного дисбаланса. Полные и мозаичные формы хромосомных болезней.
10. Этиология и особенности клинических проявлений синдрома Дауна. Нестабильность хромосом при синдроме Дауна.
11. Инвазивные и неинвазивные методы пренатальной диагностики, их диагностическая значимость. Показания и противопоказания. Диагностируемые нозологические формы. Скрининг ВПР и хромосомных болезней по уровню сывороточных маркёров у беременных.
12. Профилактика наследственных болезней: её виды (первичная, вторичная и третичная), уровни, пути и формы проведения.
13. Генотерапия наследственной патологии через соматические клетки (принципы, методы, результаты).
14. Общие принципы лечения наследственных болезней (этиологическая, патогенетическая и симптоматическая терапия). Трансгеноз соматических клеток как один из методов терапии наследственных заболеваний.

15. Просеивающие программы преклинической диагностики: суть программ, характеристика программ диагностики фенилкетонурии, врождённого гипотиреоза, адреногенитального синдрома.
16. Медико-генетическое консультирование: задачи консультирования, его виды, организация службы МГК в России. Принципы оценки генетического риска наследственных заболеваний.

Таблица 9 – Примеры оценочных средств с ключами правильных ответов

№ п/п	Тип задания	Формулировка задания	Правильный ответ	Время выполнения (в минутах)
Код и наименование проверяемой компетенции УК-2. Способен определять круг задач в рамках поставленной цели и выбирать оптимальные способы их решения, исходя из действующих правовых норм, имеющихся ресурсов и ограничений				
1.	Задание закрытого типа	Выберите все правильные ответы К моногенным наследственным заболеваниям относятся А) синдром Дауна Б) фенилкетонурия В) сахарный дибет Г) гемофилия Д) серповидно-клеточная анемия	Б) фенилкетонурия Г) гемофилия Д) серповидно-клеточная анемия	2
2.		Болезни с наследственной предрасположенностью – это А) заболевания, передающиеся по наследству Б) заболевания, которые проявляются только при наличии их у родителей В) заболевания, возникающие под действием среды Г) заболевания, обусловленные комбинированным действием неблагоприятных внешних и генетических факторов риска	Г) заболевания, обусловленные комбинированным действием неблагоприятных внешних и генетических факторов риска	2
3.		Синдром Клайнфельтера вызывается мутацией в А) V паре хромосоме Б) половой паре хромосом В) XXI паре хромосом Г) XIII паре хромосом	Б) половой паре хромосом	2
4.		Близнецовый метод позволяет выявить А) аутосомные болезни Б) хромосомные болезни В) болезни, сцепленные с полом Г) мультифакториальные болезни	Г) мультифакториальные болезни	2
5.		Фенилкетонурия – это нарушение А) липидного обмена Б) жирового обмена В) углеводного обмена Г) аминокислотного обмена	В) углеводного обмена	2
6.	Задание открытого типа	Мультифакториальные заболевания – это	заболевания, имеющие наследственную предрасположенность, для развития	3

№ п/п	Тип задания	Формулировка задания	Правильный ответ	Время выполнения (в минутах)
			которых необходимо неблагоприятное сочетание полиморфизмов (замен в определенных локусах генов) и факторов среды	
7.		Фенилкетонурия наследуется как рецессивный признак. Укажите какими могут быть дети в семье, где родители гетерозиготны по этому признаку	Родители Аа, Аа Дети АА, Аа, Аа – здоровые, аа – больные фенилкетонурией	5
8.		Альбинизм наследуется у человека как аутосомный рецессивный признак. В семье, где один из супругов альбинос, а другой нормален, родились разнояйцевые близнецы, один из которых нормален в отношении анализируемой болезни, а другой альбинос. Какова вероятность рождения следующего ребенка альбиносом?	Родители аа и Аа, разнояйцевые близнецы Аа – нормальный, аа – альбинос. Вероятность рождения следующего ребенка альбиноса – 50 %	7
9.		Способы введения генетических конструкций при генотерапии	1. с помощью вирусов (непатогенных) 2. использование липосом 3. комплексы ДНК с катионными полимерами (наночастицы, полиплексы)	5
10.		Для лечения каких инфекционных заболеваний применяется генотерапия	Аутоиммунные заболевания Ревматические заболевания Воспаление кишечника (болезнь Крона)	3

.

