

«Кемеровский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО КеМГМУ Минздрава России)

2017 г.



**МОЛЕКУЛЯРНАЯ БИОЛОГИЯ, ОСНОВЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ,
ГЕНЕТИЧЕСКИ ОБУСЛОВЛЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ В СТОМАТОЛОГИИ**

биологии с основами генетики и паразитологии

Семестр	Трудоем- кость		Лек- ций, ч	Лаб. прак- тикум, ч	Практ. занятий ч	Клини- ческих прак- т. занятий ч	Семи- наров ч	СРС, ч	КР, ч	Экза- мен, ч	Форма промежу- точного контроля (экзамен/ зачет)
	зач. ед.	ч.									
I	1	36	8		16			12			
II	1	36	8		16			12			зачет
Итого	2	72	16		32			24			зачет

Кемерово 2017

Лист изменений и дополнений РП

Дополнения и изменения в рабочей программе дисциплины
Молекулярная биология, основы медицинской генетики, генетически
обусловленные заболевания в стоматологии

На 2017 - 2018 учебный год.

Перечень дополнений и изменений, внесенных в рабочую программу
В рабочую программу вносятся следующие изменения: 1. ЭБС 2017 г. 2. В соответствии с приказом Минобрнауки РФ № 653 от 03.07.2017 внесены следующие виды профессиональной деятельности, к которым готовятся выпускники: профилактическая, диагностическая.

5 Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

5.1. Информационное обеспечение дисциплины

№ п/п	Наименование и краткая характеристика библиотечно-информационных ресурсов и средств обеспечения образовательного процесса, в том числе электронно-библиотечных систем и электронных образовательных ресурсов (электронных изданий и информационных баз данных)	Количество экземпляров, точек доступа
	ЭБС:	
1.	Электронная библиотечная система «Консультант студента» : [Электронный ресурс] / ООО «ИПУЗ» г. Москва. – Режим доступа: http://www.studmedlib.ru – карты индивидуального доступа.	1 по договору Срок оказания услуги 01.01.2017– 31.12.2017
2.	Консультант врача. Электронная медицинская библиотека [Электронный ресурс] / ООО ГК «ГЭОТАР» г. Москва. – Режим доступа: http://www.rosmedlib.ru – с личного IP-адреса по логину и паролю.	1 по договору Срок оказания услуги 01.01.2017– 31.12.2017
3.	Электронная библиотечная система «Букап» [Электронный ресурс] / ООО «Букап» г. Томск. – Режим доступа: http://www.books-up.ru – через IP-адрес университета, с личного IP-адреса по логину и паролю.	1 по договору Срок оказания услуги 01.01.2017–31.12.2017
4.	Электронная библиотечная система «Национальный цифровой ресурс «Рукопт» [Электронный ресурс] / ИТС «Контекстум» г. Москва. – Режим доступа: http://www.rucont.ru – через IP-адрес университета.	1 по договору Срок оказания услуги 01.06.2015– 31.05.2018
5.	Электронно-библиотечная система «ЭБС ЮРАЙТ» [Электронный ресурс] / ООО «Электронное издательство ЮРАЙТ» г. Москва. – Режим доступа: http://www.biblio-online.ru – через IP-адрес университета, с личного IP-адреса по логину и паролю.	1 по договору Срок оказания услуги 01.01.2017– 31.12.2017
6.	Информационно-справочная система «Кодекс» с базой данных № 89781 «Медицина и здравоохранение» [Электронный ресурс] / ООО «КЦНТД». – г. Кемерово. – Режим доступа: лицензионный доступ по локальной сети университета.	1 по договору Срок оказания услуги 01.01.2017– 31.12.2017
7.	Электронная библиотека КемГМУ (Свидетельство о государственной регистрации базы данных N 2017621006 от 06.09.2017г.)	on-line

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
 высшего образования
 «Кемеровский государственный медицинский университет»
 Министерства здравоохранения Российской Федерации
 (ФГБОУ ВО КемГМУ Минздрава России)

УТВЕРЖДАЮ:
 Проректор по учебной работе
 к.м.н., доцент Шевченко О.А.
 «30» _____ 2016 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

**МОЛЕКУЛЯРНАЯ БИОЛОГИЯ, ОСНОВЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ,
 ГЕНЕТИЧЕСКИ ОБУСЛОВЛЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ В СТОМАТОЛОГИИ**

Специальность	31.05.03 «Стоматология»
Квалификация выпускника	врач-стоматолог общей практики
Форма обучения	очная
Факультет	стоматологический
Кафедра-разработчик рабочей программы	биологии с основами генетики и паразитологии

Семестр	Трудоем- кость		Лек- ций, ч	Лаб. прак- тикум, ч	Прак- т. за- нятий ч	Клини- ческих прак- т. за- нятий ч	Семи- наров ч	СРС, ч	КР, ч	Экза- мен, ч	Форма промежу- точного контроля (экзамен/ зачет)
	зач. ед.	ч.									
I	1	36	8		16			12			
II	1	36	8		16			12			зачет
Итого	2	72	16		32			24			зачет

Кемерово 2016

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ

1.1. Цели и задачи освоения дисциплины

1.1.1. Целями освоения дисциплины Молекулярная биология, основы медицинской генетики, генетически обусловленные заболевания в стоматологии являются формирование у студента профессиональные компетенции клинического мышления при выявлении наследственной патологии, способность и готовность самостоятельно предположить диагноз наиболее часто встречающихся наследственных заболеваний, умение определить этапы проведения, методы и возможности медико-генетического консультирования.

1.1.2. Задачи дисциплины: стимулирование интереса к выбранной профессии; развитие практических навыков; формирование фундамента знаний по молекулярной биологии и медицинской генетике у студентов для изучения теоретических, социальных и клинических дисциплин; изучение человека как биосоциального существа с акцентом на биологические закономерности, представляющие интерес для практического здравоохранения; освоение практических навыков, необходимых для последующей профессиональной и научно-исследовательской работы врача и практической работы специалиста квалификации «врач-стоматолог общей практики».

1.2. Место дисциплины в структуре ООП ВО

1.2.1. Дисциплина относится к базовой / вариативной части Блока 1.

1.2.2. Для изучения дисциплины необходимы знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами/практиками:

биология и химия, преподаваемые в средней школе или средне-профессиональных образовательных учреждениях.

1.2.3. Изучение дисциплины необходимо для получения знаний, умений и навыков, формируемых последующими дисциплинами/практиками:
«Нормальная физиология-физиология челюстно-лицевой области», «Медицинская генетика в стоматологии».

В основе преподавания данной дисциплины лежат следующие виды профессиональной деятельности:

1. Медицинская.
2. Организационно-управленческая.
3. Научно-исследовательская.

1.3. Компетенции обучающегося, формируемые в результате освоения дисциплины

В процессе освоения данной дисциплины студент формирует следующие общекультурные, общепрофессиональные и профессиональные компетенции при освоении ООП ВО, реализующей ФГОС ВО:

Компетенции		Краткое содержание и структура компетенции. Характеристика обязательного порогового уровня			
Код	Содержание компетенции (или её части)	Иметь представление	Знать	Уметь	Владеть
ОК-1	способность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	о человеке как биосоциальном существе, его положении в системе природы и факторах, оказывающих влияние на жизнедеятельность человека.	1. особенности человека как биологического и социального существа и его взаимоотношения с окружающей средой;	2. анализировать природные и социально-значимые проблемы и процессы, влияющие на человека и использовать на практике эти знания	3. навыками проведения сравнительного анализа влияния экологических и социальных факторов на человека и его развитие.
ОПК-1	готовность решать стандартные задачи профессиональной деятельности с использованием информационных ресурсов, медицинских библиографической терминологии, информационно-коммуникационных технологий и учетом основных требований информационной безопасности	о разнообразии современных информационных и библиографических ресурсов, информационно-коммуникационных технологий, посредством которых можно решать задачи профессиональной деятельности	1. устройство и назначение медицинской аппаратуры, предусмотренной РПД «Биология» 2. правила техники безопасности при работе с аппаратурой и приборами биологических лабораториях;	3. пользоваться медицинской биологической аппаратурой, предусмотренной РПД «Биология» 4. использовать ресурсы библиотек и Интернета для поиска учебной, научной, популярной литературы в профессиональной деятельности	5. основами техники безопасности при работе с медицинской биологической аппаратурой. 6. навыками поиска информации, необходимой для профессиональной деятельности, в библиотеках и сети Интернет

ОПК-7	готовность к использованию основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов при решении профессиональных задач	об основных биологических явлениях и закономерностях, лежащих в основе процессов, протекающих в организме человека и окружающей среде	1. основные понятия и законы генетики 2. методы изучения наследственности человека;	3. проводить точную постановку задачи и определять приоритеты при решении профессиональных проблем; 4. проводить обработку данных и интерпретировать результаты эксперимента;	5. навыками решения интеллектуальных задач встречающихся в биологии и медицине.
ОПК-9	способность к оценке морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач	об свойствах живого и общих закономерностях происхождения жизни	1. закономерности наследственности и изменчивости в индивидуальном развитии как основы понимания патогенеза и этиологии наследственных и мультифакторных заболеваний	2. решать задачи по молекулярной и классической генетике, генетике популяций человека; 3. пользоваться микроскопом;	4. навыками пользования световым микроскопом.
ПК-1	способность и готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение	о заболеваниях человека, обусловленных средой его обитания и приводящих к нарушению здоровья.	1. основы медицинского генетического консультирования населения;	2. пользоваться методами изучения наследственности человека; 3. решать задачи по медицинской генетике;	4. навыками решения генетических задач с прогнозированием степени риска проявления заболевания в ряду поколений.

