ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН
ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ

Сертификат: 570C2D07484A50AAED73C07FC7B574F0
Владелец: Хамитов Ильдар Салихьянович
Действителен: с 11.06.2026 до 04.09.2027

Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
ФГБОУ ВО «Уфимский университет науки и технологий»
Сибайский институт (филиал) УУНиТ
Естественно-математический факультет

УТВЕРЖДАЮ:

Декан _____ И.В. Суюндуков
(подпись, инициалы, фамилия)
«25» июня 2025 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Медицинская генетика

ОПОП ВО 06.04.01 Биология
)

направленность (профиль, специализация)
Биотехнология и биомедицина

Форма обучения
очно-заочная

Сибай – 2025

Рабочая программа составлена на основании учебного плана основной профессиональной образовательной программы 06.04.01 Биология, направленность (профиль, специализация) Биотехнология и биомедицина, одобренного ученым советом СИ (филиала) УУНиТ (протокол №12 от 25.06.2025) и утвержденного директором 25.06.2025.

Заведующий кафедрой естественных наук *(наименование кафедры разработчика программы)*	 *(подпись)*	Ягафарова Г.А. (Ф.И.О.)
Разработчик программы	 *(подпись)*	Байрамгулова Г.Р. (Ф.И.О.)
Руководитель образовательной программы	 *(подпись)*	Суюндуков И.В. (Ф.И.О.)

1. Цель дисциплины. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения основной профессиональной образовательной программы

1.1 Цель дисциплины

Дисциплина «Медицинская генетика» относится к части, формируемая участниками образовательных отношений Блока 1 учебного плана данного направления подготовки. Дисциплина изучается на 1 и 2 курсе в 2 и 3 семестре очно-заочной формы обучения.

Цель дисциплины: формирование у клинических ординаторов системных знаний по медицинской генетике, умений, навыков по консультированию пациентов, которым показано или проведено генетическое тестирование.

1.2 Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения основной профессиональной образовательной программы

Таблица 1. – Результаты обучения по дисциплине

Планируемые результаты освоения основной профессиональной образовательной программы (компетенции, закрепленные за дисциплиной)		*Код и наименование индикатора достижения компетенции, закрепленного за дисциплиной*
код компетенции	*наименование компетенции*	
ПК-1	Способен выполнять мониторинг состояния окружающей среды с применением природоохранных биотехнологий.	ПК-1.1. Знает методы фармакогенетического тестирования (фенотипирование и генотипирование), генетические основы индивидуального ответа на лекарственные средства
		ПК-1.2. Умеет применять фармакогенетические данные и рекомендации (CPIC, DPWG, PharmGKB) для анализа и прогнозирования эффективности и безопасности лекарственной терапии
		ПК-1.3. Владеет навыками интерпретации результатов фармакогенетических исследований и обоснования коррекции режимов дозирования лекарственных средств

2. Структура и трудоемкость дисциплины

Общая трудоемкость (объем) дисциплины составляет **6** зачетные единицы (з.е.), **216** академических часов.

Таблица 2 – Объем дисциплины

2 семестр - **3** зачетные единицы (з.е.), **108** академических часов.

Виды учебной работы	Всего, часов	Количество часов в семестре

Виды учебной работы	Всего, часов	Количество часов в семестре
Общая трудоемкость дисциплины	108	108
Контактная работа обучающихся с преподавателем по видам учебных занятий (всего)	12	12
в том числе:	12	12
лекции	4	4
лабораторные занятия		
практические занятия	8	8
Другие виды работ в соответствии с УП: - эссе - контрольная работа - и др.		
Самостоятельная работа обучающихся (всего)	96	96
Контактная работа по промежуточной аттестации		
в том числе:		
зачет		
зачет с оценкой		
курсовая работа (проект)		
экзамен		

3 семестр - **3** зачетные единицы (з.е.), **108** академических часов.