7.4. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания результатов обучения по дисциплине (модулю)

Курс Этиология наследственных болезней состоит из материала теоретического и прикладного характера, который излагается на лекциях, практически осуществляется при проведении практических работ, лабораторных работ и семинарских занятий, а также частично выносится на самостоятельное изучение дома и в научно-информационных центрах. Теоретические знания, полученные из лекционного курса, закрепляются на практических и семинарских занятиях. Промежуточные срезы знаний проводятся после изучения основных разделов дисциплины в форме контрольных работ, на семинарах, коллоквиумах. Дисциплина заканчивается экзаменом.

Для экзамена студент должен набрать по итогам изучения дисциплины 100 баллов. Половину этих баллов 50 % студент набирает в виде рейтинга в течение семестра, 50 % - зарабатывает на

экзамене. Для семестрового рейтинга необходимо иметь положительные оценки по промежуточным аттестациям, активно посещать и работать на семинарских занятиях, выполнять лабораторные работы. Процентный вклад в итоговый результат этих трех составляющих:

– посещаемость – 10 %;
– успеваемость по итогам промежуточных аттестаций – 20 %;
– практические работы – 20 %.

В течение всего обучения студенты выполняют индивидуальные задания, разрабатываемыми преподавателями по всем изучаемым темам курса, могут выполнять рефераты, доклады, сообщения. Основными целями введения балльно-рейтинговой аттестации являются:

1. Стимулирование повседневной систематической работы студентов;
2. Снижение роли случайностей при сдаче экзаменов и/или зачетов;
3. Повышение состязательности в учебе;
4. Исключение возможности протежирования не очень прилежных студентов;
5. Создание объективных критериев при определении кандидатов на продолжение обучения (магистратура, аспирантура и т.п.);
6. Повышение мотивации студентов к освоению профессиональных образовательных программ на базе более высокой дифференциации оценки результатов их учебной работы;

Таблица 10 – Технологическая карта рейтинговых баллов по дисциплине (модулю)

№ п/п	Контролируемые мероприятия	Количество мероприятий / баллы	Максимальное количество баллов	Срок представления
Основной блок				
1.	Ответ на занятии	3/2	6	По расписанию
2.	Ответ на семинарском занятии, коллоквиуме	2/5	10	По расписанию
3.	Решение задач	3/3	9	По расписанию
4.	Контрольная работа	3/5	15	По расписанию
Всего			**40**	-
Блок бонусов				
5.	Посещение занятий		5	По расписанию
6.	Своевременное выполнение всех заданий		5	По расписанию
Всего			**10**	-
Дополнительный блок				
7.	Экзамен			В конце семестра
Всего			**50**	-
ИТОГО			**100**	-

Таблица 11 – Система штрафов (для одного занятия)

Показатель	Балл
Нарушение учебной дисциплины	-1
Пропуск занятия без уважительной причины	-1

Таблица 12 – Шкала перевода рейтинговых баллов в итоговую оценку за семестр по дисциплине (модулю)

Сумма баллов	Оценка по 4-балльной шкале	
90–100	5 (отлично)	
85–89	4 (хорошо)	
75–84		
70–74		
65–69	3 (удовлетворительно)	
60–64		
Ниже 60	2 (неудовлетворительно)	

При реализации дисциплины (модуля) в зависимости от уровня подготовленности обучающихся могут быть использованы иные формы, методы контроля и оценочные средства, исходя из конкретной ситуации.

8. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

а) Основная литература:

1. Рубан Э.Д., Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Рубан Э.Д. - Ростов н/Д : Феникс, 2013. – 319 с. (Медицина.) // ЭБС "Консультант студента". – URL : https://www.studentlibrary.ru/book/

2. Хандогина Е.К., Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Хандогина Е.К., Терехова И.Д., Жилина С.С., Майорова М.Е., Шахтарин В.В., Хандогина А.В. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. – 192 с. // ЭБС "Консультант студента". – URL : https://www.studentlibrary.ru/book/

б) Дополнительная литература:

1. Бочков Н.П., Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. – 224 с. : ил. – 224 с. // ЭБС "Консультант студента". – URL : https://www.studentlibrary.ru/book/

2. Бочков Н.П., Наследственные болезни : национальное руководство / Под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 936 с. (Серия "Национальные руководства") // ЭБС "Консультант студента". – URL : https://www.studentlibrary.ru/book/

3. Гинтер Е.К., Наследственные болезни : национальное руководство : краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. – 464 с. : ил. // ЭБС "Консультант студента". – URL : https://www.studentlibrary.ru/book/

4. Заяц Р.Г., Медицинская биология и общая генетика : учебник / Р.Г. Заяц, В.Э. Бутвиловский, В.В. Давыдов, И.В. Рачковская - Минск : Выш. шк., 2017. – 480 с. // ЭБС "Консультант студента". – URL : https://www.studentlibrary.ru/book/

5. Костерин О.Э., Основы генетики. Ч. 2. Хромосомные перестройки, полиплоидия и анеуплоидия, мобильные генетические элементы и генетическая трансформация, генетика количественных признаков и популяционная генетика : учеб. пособие : в 2 ч. / Костерин О.Э. - М. : Новосибирск : РИЦ НГУ, 2016. – 248 с. // ЭБС "Консультант студента". – URL : https://www.studentlibrary.ru/book/

в) Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимый для освоения дисциплины (модуля)

1. Электронно-библиотечная система (ЭБС) ООО «Политехресурс» «Консультант студента». Многопрофильный образовательный ресурс «Консультант студента» является электронной библиотечной системой, предоставляющей доступ через сеть Интернет к учебной литературе и дополнительным материалам, приобретенным на основании прямых

договоров с правообладателями. Каталог содержит более 15 000 наименований изданий. www.studentlibrary.ru. Регистрация с компьютеров АГУ

2. Электронная библиотечная система издательства ЮРАЙТ, раздел «Легендарные книги». www.biblio-online.ru, https://urait.ru/
3. Электронная библиотечная система IPRbooks. www.iprbookshop.ru

9. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Практические занятия по дисциплине Этиология наследственных болезней проводятся в специализированной аудитории, предназначенной для работы с биологическими объектами, содержащей необходимое лабораторное оборудование и наглядный материал. Лаборатория оснащенна термостатами, центрифугами, химической посудой, химическими реактивами и др., ПЦР-лаборатория, в которой имеется следующее оборудование: анализатор нуклеиновых кислот, мини центрифуга, амплификатор, термостат, вортекс, гель-документирующая система, трансиллюминатор, электрофорез, дозаторы, автоматические пипетки и др. Для проведения лекций и ряда практических занятий используется интерактивная форма проведения занятий с применением компьютера и мультимедийного проектора в специализированной аудитории.

Рабочая программа дисциплины (модуля) при необходимости может быть адаптирована для обучения (в том числе с применением дистанционных образовательных технологий) лиц с ограниченными возможностями здоровья, инвалидов. Для этого требуется заявление обучающихся, являющихся лицами с ограниченными возможностями здоровья, инвалидами, или их законных представителей и рекомендации психолого-медико-педагогической комиссии. Для инвалидов содержание рабочей программы дисциплины (модуля) может определяться также в соответствии с индивидуальной программой реабилитации инвалида (при наличии).