2.2. Лекционные (теоретические) занятия

№ п/п	Наименование раздела, тем дисциплины	Содержание лекционных занятий	Кол-во часов	Семестр	Результат обучения, формируемые компетенции
Раздел 1. Цитологические и биохимические основы наследственности.			4	I	
1.	Морфофункциональная организация клеток. Цитологические основы наследственности.	Молекулярная биология и медицинская генетика, их место в системе наук. Клеточный и молекулярно-генетический уровни организации жизни - основа жизнедеятельности организмов. Морфофункциональная организация клеток. Клеточное ядро. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека. Хромосомные наборы соматических и половых клеток.	2	I	ОК-1 (1) ОПК-1 (4,6) ПК-19 (1)
2.	Особенности организации генома человека.	История генетики человека. Программа «Геном человека», принципы организации геномов. Особенности организации генома человека. Теломеры и связь с продолжительностью жизни человека. Лимит Хейфлика как метод определения возможной продолжительности жизни. Стволовые клетки, их использование в современной медицине.	2	I	ОПК-1 (4,6) ПК-13 (1) ПК-19 (1)
Раздел 2. Основные закономерности наследования признаков			4	I	
3.	Закономерности наследования признаков у человека.	Наследственный полиморфизм по генам групп крови. Механизм наследования групп крови системы АВО и системы резус-фактора. Генетика групп крови и белков сыворотки. Генетика и геногеография групп крови. Плейотропное действие генов. Экспрессивность, пенетрантность.	2	I	ОПК-1 (4,6) ОПК-7 (1) ОПК-9 (1) ПК-13 (1)
4.		Хромосомная теория Т.Моргана. Нерасхождение половых хромосом. Хромосомы – группы сцепления генов. Доказательства линейного расположения генов в хромосоме. Сцепление с полом. Доминантный, сцепленный с полом тип наследования. Рецессивный, сцепленный с полом тип наследования. Голандрическое наследование.	2	I	ОПК-1 (4,6) ОПК-7 (1) ОПК-9 (1) ПК-13 (1)

	Раздел 3. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.		2	II	
5.	Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	Особенности человека, как объекта генетических исследований. Биохимический метод изучения генетики человека. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. Генеалогический метод изучения генетики человека. Цитогенетический метод изучения генетики человека. Основные показания для цитогенетического исследования. Иммуногенетический метод. Близнецовый метод изучения генетики человека. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Популяционно-статистический метод изучения генетики человека. Примеры наследственных заболеваний, определяемые данными методами.	2	II	ОК-1 (1) ОПК-1 (4,6) ОПК-7 (2) ОПК-12 (1) ПК-13 (1)
	Раздел 4. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.		2	II	
6.	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	Основные виды изменчивости. Генотипическая изменчивость мутации. Мутагенные факторы и влияние их на геном человека. Генные, хромосомные и геномные мутации и обусловленные ими заболевания у человека, включая патологические синдромы зубочелюстной системы. Профилактика наследственной патологии.	2	II	ОК-1 (1) ОПК-1 (4,6) ОПК-9 (1) ПК-13 (1) ПК-19 (1)
	Раздел 5. Наследственные болезни. Генетически обусловленные заболевания в стоматологии.		4	II	
7.	Наследственные болезни. Генетически обусловленные заболевания в стоматологии.	Наследственные болезни и их классификация. Наследственные болезни, встречающиеся в стоматологии. Врожденная патология. Сравнительная характеристика. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.	2	II	ОК-1 (1) ОПК-1 (4,6) ОПК-7 (1) ОПК-9 (1) ПК-12 (1)
8.	Медико-генетическое консультирование	Цели, задачи медико-генетического консультирования. Проспективное и ретроспективное консультирование. Медико-генетическое консультирование как	2	II	ОК-1 (3) ОПК-1 (4,6) ПК-1 (1,2) ПК-12 (2) ПК-13 (2)

		профилактика наследственных заболеваний. Показания к медико-генетическому консультированию. Здоровый образ жизни как один из факторов, исключающий наследственную патологию. Методы пренатальной (дородовой) диагностики (УЗИ, амниоцентоз, биопсия хориона, определение фетопротеина). Сроки проведения, основные показания, оценка результатов.			
Итого:			16		

2.3. Лабораторные практикумы – учебным планом не предусмотрены.

2.4. Практические занятия

№ п/ п	Наименование раздела, тем дисциплины	Содержание практических занятий	Кол- во часов	Семестр	Формы контроля	Результат обучения, формируемые компетенции
Раздел 1. Цитологические и биохимические основы наследственности.			10	I		
1.	Морфофункциональная организация клеток. Цитологические основы наследственности.	Особенности морфофункциональной организации клеток. Ядро, ядерная оболочка, ядерный сок, ядрышки, хроматин и хромосомы. Ядерный поровый комплекс и транспорт белков между ядром и цитоплазмой. Понятие о кариотипе. Строение и типы метафазных хромосом человека. Современные методы цитологического анализа хромосом. Жизненный цикл клетки: интерфаза и период деления. Способы деления эукариотических клеток: митоз, амитоз, их краткие характеристики, митоз – универсальный способ деления соматических клеток. Биологическое значение митоза. Факторы, влияющие на протекание митоза. Биологическая роль атипичических митозов и амитоза в патологии	2	I	УО-1	ОПК-1 (1-6) ОПК-9 (3,4) ПК-12 (3)

№ п/ п	Наименование раздела, тем дисциплины	Содержание практических занятий	Кол- во часов	Семестр	Формы контроля	Результат обучения, формируемые компетенции
		человека				
2.		Генетические механизмы мейоза и гаметогенеза человека. Генетический материал половых клеток. Теломеры и теломеразы. Длина телломерной ДНК как счетчик времени. Репликация теломер в гаметогенезе. Анализ свойств генетического кода. Репликация и репарация ДНК. Реализация генетической информации. Система репарации ДНК, обеспечивающая исправление повреждений. Заболевания, обусловленные дефектами системы репарации: пигментная ксеродерма, синдром Блума, злокачественные перерождения.	2	I	УО-1	ОК-1 (1) ОПК-1 (4,6) ПК-19 (1)
3.	Биосинтез белка как наиболее сложный из генетических процессов и основа жизни.	Биосинтез белка. Фолдинг, транспорт и деградация белков в клетке. Шапероны и шаперонины. Сигнальная гипотеза транспорта белков в клетке. Способы и пути транспортировки между компартментами в клетке. Решение задач по молекулярной биологии. Составление по «Gene Pool» нуклеотидных последовательностей и выявление на их основе редких наследственных заболеваний.	2	I	ПР-1 ПР-2 СЗ	ОПК-1 (4,6) ОПК-9 (2) ПК-19 (1)
4.		Типы геномов, ДНК-геномы, геном митохондрий человека, вариабельность геномов, перспективы использования информации о геноме человека. Топоизомеразы, изменяющие топологию ДНК. Ингибиторы топоизомераз, используемые как противоопухолевые средства, подавляющие пролиферацию злокачественных клеток. Решение задач.	2	I	ПР-1 ПР-2 СЗ	ОПК-1 (4,6) ОПК-9 (2) ПК-13 (1)