Виды учебной работы	Всего, часов	Количество часов в семестре
Общая трудоемкость дисциплины	108	108
Контактная работа обучающихся с преподавателем по видам учебных занятий (всего)	16	16
в том числе:	16	16
лекции	6	6
лабораторные занятия		
практические занятия	10	10
Другие виды работ в соответствии с УП: - эссе - контрольная работа - и др.		
Самостоятельная работа обучающихся (всего)	83	83
Контактная работа по промежуточной аттестации	9	9
в том числе:		
зачет		
зачет с оценкой		
курсовая работа (проект)		
экзамен	9	9

3. Содержание дисциплины

Таблица 3 – Содержание дисциплины

2 семестр

№	Раздел (тема) дисциплины	Виды деятельности	Формы

		Лек., час	Лаб. раб., час	Практ. раб., час	СРС, час	текущего контроля успеваемости
1.	Введение в медицинскую генетику. Клинико-генеалогический метод	1		2	30	СТ, Т
2.	Врожденные пороки развития. Основы популяционной генетики. Популяционностатистический метод. Методы анализа хромосом. Диагностика хромосомной патологии	1		4	30	СТ, Т
3.	Хромосомная патология. Болезни геномного импринтинга.	2		2	36	СТ, Т

ИЗ-индивидуальное задание, СТ-словарь терминов, К – коллоквиум, Т – тестирование, Р – защита (проверка) рефератов, ИКР-индивидуальная контрольная работа, БРС – модульно-рейтинговая система

3 семестр

№	Раздел (тема) дисциплины	Виды деятельности				Формы текущего контроля успеваемости
		Лек., час	Лаб. раб., час	Практ. раб., час	СРС, час	
1.	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственной патологии	2		6	40	СТ, Т
2.	Наследственные болезни	4		4	43	СТ, Т

ИЗ-индивидуальное задание, СТ-словарь терминов, К – коллоквиум, Т – тестирование, Р – защита (проверка) рефератов, ИКР-индивидуальная контрольная работа, БРС – модульно-рейтинговая система

Таблица 4 – Лабораторные работы

1 семестр

№	Наименование лабораторной работы	Объем, час.
1.	-	
2.	-	
Итого		

Таблица 5 – Практические (семинарские) занятия

№	Наименование практических занятий	Объем, час.
1	Введение в медицинскую генетику. Клинико-генеалогический метод	2
2	Врожденные пороки развития. Основы популяционной генетики. Популяционностатистический метод. Методы анализа хромосом. Диагностика хромосомной патологии	4
3	Хромосомная патология. Болезни геномного импринтинга.	2
4	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственной патологии	6
5	Наследственные	4

	болезни	
Итого		18

4. Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине

Задание 1.

Прочитайте текст и установите соответствие.

Установите соответствие между термином и его определением.

Понятие	Определение
А. Пенетрантность	1. Степень выраженности признака у носителей гена
Б. Экспрессивность	2. Частота проявления гена среди носителей
В. Плейотропия	3. Множественное действие одного гена

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	Б	В

Задание 2.

Прочитайте текст и установите последовательность.

Установите последовательность этапов медико-генетического консультирования:

1. Сбор анамнеза и составление родословной.
2. Клиническое и лабораторное обследование.
3. Постановка генетического диагноза.
4. Расчёт генетического риска.
5. Консультирование и рекомендации.

Задание 3.

Прочитайте текст, выберите правильный ответ и запишите аргументы, обосновывающие выбор ответа.

Какое утверждение о митохондриальном наследовании верно?

1. Передаётся от отца всем детям.
2. Передаётся преимущественно по материнской линии.
3. Поражает только мужчин.
4. Не зависит от пола пробанда.

Задание 4.

Прочитайте текст, выберите правильные ответы и запишите аргументы.
Какие факторы являются факторами динамики генофонда?
1. Мутационный процесс.
2. Дрейф генов.
3. Естественный отбор.
4. Политическая принадлежность.

Задание 5.
Решите задачу и запишите ответ.
Пациентка 28 лет обратилась в медико-генетическую консультацию. У её брата диагностирована гемофилия А. Родители здоровы. Составьте родословную, определите тип наследования, рассчитайте риск носительства для пациентки и риск рождения больного ребёнка при браке со здоровым мужчиной. Дайте рекомендации.

Задание 6.
Прочитайте текст и установите соответствие.
Соотнесите тип мутации и пример заболевания.