№ п/ п	Наименование раздела, тем дисциплины	Содержание практических занятий	Кол- во часов	Семестр	Формы контроля	Результат обучения, формируемые компетенции
5.	Контрольная работа по разделу I	Устный и письменный ответ обучающихся по билетам. Решение задач.	2	I	УО-2	ОК-1 (1-3) ОПК-1 (1,2,3,5) ОПК-9 (1,2) ПК-19 (1)
Раздел 2. Основные закономерности наследования признаков.			6	I		
6.	Закономерности наследования признаков у человека.	Механизм наследования групп крови системы АВО (полигенное наследование и аутосомно-доминантное, аутосомно рецессивное, кодоминантное) и резус системы («эффект положения генов», рецессивный эпистаз). Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью. Причины и механизм возникновения резус-конфликта матери и плода. Решение задач на сочетанное наследование группы крови с заболеваниями зубочелюстной системы.	2	I	ПР-1 ПР-2 СЗ	ОПК-1 (4,6) ОПК-7 (3,4) ОПК-9 (2) ПК-1 (3,4) ПК-12 (3)
7.		Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека. Решение задач, моделирующих закономерности сцепленного наследования.	2	I	ПР-1 ПР-2 СЗ	ОПК-1 (4,6) ОПК-7 (3,4) ОПК-9 (2) ПК-1 (3,4) ПК-12 (3)
8.		Заболевания, наследуемые сцеплено с полом: гемофилия, дальтонизм, гипоплазия, гипертрихоз. Заболевания, встречающиеся в стоматологии и наследуемые сцепленно с полом: ангидрозная эктодермальная дисплазия, синдром Туртсона, потемнение зубов и т.д. Решение задач, моделирующих закономерности наследования, сцепленного с полом. Составление схем доминантно-сцепленного, рецессивно-	2	I	ПР-1 ПР-2 СЗ	ОК-1 (1,3) ОПК-1 (4,6) ОПК-9 (2) ПК-1 (3,4) ПК-12 (3)

№ п/ п	Наименование раздела, тем дисциплины	Содержание практических занятий	Кол- во часов	Семестр	Формы контроля	Результат обучения, формируемые компетенции
		сцепленного с полом типов наследования, голандрического типа наследования.				
Раздел 3. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.			4	II		
9.	Особенности изучения наследственности и человека как специфического объекта генетического анализа. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	Методы изучения генетики человека. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании. Решение задач на составление родословных по генетически обусловленным стоматологическим заболеваниям (гипоплазия эмали зубов, ангидрозная эктодермальная дисплазия, адентия, диастемы)	2	II	ПР-1 ПР-2 СЗ	ОПК-1 (4,6) ОПК-9 (2) ПК-12 (3)
10.		Цитогенетический метод. Карты хромосом человека. Кариотипирование. Составление и анализ кариограмм. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина. Популяционно-статистический метод. Решение задач по расчету частоты генов и генотипов в популяциях (закон Харди-Вайнберга). Генетика пола у человека. Тельца Барра и их диагностическое значение.	2	II	ПР-1 ПР-2 СЗ	ОПК-1 (4,6) ОПК-9 (2) ПК-1 (2)
Раздел 4. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.			4	II		
11.	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо - и экзомутагены. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии. Врожденные пороки развития и стигмы дисэмбриогенеза.	2	II	УО-1 ПР-1	ОК-1 (1,2,3) ОПК-1 (4,6) ПК-12 (2) ПК-19 (1,2)

№ п/ п	Наименование раздела, тем дисциплины	Содержание практических занятий	Кол- во часов	Семестр	Формы контроля	Результат обучения, формируемые компетенции
12.	Классификация и характеристика хромосомных болезней.	Определение и классификация хромосомных болезней. Болезни, обусловленные числовыми аномалиями половых X и Y хромосом. Болезни, обусловленные числовыми аномалиями аутосом (анеуплоидии и патология зубочелюстной системы при этих нарушениях хромосом). Болезни, обусловленные увеличением полного гаплоидного набора хромосом (полиплоидии). Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме. Изменения зубочелюстной системы при хромосомных болезнях.	2	II	УО-1 ПР-1 ПР-2 СЗ	ОК-1 (1,2,3) ОПК-1 (4,6) ПК-13 (1,2)
Раздел 5. Наследственные болезни. Генетически обусловленные заболевания в стоматологии.			8	II		
13.	Наследственные болезни. Генетически обусловленные заболевания в стоматологии.	Аутосомно-рецессивное наследование патологических признаков зубочелюстной системы: аномалия величины зубов, аплазия эмали, гиподонтия, слияние нижних молочных резцов, эктодермальная гипоплазия (синдром Раппа-Ходжкинса); тауродонтизм (синдром Розелли-Гулинетти). Аутосомно-доминантное наследование патологических признаков зубочелюстной системы: аномалии положения отдельных зубов, ахондроплазия, гипоплазия эмали зубов	2	II	УО-1 ПР-1 ПР-2	ОПК-1 (4,6) ОПК-7 (3,4) ОПК-9 (2) ПК-1 (2) ПК-12 (2,3)

№ п/ п	Наименование раздела, тем дисциплины	Содержание практических занятий	Кол- во часов	Семестр	Формы контроля	Результат обучения, формируемые компетенции
		точечная, диастема, синодонтия, отсутствие боковых резцов верхней челюсти, прогнатия и прогения, симметричные фибромы полости рта, тесное положение зубов, шизодонтия (двойные зубы), фиброматоз десен, V-образная форма зубов, тремы. Решение задач.				
14.		Наследственные гипоплазии эмали и их этиология: 1) связанная с нарушением матрикса: точечная, локальная, гладкая, шероховатая. 2) связанная с нарушением ее созревания: гипосозревание в сочетании с тауродонтизмом, “снежная шапка”, 3) связанная с ее гипокальцификацией: аутосомно-доминантная и аутосомно-рецессивная гипокальцификация. Решение задач.	2	II	УО-1 ПР-1 ПР-2	ОПК-1 (4,6) ОПК-9 (2) ПК-13 (1) ПК-19 (1,2)
15.		Генетически обусловленные стоматологические болезни, имеющие мультифакторное наследование: инвагинация, одонтома внутри зуба; аномалия морфологии коронки зубов; расщелины губы и неба. Заболевания с нетрадиционным типом наследования: болезни имприндинга, митохондриальные и т.д.	2	II	УО-1 ПР-1 ПР-2	ОК-1 (2,3) ОПК-1 (4,6) ПК-13 (1) ПК-19 (1,2)
16.	Контрольная работа по разделам 2-5	Устный и письменный ответ обучающихся по билетам.	2	II	УО-2	ОК-1 (2,3) ОПК-7 (1-5) ОПК-9 (1-4) ПК-1 (1-4) ПК-12 (1-4) ПК-13 1-3)
Итого:			32			

Условные обозначения:

УО – устный опрос: собеседование (УО-1), коллоквиум (УО-2), экзамен (зачет) по дисциплине (УО-3); ПР – письменные работы: тесты и небольшие вопросы (ПР-1), рефераты (ПР-2).

СЗ – ситуационные задачи.

2.5. Клинические практические занятия - учебным планом не предусмотрены

2.6. Семинары - учебным планом не предусмотрены

2.7. Самостоятельная работа студентов

№ п/п	Наименование раздела, тем дисциплины	Вид СРС	Кол-во часов	Семестр	Формы контроля	Результат обучения, формируемые компетенции
Раздел 1. Цитологические и биохимические основы наследственности.			7	I		
1. 2.	Морфофункциональная организация клеток. Цитологические основы наследственности. Биосинтез белка как наиболее сложный из генетических процессов и основа жизни.	Работа с литературными и интерактивными источниками информации по разделу «Цитологические и биохимические основы наследственности». Подготовка к экспресс-тестированию.	2	I	Экспресс-опрос на практических занятиях Письменное тестирование	ОПК-1
		Составление схем, заполнение таблиц по теме раздела	1	I	Проверка альбомов и тетрадей	ОПК-7
		Написание рефератов	1	I	Проверка рефератов, индивидуальная беседа	ОК-1 ОПК-1
		Подготовка сообщений и выступление с ними	0.5	I	Заслушивание докладов и презентаций	ОПК-1 ОПК-13 ОПК-19
		Зарисовка микропрепаратов в альбоме	0.5	I	Проверка альбомов и тетрадей	ОПК-1 ОПК-9
		Решение ситуационных задач по генетике	1	I	Проверка выполненных заданий	ОПК-9 ПК-1 ПК-12 ОПК-13
		Проработка лекционного материала. Подготовка к контрольной работе.	1	I	Устный и письменный опрос, индивидуальная беседа	ОК-1 ОПК-7 ПК-12 ПК-13 ПК-19
		Раздел 2. Основные закономерности наследования признаков			5	I
3.	Закономерности наследования признаков у человека.	Работа с литературными и интерактивными источниками информации по	1	I	Экспресс-опрос Письменное тестирование	ОПК-1

№ п/п	Наименование раздела, тем дисциплины	Вид СРС	Кол-во часов	Семестр	Формы контроля	Результат обучения, формируем ые компетен ции
		разделу «Основные закономерности наследования признаков». Подготовка к опросу и тестированию.				
		Составление схем, заполнение таблиц по теме раздела	1	I	Проверка альбомов и тетрадей	ОК-1 ОПК-7
		Написание рефератов	1	I	Проверка рефератов, индивидуальная беседа	ОК-1 ОПК-1
		Решение ситуационных задач по генетике	1	I	Проверка выполненных заданий	ОПК-9 ПК-1 ПК-12 ПК-13
		Проработка лекционного материала. Подготовка к опросу.	1	I	Устный и письменный опрос	ОК-1 ОПК-7 ПК-12 ПК-13 ПК-19
Раздел 3. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.			3	II		
4.	Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	Работа с литературными и интерактивными источниками информации. Подготовка к экспресс-опросу. Подготовка к тестированию.	1	II	Экспресс-опрос на практических занятиях Письменное тестирование	ОПК-1
		Составление схем, заполнение таблиц по теме раздела	0.5	II	Проверка альбомов и тетрадей	ОК-1 ОПК-7
		Решение задач по генетике	1	II	Проверка задач, решение схожих задач и задач повышенной сложности	ОПК-9 ПК-1 ПК-12 ОПК-13
		Проработка лекционного материала. Подготовка к контрольной работе.	0.5	II	Устный и письменный опрос, индивидуальная беседа	ОК-1 ОПК-7 ПК-12 ПК-13 ПК-19

№ п/п	Наименование раздела, тем дисциплины	Вид СРС	Кол-во часов	Семестр	Формы контроля	Результат обучения, формируем ые компетен ции
Раздел 4. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.			3	II		
5.	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза. Классификация и характеристика хромосомных болезней.	Работа с литературными и интерактивными источниками информации по разделу 4.	1	II	Экспресс-опрос на практических занятиях Письменное тестирование	ОПК-1
6.		Составление схем, заполнение таблиц по теме раздела	0.5	II	Проверка альбомов и тетрадей	ОК-1 ОПК-7
		Подготовка сообщений и выступление с ними	0.5	II	Заслушивание докладов и презентаций	ОПК-1 ОПК-13 ОПК-19
		Проработка лекционного материала. Подготовка к контрольной работе.	1	II	Устный и письменный опрос, индивидуальная беседа	ОК-1 ОПК-7 ПК-12 ПК-13 ПК-19
Раздел 5. Наследственные болезни. Генетически обусловленные заболевания в стоматологии.			6	II		
7.	Наследственные болезни. Генетически обусловленные заболевания в стоматологии. Медико-генетическое консультирование	Работа с литературными и интерактивными источниками информации по разделу 5.	1.5	II	Экспресс-опрос на практических занятиях Письменное тестирование	ОПК-1
8.		Составление схем, заполнение таблиц по теме раздела	1.5	II	Проверка альбомов и тетрадей	ОК-1 ОПК-7
		Решение задач по генетике	3	II	Проверка задач, решение схожих задач и задач повышенной сложности	ОПК-9 ПК-1 ПК-12 ОПК-13
		Написание рефератов	1	II	Проверка рефератов, индивидуальная беседа	ОК-1 ОПК-1
		Проработка лекционного материала. Подготовка к контрольной работе.	2	II	Устный и письменный опрос, индивидуальная беседа	ОК-1 ОПК-7 ПК-12 ПК-13 ПК-19
Итого:			24			

3. ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ ТЕХНОЛОГИИ

3.1. Виды образовательных технологий

Изучение дисциплины «Молекулярная биология, основы медицинской генетики, генетически обусловленные заболевания в стоматологии» проводится в виде аудиторных занятий (лекций, практических занятий) и самостоятельной работы студентов. Основное учебное время выделяется на практические занятия (66,67%). Работа с учебной литературой рассматривается как вид учебной работы по дисциплине и выполняется в пределах часов, отводимых на её изучение. Каждый обучающийся обеспечивается доступом к библиотечным фондам ВУЗа и доступом к сети Интернет (через библиотеку).

В образовательном процессе на кафедре используются:

1. **Информационные технологии** – обучение в электронной образовательной среде с целью расширения доступа к образовательным ресурсам, объективного контроля и мониторинга знаний студентов: обучающие компьютерные программы, тестирование.
2. **Case-study** – анализ реальных клинических случаев, имевших место в практике, и поиск вариантов лучших решений возникших проблем: ситуационные задачи, разработанные кафедрой биологии с основами генетики и паразитологии.
3. **Опережающая самостоятельная работа** – изучение студентами нового материала до его изучения в ходе аудиторных занятий.
4. **Работа в команде** – совместная деятельность студентов в группе под руководством лидера, направленная на решение общей задачи путем творческого сложения результатов индивидуальной работы членов команды с делением полномочий и ответственности.
5. **Индивидуальное обучение** – выстраивание студентом собственной образовательной траектории на основе формирования индивидуальной образовательной программы с учетом интересов студента.
6. **Проблемное обучение** – стимулирование студентов к самостоятельному приобретению знаний, необходимых для решения конкретной проблемы.
7. **Дискуссия** (от лат. discussio — рассмотрение, исследование) — обсуждение какого-либо спорного вопроса, проблемы; спор. Важной характеристикой дискуссии, отличающей её от других видов спора, является аргументированность.

Лекционные занятия проводятся в специально выделенных для этого помещениях – лекционном зале. Часть лекций читаются с использованием мультимедийного сопровождения и подготовлены с использованием программы Microsoft Power Point. Каждая тема лекции утверждается на совещании кафедры. Часть лекций содержат графические файлы в формате JPEG. Каждая лекция может быть дополнена и обновлена. Лекций хранятся на электронных носителях в учебно-методическом кабинете и могут быть дополнены и обновлены.

Практические занятия/клинические практические занятия проводятся на кафедре в учебных комнатах. Часть практических занятий проводится с мультимедийным сопровождением, цель которого – демонстрация визуального материала из архива кафедры. Архивные графические файлы хранятся в электронном виде, постоянно пополняются и включают в себя (мультимедийные презентации по теме занятия, клинические примеры, фотографии пациентов, схемы, таблицы, видеофайлы).

3.2. Занятия, проводимые в интерактивной форме

Удельный вес занятий, проводимых в интерактивных формах, определяется стандартом (должен составлять не менее 20%) и фактически составляет 20,8 % от аудиторных занятий, т.е. 10 часов.

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Вид учебных занятий	Кол- во час	Методы интерактивного обучения	Кол- во час
1.	Раздел 1. Цитологические и биохимические основы наследственности. Темы: 1) Морфофункциональная организация клеток. Цитологические основы наследственности. 2) Биосинтез белка как наиболее сложный из генетических процессов и основа жизни.	Лекции	4		0
		Практические занятия	10	1. Работа в команде (направленная на решение ситуационных задач) 2. Информационные технологии: работа со студентами в электронной образовательной среде - в группе Parasite» ВКонтакте	1 2
2.	Раздел 2. Основные закономерности наследования признаков Темы: 1) Закономерности наследования признаков у человека.	Лекции	4		0
		Практические занятия	6		0
3.	Раздел 3. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии Темы: 1) Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	Лекции	2		0
		Практические занятия	4		0
4.	Раздел 4. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза Темы: 1) Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза. 2) Классификация и характеристика хромосомных болезней.	Лекции	2	3. Опережающая самостоятельная работа (защита рефератов, приготовление презентаций по индивидуальным вопросам) 4. Дискуссия на тему «Экологическая составляющая фенотипического проявления генетически обусловленных заболеваний»	2 2
		Практические занятия	4		0
5.	Раздел 5. Наследственные	Лекции	4		0

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Вид учебных занятий	Кол- во час	Методы интерактивного обучения	Кол- во час
	болезни. Генетически обусловленные заболевания в стоматологии Темы: 1) Наследственные болезни. Генетически обусловленные заболевания в стоматологии. 2) Медико-генетическое консультирование	Практи- ческие занятия и лаборат орные работы	8	5. Индивидуальное обучение (приготовление сообщений и рефератов) 6. Информационные техноло- гии: работа со студентами в электронной образователь- ной среде - в группе Parasite» ВКонтакте	2 1
	Итого		48		10

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

4.1. Виды и формы контроля знаний

Результаты освоения (знания, умения, владения)	Виды контроля	Формы контроля	Охватываемые разделы	Коэффициент весомости
ОК-1 ОПК-1	предварительный	УО-1, ПР-1	1-5	0,05
ОПК-1 ОПК-7 ОПК-9	текущий	ПР-1, ПР-2, УО-2, СЗ	1-5	0,30
ПК-1 ПК-12 ПК-13 ПК-19	текущий	ПР-1, ПР-2, УО-2, СЗ	1-5	0,25
ОК-1 ОПК-1 ОПК-7 ОПК-9 ПК-1 ПК-12 ПК-13 ПК-19	промежуточный	УО-3 (зачет)	1-5	0,40
Итого:				1

Условные обозначения:

УО – устный опрос: собеседование (УО-1), коллоквиум (УО-2), экзамен (зачет) по дисциплине (УО-3); ПР – письменные работы: тесты и небольшие вопросы (ПР-1), рефераты (ПР-2).
СЗ – ситуационные задачи.

4.2. Контрольно-диагностические материалы.

Пояснительная записка по процедуре проведения итоговой формы контроля, отражающая все требования, предъявляемые к студенту.