Понятие	Пример
А. Генные	1. Серповидноклеточная анемия
Б. Хромосомные	2. Синдром кошачьего крика
В. Геномные	3. Синдром Дауна

Запишите выбранные цифры под соответствующими буквами:

А	**Б**	**В**

Задание 7.
Прочитайте текст и установите последовательность.
Установите последовательность этапов ПЦР:
1. Денатурация ДНК.
2. Отжиг праймеров.
3. Элонгация.
4. Запишите соответствующую последовательность цифр слева направо:

Задание 8.
Прочитайте текст, выберите правильный ответ и запишите аргументы.
Какой метод наиболее информативен для выявления однородительской дисомии?
1. Кариотипирование.
2. Метилспецифическая ПЦР.
3. Блоттинг.
4. FISH.

Задание 9.
Прочитайте текст, выберите правильные ответы и запишите аргументы.
Какие заболевания относятся к мультифакториальным?
1. Сахарный диабет 2 типа.
2. Гипертоническая болезнь.
3. Фенилкетонурия.
4. Шизофрения.

Задание 10.
Решите задачу и запишите ответ.
В популяции частота рецессивного заболевания составляет 1:10000. Рассчитайте частоту гетерозигот по закону Харди–Вайнберга.

Критерии оценки тестовых заданий для студентов очно-заочной формы обучения (оценка):

Процент правильных ответов	Оценка
90 - 100 %	отлично
80 - 89 %	хорошо
60 – 79 %	удовлетворительно
45 – 59 %	неудовлетворительно

Темы рефератов по дисциплине

1. Геном человека.
2. Стволовые клетки, их применение в медицине.
3. Репродуктивное и терапевтическое клонирование человека.
4. Генетическая паспортизация.
5. Евгеника. Возможности изменения генома человека.
6. Современные гипотезы старения.
7. Происхождение и расселение популяций человека по данным молекулярно-генетического анализа ДНК.
8. Естественный отбор в современных популяциях человека.
9. Мутагенное загрязнение окружающей среды. Влияние на риск развития генетических патологий.
10. Биосоциальная сущность человека.
11. Вклад отечественных учёных в развитие биологии.
12. История создания оптических приборов, используемых в медико-биологических исследованиях.
13. Клеточные мембраны, их роль в биологии клетки и организма.
14. Биотехнология – медицине.
15. Роль клонирования в практической медицине.
16. Современные методы изучения кариотипа человека.
17. Половой Х-хроматин, его природа и применение в медико-генетических исследования.
18. Болезнь Дауна.
19. Фенилкетонурия.
20. Тестикулярная феминизация.
21. Генотерапия наследственной патологии челоека.
22. Интерсексуальные состояния у человека.
23. Близнецовость у человека.
24. Алкоголь и наследственность человека.
25. Биологическая несовместимость, пути преодоления.
26. Резус-конфликт.
27. Всемирая программа «Геном человека».
28. Специфика человека как генетического объекта.
29. Генетический полиморфизм человека.

30. Генетические карты хромосом.
31. Генетика и гениальность.
32. Генетика соматических клеток.
33. Грегор Мендель – основоположник классической генетики.
34. С.Н.Давыденков – основатель медико-генетического консультирования.
35. Основы медико-генетического консультирования.
36. Хромосомные болезни.
37. Генные болезни.
38. Болезни с наследственным предрасположением.
39. Наследственно обусловленные челюстно-лицевые аномалии.
40. Влияние пенетрантности и экспрессивности на проявление наследственной патологии человека.
41. Спонтанный и индуцированный мутагенез у человека.
42. Моно- и полигенное наследование у человека.
43. Законы популяционной генетики и судьба вредных генов в популяции.
44. Генетико-демографические процессы в современных популяциях.

Критерии оценки рефератов для студентов очно-заочной формы обучения (оценка):

Оценка «отлично», ставится, если выполнены все требования к написанию и защите реферата: обозначена проблема и обоснована ее актуальность, сделан краткий анализ различных точек зрения на рассматриваемую проблему и логично изложена собственная позиция, сформулированы выводы, тема раскрыта полностью, выдержан объем, соблюдены требования к внешнему оформлению, даны правильные ответы на дополнительные вопросы.
Оценка «хорошо», ставится, если выполнены основные требования к реферату и его защите выполнены, но при этом допущены недочеты. В частности, имеются неточности в изложении материала; отсутствует логическая последовательность в суждениях; не выдержан объем реферата; имеются упущения в оформлении; на дополнительные вопросы при защите даны неполные ответы.
Оценка «удовлетворительно», ставится, если имеются существенные отступления от требований к реферату. В частности: тема освещена лишь частично; допущены фактические ошибки в содержании реферата или при ответе на дополнительные вопросы; во время защиты отсутствует вывод.
Оценка «неудовлетворительно», ставится, если тема реферата не раскрыта, обнаруживается существенное непонимание проблемы.

Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине

Критериями оценивания при *экзамена*

«Отлично» - если ответ исчерпывающий, без грубых ошибок, студент свободно оперирует терминами, показывает понимание связей между темами и может ответить на любой вопрос.

«Хорошо» - если есть небольшие неточности или 1–2 мелкие ошибки, которые студент сам исправляет после наводящих вопросов.

«Удовлетворительно» - если студент освоил базовый материал, но ответ неполный, аргументация слабая, есть несколько ошибок, которые исправляются только с помощью преподавателя.

«Неудовлетворительно» - если ответ фрагментарен, есть существенные пробелы, студент не может ответить даже на наводящие вопросы или использует запрещённые источники.

Словарь терминов (глоссарий)

В качестве самостоятельной работы студент должен составить ***словарь терминов (глоссарий)*** по данной дисциплине, который в последствие необходимо сдать в устной форме преподавателю.

Примерный (неполный) список терминов:

- **Генетический полиморфизм** — существование в популяции нескольких вариантов (аллелей) одного гена, которые различаются по нуклеотидной последовательности. Именно такие вариации в генах часто лежат в основе различий в ответе на лекарства.
- **Фанкони синдром**. В настоящее время различают семь форм этого синдрома. Описываемая форма – Фанкони (семейный цистинозовый диабет, аминокислотный диабет, цистиноз) наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Связан с нарушением обмена цистина, кристаллы которого откладываются в тканях. Возникают нарушения в деятельности почечных канальцев с их дегенерацией, происходят рахитоподобные изменения в костях и развивается комплекс других симптомов. Смерть наступает от сердечной и почечной недостаточности.
- **Фенилкетонурия** связана с отсутствием фермента, превращающего феиилаланин в тирозин. В результате нарушения в крови резко повышено содержание фенилаланина, но уменьшено содержание тирозина. Фенилаланин превращается в фенилпировиноградную кислоту, выделяющуюся с мочой. Развивается слабоумие - следствие поражения центральной нервной системы. Перевод младенца на диету, лишенную фенилаланина, предупреждает развитие заболевания. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.
- **Фруктозурия** имеет две формы. Одна из форм связана с недостаточностью фермента фруктокиназы печени и сопровождается повышенным выделением фруктозы в моче при отсутствии клинически выраженных симптомов. Аутосомно-рецессивное наследование. Частота аномалии 7:1000 000. Вторая форма вызвана недостаточностью ряда ферментов печени, почек и слизистой оболочки кишечника. В результате в крови и тканях накапливается фруктоза и продукты ее обмена, что ведет к ряду нарушений, в том числе к торможению физического и умственного развития. При ранней диагностике и раннем диетическом лечении возможно предотвращение тяжелых последствий. Наследуется также по аутосомно-рецессивному типу, не сцеплена с предыдущей формой фруктозурии.
- **Цистинурия** характеризуется повышенным содержанием в моче цистина и некоторых других аминокислот. Обычно протекает бессимптомно у гетерозигот, у гомозигот образуются цистиновые камни в почках. Наследование аутомосно-рецессивного тина.
- **Однонуклеотидный полиморфизм (SNP, single nucleotide polymorphism)** — частный случай полиморфизма, когда в ДНК в одинаковых участках гомологичных хромосом один нуклеотид заменён на другой. Такие изменения могут влиять на работу генов, в том числе кодирующих ферменты метаболизма лекарств или белки-транспортеры.
- **Аллели** — альтернативные варианты одного и того же гена, отличающиеся по нуклеотидной последовательности.

- **Полимеразная цепная реакция (ПЦР)** — лабораторный метод, который часто используют в фармакогенетике для «размножения» нужного участка ДНК и последующего анализа конкретных генетических маркеров.
- **ДНК-микрочипы** — технология, позволяющая одновременно анализировать множество генетических маркеров (SNP и других вариаций) в одном образце.
- **Полногеномный поиск ассоциаций (GWAS, genome-wide association studies)** — метод в фармакогеномике: исследователи сравнивают геномы групп людей с разной реакцией на лекарство (одна группа с нежелательным эффектом, другая — без), чтобы найти статистически значимые связи между генетическими вариациями и лекарственной реакцией.

Критерии оценки (в баллах):

Процент правильных терминов	Количество баллов
71 - 100 %	2
51 – 70 %	1
менее 50 %	0

Экзаменационные билеты

Экзамен является оценочным средством для всех этапов освоения компетенций. Экзаменационный билет включает в себя три вопроса.

Перечень вопросов для экзамена:

Классификация мутаций и генетических вариантов.

2. Этапы онтогенеза человека и их характеристика. Врожденные пороки развития.

3. Хромосомные синдромы: патология аутосом (синдром Дауна, Патау, Эдвардса).

4. Хромосомные синдромы: патология половых хромосом (синдром Тернера, Кляйнфельтера, поли Х, поли Y).

5. Микроделеционные и микродупликационные синдромы: синдром кошачьего крика, синдром Вольфа-Хиршхорна, синдромы делеции 22q11 (Синдром Ди Джорджи), синдром Вильямса.

6. Болезни геномного импринтинга. Синдром Ангельмана. Синдром Прадера-Вилли.

7. Болезни экпансии повторов. Хорея Гентингтона. Синдром Мартина-Белл. Атаксия Фридрейха.

8. Наследственные нервно-мышечные заболевания. НМСН 1А, 1Х.

9. Наследственные нервно-мышечные заболевания. Спинальная мышечная атрофия.
Миодистрофия Дюшенна-Бекера.

10. Наследственные болезни обмена аминокислот. Фенилкетонурия. Альбинизм.

11. Наследственные болезни обмена углеводов. Галактоземия.

12. Наследственные болезни обмена стероидных гормонов. Адреногенитальный синдром.

13. Митохондриальные болезни. Синдром MELAS, Синдром Кернс-Сейра, синдром Пирсона, синдром Лебера.

14. Лизосомные болезни. Болезнь Тея-Сакса. Болезнь Гоше.

15. Пероксисомные болезни. Синдром Цельвегера. Х-сцепленная адренолейкодистрофия.

16. Мультифакториальные заболевания. Атеросклероз. Бронхиальная астма. Болезнь Альцгеймера.

17. Основы онкогенетики. Наследственные опухолевые синдромы.

18. Клинико-генеалогический метод. Характеристика различных типов наследования.

19. Основы популяционной генетики. Факторы популяционной динамики.

20. Популяционно-статистический метод. Генетические маркеры.

21. Цитогенетический метод анализа хромосом.

22. FISH-метод.

23. Хромосомный микроматричный анализ.

24. Метод ПЦР в диагностике наследственной патологии.

25. Метод MLPA в диагностике наследственной патологии.

26. Секвенирование по Сэнгеру.

27. Методы NGS. Секвенирование панелей, экзомов, геномов.

28. Виды скрининга на наследственную патологию. Преконцепционный скрининг. ПГД.

29. Пренатальный скрининг наследственной патологии.

30. Неонатальный скрининг на наследственную патологию

Образец экзаменационного билета:

Минобрнауки Российской Федерации
федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Уфимский университет науки и технологий»
Сибайский институт (филиал) УУНиТ
Естественно-математический факультет
Кафедра естественных наук
ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № __
по дисциплине «Медицинская генетика»
Направление 06.04.01 Биология
Направленность (профиль) программы:
«Биотехнология и биомедицина», 1 курс
Учебный год: 20___-20___

1. Цитогенетический метод анализа хромосом.
2. Хромосомные синдромы: патология аутосом (синдром Дауна, Патау, Эдвардса)
3. Секвенирование по Сэнгеру.