Дисциплина «Молекулярная биология, основы медицинской генетики, генетически обусловленные заболевания в стоматологии» преподается в течение двух семестров, по окончании каждого студент, сдав все контрольные точки, допускается до зачета.

Зачет по дисциплине проводится в летнюю сессию во втором семестре.

Структура билетов предполагает наличие вопросов из следующих разделов:

- 1) Раздел 1. Цитологические и биохимические основы наследственности.
- 2) Раздел 2. Основные закономерности наследования признаков
- 3) Раздел 3. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии
- 4) Раздел 4. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза
- 5) Раздел 5. Наследственные болезни. Генетически обусловленные заболевания в стоматологии

Пример билета:

Вопрос 1. Биохимический метод изучения генетики человека. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.

Вопрос 2. Механизм наследования групп крови системы АВО и системы резус-фактора (кодминирование, «эффект положения», «бомбейский феномен»). Причины и механизм возникновения резус-конфликта матери и плода.

Вопрос 3. Здоровый образ жизни как один из факторов, исключающий наследственную патологию.

Задача 1. Известно, что все виды РНК синтезируются на ДНК-матрице. Фрагмент молекулы ДНК, на которой синтезируется участок центральной петли тРНК, имеет следующую последовательность нуклеотидов: ГЦТТЦЦАЦТГГТАЦА. Установите нуклеотидную последовательность участка тРНК, который синтезируется на данном фрагменте, и аминокислоту, которую будет переносить эта тРНК в процессе биосинтеза белка, если третий триплет соответствует антикодону тРНК. *(Ответ пояснить)*

Задача 2. Нейрофиброматоз (опухоли нервных стволов) наследуется по аутосомно-доминантному типу, а ихтиоз (рыбная чешуя), сцеплен с X-хромосомой и передается как рецессивный признак. В семье, где отец страдал ихтиозом, а мать нейрофиброматозом, родилась здоровая девочка. Определите возможность рождения здорового мальчика.

В результате изучения дисциплины студент должен продемонстрировать на экзамене следующие знания, умения и навыки:

Знать:

- проявления фундаментальных свойств живого на основных эволюционно обусловленных уровнях организации;
- химический состав клетки, роль отдельных химических элементов, воды, неорганических солей и органических соединений в жизнедеятельности клетки;
- основы клеточной теории, особенности строения клеток различных типов, строение эукариотической клетки (клеточная мембрана, виды транспорта через мембрану и их значение в поддержании гомеостаза клетки, строение и функции органоидов клетки), виды транспорта через биологическую мембрану;
- пути реализации анаболических и катаболических реакций клетки, этапы репликации ДНК и биосинтеза белка, механизм регуляции активности генов;
- основные формы и механизмы размножения организмов (бесполой и половой), периодизацию клеточного цикла (механизмы кариокинеза по типу митоза и мейоза, их биологическое значение),

- законы генетики и их значение для медицины, основные закономерности наследственности и изменчивости; наследственные болезни человека;
- современные методы изучения генетики человека и принципы медико-генетического консультирования;

Уметь:

- работать с микроскопом, оптическими и простыми лупами;
- уметь сделать схематический рисунок изученных препаратов;
- устанавливать принципиальные различия между митозом и мейозом для понимания роли этих процессов в эволюции;
- пользоваться методами медико-генетического консультирования: генеалогическим, цитогенетическим, близнецовым, популяционно-статистическим, дерматоглифическим при изучении наследственных заболеваний человека;
- решать задачи по классической и молекулярной генетике, генетике популяций;

Владеть:

- навыками работы со световым микроскопом;
- навыками проведения медико-биологических экспериментов;
- навыками составления и анализа родословных семей;
- навыками решения генетических задач с прогнозированием степени риска проявления признака заболевания в поколении;
- методами работы с учебной и учебно-методической литературой;
- знаниями по биологии для осуществления научно-исследовательской деятельности по проблемам современной биотехнологии;
- навыками оказания консультативной помощи населению в вопросах здорового образа жизни с целью повышения уровня знаний населения.

4.2.1. Список вопросов для подготовки к зачету (в полном объеме):

- 1) Особенности человека, как объекта генетических исследований.
- 2) Методы изучения генетики человека. Медицинское и экономическое обоснование для их использования, реальные правовые возможности применения методов в практическом здравоохранении.
- 3) Биохимический метод изучения генетики человека. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.
- 4) Генеалогический метод изучения генетики человека. Методика составления родословных и их анализ.
- 5) Цитогенетический метод изучения генетики человека. Основные показания для цитогенетического исследования.
- 6) Карты хромосом человека. Кариотипирование. Составление и анализ кариограмм.
- 7) Иммуногенетический метод.
- 8) Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина.
- 9) Близнецовый метод изучения генетики человека. Роль наследственности и среды в формировании признаков.
- 10) Популяционно-статистический метод изучения генетики человека. Закон Харди-Вайнберга.
- 11) Метод дерматоглифики и пальмоскопии.
- 12) Механизмы определения пола в животном мире, гомогаметность и гетерогаметность.
- 13) Генетика пола у человека. Тельца Барра и их диагностическое значение.
- 14) Биосинтез белка как наиболее сложный из генетических процессов и основа жизни.
- 15) Механизмы и «аппараты», обеспечивающие биосинтез белка.

- 16) Трансформация белков, деградация, фолдинг.
- 17) Шапероны – белки теплового шока. Шаперонины.
- 18) Сигнальная гипотеза транспорта белков в клетке. Способы и пути транспортировки между компартментами в клетке.
- 19) История генетики человека. Программа «Геном человека», принципы организации геномов.
- 20) Особенности организации генома человека.
- 21) Теломеры и связь с продолжительностью жизни человека. Лимит Хейфлика как метод, позволяющий определить возможную продолжительность жизни.
- 22) Стволовые клетки, их использование в современной медицине.
- 23) История изучения ДНК. Структура ДНК. Модель Уотсона и Крика. Химическая организация гена.
- 24) Формирование структуры хромосомы в процессе жизненного цикла. Последовательные уровни компактизации хроматина: нуклеосомная нить, хроматиновая фибрилла, интерфазная хромонема, метафазная хромосома. Белки, участвующие в формировании хромосом.
- 25) Морфологические нарушения структуры хромосом, составляющие основу хромосомных аномалий. Хромосомные аномалии – транслокации, инверсия, дупликация, делеция, дефишенси.
- 26) Экспрессия генома как основа онтогенеза.
- 27) Трансформация геномов в онтогенезе и механизмы нарушающие нормальное протекание этого процесса.
- 28) Анализ свойств генетического кода, ферментативное обеспечение принципов репликации ДНК.
- 29) Механизмы сохранения нуклеотидной последовательности ДНК. Системы репарации ДНК, обеспечивающие исправление повреждений.
- 30) Болезни, связанные с повреждением системы репарации ДНК (пигментная ксеродерма, синдром Блума, злокачественные перерождения).
- 31) Генные мутации. Нарушения генетического кода – замена, изменение рамки считывания (выпадение, вставки, удвоение).
- 32) Генные (или менделеевские) болезни (энзимопатии, коллагеновые болезни, муковисцидозы, ахондроплазия, миопатии и др.)
- 33) ДНК и РНК, использование рибонуклеазы и ДНК-азы при гистохимической дифференцировке нуклеиновых кислот.
- 34) ПЦР – диагностика, принципы проведения метода, его варианты. Заболевания, определяемые с помощью ПЦР. Гибридизация соматических клеток.
- 35) Митоз как сохранение и умножение старых геномов, а мейоз как разрушение старых и создание новых геномов. Роль амитозов и неравномерных митозов в патологии человека.
- 36) Принципы получения метафазных пластинок, диагноз кариотипа, методы дифференциальной окраски хромосом, их использование для выявления хромосомной патологии.
- 37) Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Признаки и цитогенетические варианты.
- 38) Синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y-хромосоме. Метаболический фенотип при геномных мутациях.
- 39) Болезни импринтинга - синдром Энгельмана («счастливой куклы»), Прадера-Вилли. Митохондриальные болезни.
- 40) Болезни экспансии тринуклеотидных повторов с явлениями антиципации (синдром Мартина-Белла, хорея Гентингтона).