Утверждено на заседании кафедры __ .__.20__, протокол № __
Заведующая кафедрой _____ ФИО

- Оценка «отлично». Студент глубоко и прочно усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, чётко и логически стройно его излагает, умеет тесно увязывать теорию с практикой, свободно справляется с задачами.
- Оценка «хорошо». Студент грамотно излагает материал, не допуская существенных неточностей в ответе на вопрос, правильно применяет теоретические положения при решении практических вопросов и задач, владеет необходимыми навыками и приёмами их выполнения.
- Оценка «удовлетворительно». Студент имеет знания только основного материала, но не усвоил его деталей, допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушения логической последовательности в изложении программного материала, испытывает затруднения при выполнении практических работ.
- Оценка «неудовлетворительно». Студент не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, неуверенно, с

большими затруднениями выполняет практические работы.

Темы контрольных работ

1.У человека умение владеть преимущественно правой рукой доминирует над умением владеть преимущественно левой рукой. Мужчина правша, мать которого была левшой, женился на женщине правше, имевшей трех братьев и сестер, двое из которых – левши.
Определите возможные генотипы женщины и вероятность того, что дети, родившиеся от этого брака, будут левшами.

10. Одна из форм гемералопии наследуется как доминантный признак.
а) Какова вероятность рождения детей, страдающих гемералопией, от гетеро-зиготных больных родителей?
б) Какова вероятность рождения детей с анализируемой аномалией в семье, где один из родителей страдает ночной слепотой, а другой нет, если извест-но, что оба супруга гомозиготны?

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

12. Болезнь Вильсона наследуется как рецессивный аутосомный признак.
Какова вероятность рождения больных детей в семье, где один из супругов страдает анализируемым заболеванием, а другой здоров, здоровы бы ли также его родители, братья и сестры?

13. Аниридия наследуется как аутосомный доминантный признак.
Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где один из родителей страдает аниридией, а другой нор¬мален, если известно, что у больного роди-теля эту аномалию имел только отец?.

14. Мать имеет свободную мочку уха (доминантный признак) и гладкий подбородок, а отец – несвободную мочку уха и треугольную ямку на подбородке (доминантный признак). Сын имеет свободную мочку уха и треугольную ямку на подбородке, а дочь имеет те же признаки, что у матери. Напишите возможные генотипы родителей и детей?

15. Кареглазая женщина, обладающая нормальным зрением отец которой имел голубые глаза и страдал цветовой слепотой, выходит замуж за голубоглазого мужчину, имеющее нормальное зрение. Какого потомства можно ожидать от этой пары, если известно, что ген карих глаз наследуется как аутосомно-доминантный признак, а ген цветовой слепоты рецессивен и сцеплен с Х-хромосомой?

16. 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 с обеими аномалиями. Какова вероятность того, что у второго сына в этой семье явятся также обе аномалии одновременно?

17. При хроническом миелолейкозе в 21-й хромосоме человека возникоет нехватка. Индивид, получивший данную хромосому, заболевает лейкозом. Определите вероятность рождения здоровых детей от этого индивида

18. В кариотипе женщины обнаружено пять Х-хромосом. Объясните механизм возникновения такого кариотипа. Укажите, при слиянии каких гамет формируется зигота с таким кариотипом. Покажите механизм возникновения таких гамет в процессе мейоза и

укажите число хромосом в них. Напишите формулу кариотипа женщины м укажите число хромосом в них. Что является причиной данного синдрома. Укажите число телец Барра при данном кариотипе.

19. Какие изменения произойдут в строении белка, если в кодирующем его участке ДНК - ТААЦАААГААЦАААА между 10-м и 11-м нуклеотидами включить цитозин, между 13-м и 14-м - тимин, а на конце прибавить еще один аденин?

20. Участок молекулы ДНК, кодирующий полипептид, имеет в норме сле-дующий порядок азотистых оснований: АААААЦЦАААААТАЦТТАТАЦАА. Во время репликации третий слева аденин выпал из цепи. Определите струк-туру полипептидной цепи, кодируемой данным участком ДНК, в норме и по-сле выпадения аденина.

5. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины

5.1 Основная учебная литература

1. Гайнутдинов И.К. Медицинская генетика: Учебник/ И. К. Гайнутдинов, Э.Д.Юровская. – М.: Издательство – торговая корпорация «Дашков и К», 2011.
2. Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилин «Генетика с основами медицинской генетики»: Учебник. М.: ГЭОТАР – Медиа, 2012г.