- 41) Механизм наследования групп крови системы ABO и системы резус-фактора (кодминирование, «эффект положения», «бомбейский феномен»). Причины и механизм возникновения резус-конфликта матери и плода.
- 42) Гемоглобинопатии (серповидно клеточная анемия, талассемия, эритроцетозы, метгемоглобинемия). Наследственные нейтропении (синдром Космана – детский наследственный агранулоцитоз).
- 43) Синдром Виллебранда (сосудистая гемофилия), гемолитическая анемия, гемофилия, дальтонизм, ангиокератома, ангиогидрозная эктодермальная дисплазия, агаммоглобулинемия, несахарный диабет, псевдотрофическая мускульная дистрофия (дистрофия Дюшенна), гипертрихоз, ихтиоз и др.
- 44) Наследственный полиморфизм по генам групп крови. Механизм наследования групп крови системы ABO и системы резус-фактора.
- 45) Генетика групп крови и белков сыворотки. Генетика и геногеография групп крови.
- 46) Плейотропия, экспрессивность, пенетрантность, примеры.
- 47) Экстраядерные (внехромосомные) детерминанты. Цитоплазматическая и псевдоцитоплазматическая наследственность, примеры.
- 48) Хромосомная теория наследственности, основные её положения. Закон Т. Моргана «Явление сцепленного наследования».
- 49) Сцепление с полом. Принципы наследования признаков, сцепленных с полом.
- 50) Врожденная патология. Сравнительная характеристика с наследственными болезнями.
- 51) Наследственные болезни и их классификация.
- 52) Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.
- 53) Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью (врожденные пороки развития, гипертоническая болезнь, ревматоидный артрит и др.
- 54) Классификация нервно-мышечных заболеваний (прогрессирующие мышечные дистрофии, миопатии, миотонии, параксизмальные параличи (миоплегии), амиотрофии (спинальные и невральные), миастении, фенопатии).
- 55) Мультифакторные заболевания или болезни с наследственным предрасположением
- 56) Изменчивость, её виды. Характеристика модификационной изменчивости, примеры.
- 57) Комбинативная изменчивость и её механизм.
- 58) Генотипическая изменчивость. Хромосомные aberrации, примеры.
- 59) Мутагенные факторы, классификация, примеры.
- 60) Соматические мутации, примеры.
- 61) Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний (правовая база МГК). Показания к медико-генетическому консультированию.
- 62) Цели, задачи медико-генетического консультирования. Проспективное и ретроспективное консультирование.
- 63) Здоровый образ жизни как один из факторов, исключаящий наследственную патологию.
- 64) Методы пренатальной (дородовой) диагностики (УЗИ, амниоцентоз, биопсия хориона, определение фетопротеина).
- 65) Сроки проведения, основные показания, оценка результатов.
- 66) Медико-генетическое консультирование в регионе (области, крае, республике и т.д.).
- 67) Фенокопии и генокопии.
- 68) Медико-генетические аспекты брака (понятие: панмиксии, инбридинга, инцеста, аутбридинга, инбредной депрессии); медико-генетическое консультирование..

4.2.2. Тестовые задания предварительного контроля (примеры):

- Тестовые задания по теме «*Законы Менделя*»

1. Моногибридным называют скрещивание:
 - а) родители отличаются по одной паре альтернативных признаков;
 - б) родители одинаковы;
 - в) родители отличаются по 2 парам альтернативных признаков;
 - г) родители отличаются по многим парам альтернативных признаков;
 - д) родители отличаются по 3 парам альтернативных признаков.
2. Полигибрид это:
 - а) гибрид, полученный от скрещивания организмов, различающихся одной парой альтернативных признаков;
 - б) гибрид, полученный от скрещивания организмов, различающихся многими признаками;
 - в) гибрид, полученный от скрещивания организмов, различающихся 2 парами альтернативных признаков;
 - г) потомство самоопыляющихся растений;

4.2.3. Тестовые задания текущего контроля (примеры):

Комплементарным называют тип взаимодействия генов:

- а) при котором доминантные неаллельные гены при совместном нахождении в генотипе обуславливают развитие признака по сравнению с действием каждого гена в отдельности;
- б) при котором один ген подавляет действие другого;
- в) при котором с увеличением дозы гена его действие суммируется;
- г) при котором наличие в генотипе разного числа доминантных генов однозначного действия не изменяет выраженности признака;
- д) при котором один ген определяет развитие нескольких признаков.

4.2.4. Тестовые задания промежуточного контроля (примеры):

1. Локус это:
 - а) место гена в хромосоме;
 - б) зона центромеры;
 - в) гетерохроматиновый участок хромосомы;
 - г) участок хромомер;
 - д) место расположения вторичной хромосомы.
2. Количество признаков, которое может наследоваться независимо:
 - а) равное диплоидного набору хромосом;
 - б) равное гаплоидному набору хромосом;
 - в) равное числу X- хромосом;
 - г) равное числу Y- хромосом;
 - д) 2 или несколько.
3. В анализирующем скрещивании при сцеплении 2 генов и кроссинговере соотношение бывает:
 - а) 4 фенотипа по 25%;
 - б) 2 фенотипа по 50%;
 - в) 4 фенотипа с преобладанием некрссоверных сочетаний;

- г) 4 фенотипа с преобладанием кроссоверных сочетаний;
 - д) неопределенное.
4. Величина кроссинговера измеряется:
- а) процентным отношением числа генов в 2 кроссоверных хромосомах;
 - б) процентным отношением числа кроссоверных особей к общему числу особей в потомстве (F_B) от анализирующего скрещивания;
 - в) процентным отношением общего числа особей в F_B к числу кроссоверных самцов;
 - г) процентным отношением числа кроссоверных особей к числу некроссоверных в F_B ;
 - д) процентным отношением общего числа особей в F_B к числу женских кроссоверных особей.

4.2.5. Ситуационные клинические задачи (примеры):

Задание 5.1.6.

Цепь молекулы информационной РНК состоит из следующих нуклеотидов: ААГ-АЦУ-ГЦУ-ГГА-УГГ-ГУГ-ЦЦА-ЦЦГ. Определите количество кодонов и антикодонов, несущих информацию об аминокислотах. Определите изменения в участке молекулы полипептида, если под действием вируса 1-й нуклеотид иРНК поменялся с последним.

Эталон ответа к задаче № 1

Решение.

1 кодон (или триплет) состоит из 3 нуклеотидов. В составе указанной молекулы иРНК 8 триплетов.

В макромолекулярный комплекс к этой молекуле иРНК подойдет 8 тРНК, следовательно, число антикодонов – 8.

Учитывая такое свойство генетического кода как триплетность, т.е. 1 триплет (кодон) отвечает за синтез одной аминокислоты, делаем вывод, что данная нам иРНК несет информацию о 8 аминокислотах.

С помощью таблицы генетического кода определим последовательность аминокислот в белке, информация о котором закодирована в данной иРНК.

иРНК: ААГ – АЦУ – ГЦУ – ГГА – УГГ – ГУГ – ЦЦА – ЦЦГ
 п/п: лиз – тре – ала – гли – три – вал – про – про

По условию задачи в исходной молекуле иРНК под действием вируса 1-й нуклеотид поменялся с последним. Изменим иРНК согласно условию.

иРНК: ГАГ – АЦУ – ГЦУ – ГГА – УГГ – ГУГ – ЦЦА – ЦЦА

Запишем новую аминокислотную последовательность.

п/п: глу – тре – ала – гли – три – вал – про – про

Вывод: При изменении последовательности нуклеотидов в цепочке иРНК, происходят изменения последовательности аминокислот в структуре белка. Однако, заметим, что у нас происходят незначительные изменения иРНК: меняется структура только первого и последнего триплетов. Поэтому и изменения белка будут незначительными. Первый триплет будет отвечать за синтез совершенно другой аминокислоты, т.к. произошла замена первого нуклеотида, а информация, закодированная во втором триплете не изменится, т.к. изменился только третий нуклеотид. Число аминокислот осталось прежним, т.к. действие вируса не отразилось на количестве нуклеотидов в иРНК.

Задача 2.

Мужчина, страдающий **дальтонизмом**, женился на **глухой** женщине, нормальной по зрению. У них родилась дочь, страдающая обеими аномалиями.