5.2 Дополнительная учебная литература

1. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Э. Д. Рубан. - Изд. 3-е, стер. - Ростов н/Д: Феникс, 2013. - 319 с. - (Медицина).
2. Медицинская генетика: учебник для медицинских колледжей / Под ред. Н.П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2008. - 224 с.

Электронные ссылки для поиска основной и дополнительной литературы:

1. Электронная библиотечная система «ЭБ БашГУ» - https://elib.bashedu.ru/
2. Электронная библиотечная система «Университетская библиотека онлайн» - https://biblioclub.ru/
3. Электронная библиотечная система издательства «Лань» - https://e.lanbook.com/
4. Электронный каталог Библиотеки БашГУ - http://www.bashlib.ru/catalogi/

Профессиональные базы данных

1. Универсальная Базы данных EastView (доступ к электронным научным журналам) - https://dlib.eastview.com/browse
2. Научная электронная библиотека - elibrary.ru (доступ к электронным научным журналам) - https://elibrary.ru/projects/subscription/rus_titles_open.asp
3. Электронная библиотека диссертаций РГБ (рекомендуется включать в РПД по программам магистратуры и аспирантуры) - http://diss.rsl.ru/
4. Зарубежные научные БД – перечень и наличие доступа уточнять в разделе Зарубежные научные ресурсы по ссылке http://www.bashedu.ru/biblioteka

Информационно-справочные системы

1. Справочная правовая система «КонсультантПлюс» - http://www.consultant.ru/
2. SCOPUS - https://www.scopus.com

наличие доступа уточнять в разделе **Зарубежные научные ресурсы** по ссылке http://www.bashedu.ru/biblioteka

3. WebofScience - http://apps.webofknowledge.com
наличие доступа уточнять в разделе **Зарубежные научные ресурсы** по ссылке http://www.bashedu.ru/biblioteka

1. **Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине, включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем**
   1. Федеральный портал «Российское образование» http://www.edu.ru/
   2. Федеральное хранилище «единая коллекция цифровых образовательных ресурсов» http://shool-collection.edu.ru/
   3. Научная электронная библиотека eLIBRARY.ru
   4. через поисковые системы Интернета 1. www.medmicrob.ru – база данных по общей микробиологии. 2. www.micro-biology.ru – электронный ресурс по микробиологии для студентов. 3. www.smikro.ru – поисковая система по санитарной микробиологии. 4. http://window.edu.ru – доступ к образовательным ресурсам «Единое окно».

7. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине

Наименование специализированных аудиторий, кабинетов, лабораторий	**Вид занятий**	**Наименование оборудования, программного обеспечения**
1	**2**	**3**
Учебная аудитория для проведения учебных занятий: **Аудитория № 367.**	Лекции Практические занятия	*Оборудование:* учебная и специализированная мебель; технические средства обучения; доска; мультимедиа проектор; экран переносной на штативе; ноутбук; телевизор; наборы демонстрационного оборудования и учебно-наглядные пособия с тематическими иллюстрациями.
Для лиц с ОВЗ: Аудитория № 101	Лекции Практические занятия	*Оборудование*: учебная мебель; технические средства обучения; доска; мультимедиапроектор; экран переносной; персональный компьютер; wi-fi роутер.
Помещение для самостоятельной работы обучающихся, оснащенные компьютерной техникой, с возможностью подключения к сети Интернет и доступом в электронную информационно-образовательную	Самостоятельная работа	учебная мебель; доска; персональные компьютеры: процессор; монитор; мышь.

среду организации: **Аудитория № 248.**		
Помещение для самостоятельной работы обучающихся, оснащенное компьютерной техникой, с возможностью подключения к сети Интернет и доступом в электронную информационно-образовательную среду организации: **Аудитория № 468.**	Лабораторные занятия	*Оборудование:* учебная и специализированная мебель; технические средства обучения; доска; ноутбук; экран; наборы демонстрационного оборудования и учебно-наглядные пособия с тематическими иллюстрациями.

ЛИСТ АКТУАЛИЗАЦИИ

Основная профессиональная образовательная программа является актуальной на 2026-2027 учебный год с учетом развития науки, культуры, экономики, техники, технологий и социальной сферы согласно решению Ученого совета Сибайского института (филиала) федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Уфимский университет науки и технологий» № 11 от 24.06.2026 г.