*Определите вероятность рождения в этой семье сына без аномалий, если известно, что **дальтонизм** и **глухота** передаются как **рецессивные признаки**, но **дальтонизм** сцеплен с X-хромосомой, а **глухота** – аутосомный признак.*

4.2.6. Список тем рефератов:

- 1) Синтетический аппарат клетки
- 2) Биосинтез белка—основа реализации наследственной информации
- 3) Практическое применение молекулярной биологии
- 4) Лабораторные методы диагностики наследственных болезней
- 5) Регуляция клеточного цикла
- 6) Старение и гибель клеток
- 7) Моногенные болезни человека
- 8) Современные методы цитологического анализа хромосом.
- 9) Структурно-функциональная организация генетического материала.
- 10) Врожденные пороки развития и стигмы дисэмбриогенеза.
- 11) Факторы роста, их рецепторы, механизм действия, значение в межклеточном взаимодействии.
- 12) Типы гормональных рецепторов. Проявление наследственного дефекта рецепторов.
- 13) Современные биотехнологические, биохимические, молекулярно-биологические методы, используемые в производстве и анализе гормонов.
- 14) Регуляция экспрессии генов у эукариот.
- 15) Ферменты, используемые в генетической инженерии.
- 16) Методы секвенирования нуклеотидных последовательностей ДНК.
- 17) Методы молекулярной биологии.
- 18) Теломеразы, теломераза: старение, рак.
- 19) Химико-ферментативный синтез генов.
- 20) Полимеразная цепная реакция и тестирование наследственных заболеваний.
- 21) ДНК-теломеразы и проблемы молекулярной геронтологии.
- 22) Динамическое репрограммирование трансляции.
- 23) Молекулярные шаперонины и их роль в фолдинге полипептидов.
- 24) РНК-репликазы и перспективы внеклеточного синтеза белков.
- 25) Биологически активные нейропептиды.
- 26) Роль протеолитических ферментов в апоптозе.
- 27) Топология и конформация ДНК.
- 28) Картирование геномов.
- 29) Сравнение структурных особенностей про- и эукариотических генов.
- 30) Геномика и геносистематика.
- 31) Мобильные генетические элементы и видообразование.
- 32) Организация и эволюция ядерного генома.
- 33) Международная научная программа «Геном человека».
- 34) ДНК-диагностика наследственных и инфекционных заболеваний.
- 35) Полимеразная цепная реакция и генные зонды для мониторинга окружающей среды.
- 36) Геномная дактилоскопия и её использование в популяционных исследованиях.
- 37) Рак – болезнь генома.
- 38) Генная терапия: методы и перспективы.
- 39) Молекулярная биология вируса иммунодефицита человека.
- 40) Технология рекомбинантных ДНК.
- 41) Клонирование животных: теория и практика.

- 42) Трансгеноз: настоящее и будущее.
- 43) Микроокружение ДНК и биологические часы.
- 44) Апоптоз: молекулярные и клеточные механизмы.
- 45) Иммунологическая память.
- 46) Мембранный транспорт.

Критерии оценок по дисциплине

Характеристика ответа	Оценка ECTS	Баллы в РС	Оценка итоговая
Дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос, показана совокупность осознанных знаний по дисциплине, проявляющаяся в свободном оперировании понятиями, умении выделить существенные и несущественные его признаки, причинно-следственные связи. Знания об объекте демонстрируются на фоне понимания его в системе данной науки и междисциплинарных связей. Ответ формулируется в терминах науки, изложен литературным языком, логичен, доказателен, демонстрирует авторскую позицию студента.	A	100-96	5 (5+)
Дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос, показана совокупность осознанных знаний по дисциплине, доказательно раскрыты основные положения темы; в ответе прослеживается четкая структура, логическая последовательность, отражающая сущность раскрываемых понятий, теорий, явлений. Знания об объекте демонстрируются на фоне понимания его в системе данной науки и междисциплинарных связей. Ответ изложен литературным языком в терминах науки. Могут быть допущены недочеты в определении понятий, исправленные студентом самостоятельно в процессе ответа.	B	95-91	5
Дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос, доказательно раскрыты основные положения темы; в ответе прослеживается четкая структура, логическая последовательность, отражающая сущность раскрываемых понятий, теорий, явлений. Ответ изложен литературным языком в терминах науки. В ответе допущены недочеты, исправленные студентом с помощью преподавателя.	C	90-86	4 (4+)
Дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос, показано умение выделить существенные и несущественные признаки, причинно-следственные связи. Ответ четко структурирован, логичен, изложен литературным языком в терминах науки. Могут быть допущены недочеты или незначительные ошибки, исправленные студентом с помощью преподавателя.	C	85-81	4
Дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос, показано умение выделить существенные и несущественные признаки, причинно-следственные	D	80-76	4 (4-)

связи. Ответ четко структурирован, логичен, изложен в терминах науки. Однако, допущены незначительные ошибки или недочеты, исправленные студентом с помощью «наводящих» вопросов преподавателя.			
Дан полный, но недостаточно последовательный ответ на поставленный вопрос, но при этом показано умение выделить существенные и несущественные признаки и причинно-следственные связи. Ответ логичен и изложен в терминах науки. Могут быть допущены 1-2 ошибки в определении основных понятий, которые студент затрудняется исправить самостоятельно.	E	75-71	3 (3+)
Дан недостаточно полный и недостаточно развернутый ответ. Логика и последовательность изложения имеют нарушения. Допущены ошибки в раскрытии понятий, употреблении терминов. Студент не способен самостоятельно выделить существенные и несущественные признаки и причинно-следственные связи. Студент может конкретизировать обобщенные знания, доказав на примерах их основные положения только с помощью преподавателя. Речевое оформление требует поправок, коррекции.	E	70-66	3
Дан неполный ответ, логика и последовательность изложения имеют существенные нарушения. Допущены грубые ошибки при определении сущности раскрываемых понятий, теорий, явлений, вследствие непонимания студентом их существенных и несущественных признаков и связей. В ответе отсутствуют выводы. Умение раскрыть конкретные проявления обобщенных знаний не показано. Речевое оформление требует поправок, коррекции.	E	65-61	3 (3-)
Дан неполный ответ, представляющий собой разрозненные знания по теме вопроса с существенными ошибками в определениях. Присутствуют фрагментарность, нелогичность изложения. Студент не осознает связь данного понятия, теории, явления с другими объектами дисциплины. Отсутствуют выводы, конкретизация и доказательность изложения. Речь неграмотна. Дополнительные и уточняющие вопросы преподавателя не приводят к коррекции ответа студента не только на поставленный вопрос, но и на другие вопросы дисциплины.	Fx	60-41	2 Требуется пересдача
Не получены ответы по базовым вопросам дисциплины.	F	40-0	2 Требуется повторное изучение материала

4.3. Оценочные средства, рекомендуемые для включения в фонд оценочных средств итоговой государственной аттестации (ИГА) – не предусмотрены

5. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ МОДУЛЯ ДИСЦИПЛИНЫ

5.1. Информационное обеспечение дисциплины

№ п/п	Наименование и краткая характеристика библиотечно-информационных ресурсов и средств обеспечения образовательного процесса, в том числе электронно-библиотечных систем и электронных образовательных ресурсов (электронных изданий и информационных баз данных)	Количество экземпляров, точек доступа
	ЭБС:	
1.	Электронная библиотечная система «Консультант студента» Электронная библиотека медицинского вуза : [Электронный ресурс]. – М. : Издательская группа «ГЭОТАР-Медиа», 2016. – Режим доступа: http://www.studmedlib.ru – карты индивидуального доступа.	1 по договору
2.	Электронная библиотечная система «Национальный цифровой ресурс «Рукопт» / ИТС «Контекстум» [Электронный ресурс]. – М. : Консорциум «Контекстум», 2016. – Режим доступа: http://www.rucont.ru через IP-адрес академии.	1 по договору
3.	Справочная правовая система КонсультантПлюс [Электронный ресурс] / ООО «Компания ЛАД-ДВА». – М., 2016. – Режим доступа: http://www.consultant.ru через IP-адрес академии.	1 по договору
4.	Электронная правовая система для Специалистов в области медицины и здравоохранения «Медицина и здравоохранение» / ИСС «Кодекс» [Электронный ресурс]. – СПб. : Консорциум «Кодекс», 2016. – Режим доступа: сетевой оффисный вариант по IP-адресу академии.	1 по договору
5.	Консультант врача. Электронная медицинская библиотека [Электронный ресурс] / ООО ГК «ГЭОТАР». – М., 2016. – Режим доступа: http://www.rosmedlib.ru в Научной библиотеке КемГМА – через IP-адрес академии.	1 по договору
	Интернет-ресурсы:	
6.	http://www.kemsma.ru/mediawiki/index.php/Кафедра биологии с основами генетики и паразитологии КемГМА	1
	Компьютерные презентации:	
7.	ДНК, РНК, биосинтез белка	1
8.	Фолдинг, транспортировка и деградация белков	1
9.	Геном	1
10.	Наследственные болезни	1
11.	Хромосомы человека	1
12.	Диагностика наследственных заболеваний человека	1
13.	Генетические механизмы процессов репродукции клеток	1
14.	Врожденные пороки развития	1
15.	Принципы эволюции органов и функций	1
	Электронные версии конспектов лекций:	
16.	Организация генома у прокариот и эукариот.	1
17.	Геномный уровень организации генетического аппарата. Механизмы воспроизводства геномов на уровне клетки, составляющие основу наследственности и изменчивости.	2
18.	Биология пола. Особенности наследования признаков у человека. Человек как объект генетического анализа.	1
19.	Онтогенез как реализация генетической программы генома	1
	Учебные фильмы:	
20.	Тема «Цитология»	5
21.	Тема «Онтогенез»	6

5.1. Учебно-методическое обеспечение модуля дисциплины

№ п/п	Библиографическое описание рекомендуемого источника литературы	Шифр библио- теки КемГМА	Гриф	Число экз., в библиотеке	Число студентов на данном потоке
Основная литература					
1.	Биология : руководство к практическим занятиям : учебное пособие для студентов, обучающихся в учреждениях высшего профессионального образования по специальности 060105.65 "Стоматология" по дисциплине "Биология с экологией" [Электронный ресурс] / [Маркина В. В. и др.] ; под ред. В. В. Маркиной. – М. : ГЭОТАР- Медиа, 2013. - 439 с. – URL : ЭБС «Консультант студента. Электронная библиотека медицинского вуза» www.studmedlib.ru		УМО по мед. образ-ию		90
2.	Биология : руководство к практическим занятиям : учебное пособие для студентов, обучающихся в учреждениях высшего профессионального образования по специальности 060105.65 "Стоматология" по дисциплине "Биология с экологией" / [Маркина В. В. и др.] ; под ред. В. В. Маркиной. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 439 с.	28 Б 634	УМО по мед. образ-ию	20	90
3.	Пехов, А. П. Биология: медицинская биология, генетика и паразитология : учебник для студентов медицинских вузов / А. П. Пехов. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012. - 656 с.	28 П 316	УМО по мед. образ-ию	25	90
Дополнительная литература					
4.	Пехов, А. П. Биология с основами экологии : учебник / А.П. Пехов. - СПб. : Лань, 2002. - 671 с.	28 П 316	МО РФ	90	90
Методические разработки кафедры					
5.	Богданов, В. Р. Микроскоп свето- вой : учебное пособие для обу- чающихся по программам специа- литета по специальности «Лечеб- ное дело», «Педиатрия», «Медико-	28 Б734	Гриф Кем- ГМА (про- токол ЦМС №2 от	1	90

№ п/п	Библиографическое описание рекомендуемого источника литературы	Шифр библио- теки КемГМА	Гриф	Число экз., в библиотеке	Число студентов на данном потоке
	профилактическое дело», «Стоматология» / В. Р. Богданов, В. М. Гребенщиков, Е. А. Сумбаев. – Кемерово, 2015. – 55 с.		16.12.2015 г.)		
6.	Богданов, В. Р. История представлений об элементарной структуре растений и животных в трудах и концепциях некоторых виднейших естествоиспытателей и биологов XVII-XIX веков : учебное пособие для обучающихся по программам специалитета по специальности «Лечебное дело», «Педиатрия», «Медико-профилактическое дело», «Стоматология» / В.Р. Богданов, Л. В. Начева, Н. С. Маниковская. Кемерово, 2015. – 61 с.	28 Б734	Гриф Кем-ГМА (протокол ЦМС №2 от 16.12.2015 г.)	1	90
7.	Богданов, В. Р. Основные способы репродукции клеток : учебно-методическое пособие для обучающихся по программам специалитета по специальностям «Лечебное дело», «Педиатрия», «Медико-профилактическое дело», «Стоматология») / В. Р. Богданов, Л. В. Начева, Н. С. Маниковская. Кемерово, 2015. – 84 с.	28 Б734	Гриф Кем-ГМА (протокол ЦМС №2 от 16.12.2015 г.)	1	90
8.	Богданов. В. Р. Основные способы репродукции клеток. Часть 1. Митоз : учебное пособие для студентов всех факультетов / В. Р. Богданов ; Кемеровская государственная медицинская академия. – Кемерово : КемГМА, 2014. – 44 с.	28 Б734		1	90

6. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ДИСЦИПЛИНЫ

ОБЕСПЕЧЕНИЕ

МОДУЛЯ

Наименование кафедры	Вид помещения (учебная аудитория, лаборатория, компьютерный класс)	Местонахождение (адрес, наименование учреждения, корпус, номер аудитории)	Наименование оборудования и количество, год ввода в эксплуатацию	Вместимость, чел.	Общая площадь помещений, используемых в учебном процессе
1.	2.	3.	4.	5.	6.
Кафедра биологии с основами генетики и паразитологии	Учебная комната № 1	ул. Назарова, 1, к. 1, каб. 72 площадь 50,5 м ²	Стол преподавателя – 1; 2010 Стул преподавателя – 1; 2010 Стол учебный – 17; 2010 Стул – 34; 2010 Микроскопы – 10; 1956-1995 Доска классная – 1; 1960 Шкаф книжный – 2; 1960	34	414 м ²
	Учебная комната № 2	ул. Назарова, 1, к. 1, каб. 82 площадь 36 м ²	Стол преподавателя – 1; 2010 Стул преподавателя – 1; 2010 Стол учебный – 13; 2010 Стул – 26; 2010 Микроскопы – 13; 1956-1995 Доска классная – 1; 1960 Шкаф книжный – 2; 1960	26	
	Учебная комната № 3	ул. Назарова, 1, к. 1, каб. 83 площадь 70,5 м ²	Стол преподавателя – 1; 2010 Стул преподавателя – 1; 2010 Стол учебный – 15; 2010 Стул – 30; 2010 Микроскопы – 15; 1956-1995 Доска классная – 1; 1960 Шкаф металлический – 1; 1978 Шкаф книжный – 12; 1960 Шкаф музейный большой – 1;	30	

			1960 Шкаф музейный малый – 1; 1960 Шкаф для микропрепаратов – 2; 1960	
	Учебно-методический кабинет	ул. Назарова, 1, к. 1, каб. 83 площадь 14 м ²	Шкаф химический – 2; 1956 Стол – 1; 1990 Стул – 1; 1990 Шкаф металлический – 1; 1978 Тумбочка – 1; 2011 Шкаф плательный – 2; 2011	-
	Научная лаборатория №1	ул. Назарова, 1, к. 1, каб. 83 площадь 82 м ²	Стол лабораторный – 1; 1956 Стол – 7; не данных Столы двухтумбовые – 2; 1970 Стол однотумбовый – 1; 1985 Стул – 8; разные Термостат – 6; 1960-1990 Шкафы лабораторные – 8; 1980 Компьютерный стол – 2; 2011 Стеллажи – 4; (списаны с библиотеки в 1977 г.) Микроскоп МБИ-6 – 1; 1960 Холодильник «Саратов» - 1; 1980 Микротом санный -1; 1959	-
	Научная лаборатория №2	ул. Назарова, 1, к. 1. площадь 30,5 м ²	Шкафы лабораторные – 2; 1980 Стеллажи – 4; (списаны с библиотеки в 1977 г.) Стол – 4; 1975- 1986 Стул металлический – 4; 1975 Холодильный	-

			шкаф – 1; 1981 Микротом – 1; 1978	
Кабинет-музей проф. Е.Д. Логачева	ул. Назарова, 1, к.1, каб. 71 площадь 23,5 м ²		Стол двухтумбовый – 2; 1960 Стул – 1; 1970 Шкаф книжный – 4; 1960 Шкаф медицинский малый – 1; 1960 Шкаф большой – 1; 1960 Шкаф химический – 1; 1956	-
Кабинет заведующего кафедрой	ул. Назарова, 1, к.1, каб. 82 площадь 36 м ²		Стол – 1; 1960 Стул – 1; 1960 Стеллажи – 2; (списаны с библиотеки в 1977 г.)	-
Кабинет профессора	ул. Назарова, 1, к.1, каб. 75 площадь 14 м ²		Шкаф для документов – 1; 2011 Шкаф книжный – 3; 1960 Стол – 1; 1970 Стул – 1; 1970 Сейф металлический – 1; 1960 Шкаф металлический – 1; 1978 Холодильник «Бирюса» - 1; 1970	-
Кабинет учебного доцента	ул. Назарова, 1, к.1, каб. 80 площадь 12 м ²		Шкаф плательный – 1; 2011 Шкаф для документов – 2; 2011 Стол – 1 Стул – 1 Сканер – 1; 2000	-
Кабинет доцента №1	ул. Назарова, 1, к.1, каб. 76 площадь 14 м ²		Стол двухтумбовый – 1; 1960 Стул – 1; 1985 Тумбочка – Шкаф – гардероб – 1; 1960	-
Кабинет доцента №2	ул. Назарова, 1, к.1, каб. 77 площадь 14 м ²		Стол двухтумбовый – 1; 1960 Стул -1; 1960 Шкаф медицинский – 1; 1960	-

			Шкаф для документов – 1; 2011 Стол одностумбовый – 1; 1960 Компьютер – 1; 1991	
	Лаборантская	ул. Назарова, 1, к. 1, каб. 79 площадь 14 м ²	Компьютерный стол – 1; 2011 Тумбочка – 1; 2011	
	Аспирантская - ассистентская	ул. Назарова, 1, к. 1, каб. 73 площадь 14 м ²	Компьютерный стол – 1; 2011 Тумбочка – 2; 2011 Шкаф плательный – 1; 2011 Шкаф для документов – 1; 2011 Стол двухтумбовый – 2; 1960	-
	Лекционный зал	отсутствует	-	-
	Компьютерный класс	отсутствует	-	-