

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Железнов Лев Михайлович

Должность: ректор

Дата подписания: 07.04.2025

Уникальный программный ключ:

7f036de85c233e341493b4c0e48bb3a18c939f31

Федеральное государственное бюджетное

образовательное учреждение высшего образования

«Кировский государственный медицинский университет»

Министерства здравоохранения Российской Федерации

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ «ОСНОВЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»

Специальность 37.05.01 КЛИНИЧЕСКАЯ ПСИХОЛОГИЯ

Направленность ОПОП - Клинико-психологическая диагностика,
консультирование и психотерапия

Форма обучения очная

Срок освоения ОПОП 5лет 6 мес.

Кафедра БИОЛОГИИ

Рабочая программа дисциплины (модуля) разработана на основе:

1) ФГОС ВО по специальности 37.05.01 Клиническая психология, утвержденного Министерством образования и науки РФ «26» мая 2020г. приказ № 683.

2) Учебного плана по специальности 37.05.01 Клиническая психология, одобренного ученым советом ФГБОУ ВО Кировский ГМУ Минздрава России 30.04.2021 г. протокол № 4

3) Профессионального стандарта "Педагог-психолог (психолог в сфере образования)", утвержденного Министерством труда и социальной защиты РФ «24» июля 2015г., приказ №514н

4) Профессионального стандарта "Психолог в социальной сфере", утвержденного Минтруда России «18» ноября 2013г., приказ №682н

Рабочая программа дисциплины (модуля) одобрена:

кафедрой Биологии «11» мая 2021 г. (протокол № 11/1)

Заведующий кафедрой Е.В. Коледаева

ученым советом социально-экономического факультета «12» мая 2021 г. (протокол № 3)

Председатель совета факультета Л.Н. Шмакова

Центральным методическим советом «20» мая 2021 г. (протокол № 6)

Председатель ЦМС Е.Н. Касаткин

Разработчики:

Зав. кафедрой биологии, к.б.н., доцент Е.В. Коледаева

ОГЛАВЛЕНИЕ

Раздел 1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами освоения ОПОП	4
1.1. Цель изучения дисциплины (модуля)	4
1.2. Задачи изучения дисциплины (модуля)	4
1.3. Место дисциплины (модуля) в структуре ОПОП	4
1.4. Объекты профессиональной деятельности	4
1.5. Типы задач профессиональной деятельности	5
1.6. Планируемые результаты освоения программы - компетенции выпускников, планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю), обеспечивающие достижение планируемых результатов освоения программы	5
Раздел 2. Объем дисциплины (модуля) и виды учебной работы	6
Раздел 3. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по темам (разделам)	6
3.1. Содержание разделов дисциплины (модуля)	7
3.2. Разделы дисциплины (модуля) и междисциплинарные связи с обеспечиваемыми (последующими) дисциплинами	7
3.3. Разделы дисциплины (модуля) и виды занятий	8
3.4. Тематический план лекций	8
3.5. Тематический план практических занятий (семинаров)	10
3.6. Самостоятельная работа обучающегося	14
3.7. Лабораторный практикум	14
3.8. Примерная тематика курсовых проектов (работ), контрольных работ	14
Раздел 4. Перечень учебно-методического и материально-технического обеспечения дисциплины (модуля)	15
4.1. Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)	15
4.1.1. Основная литература	15
4.1.2. Дополнительная литература	15
4.2. Нормативная база	15
4.3. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины (модуля)	15
4.4. Перечень информационных технологий, используемых для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю), программного обеспечения и информационно-справочных систем	16
4.5. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю)	16
Раздел 5. Методические рекомендации по организации изучения дисциплины (модуля)	17
5.1. Методика применения электронного обучения и дистанционных образовательных технологий при проведении занятий и на этапах текущего контроля и промежуточной аттестации по дисциплине	19
Раздел 6. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)	21
Раздел 7. Оценочные средства для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю)	22
Раздел 8. Особенности учебно-методического обеспечения образовательного процесса по дисциплине для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья	22

Раздел 1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами освоения ОПОП

1.1. Цель изучения дисциплины «Основы медицинской генетики» состоит в овладении общетеоретическими знаниями в области медицинской генетики и в формировании способности у студентов применять основные понятия в области медицинской генетики, необходимые для реализации клинико-генетического подхода при диагностике и профилактике наследственных заболеваний, а так же психологическом сопровождении больных наследственными заболеваниями и членов их семей.

1.2. Задачи изучения дисциплины

- Сформировать навыки определения целей, задач и методов психодиагностического исследования с учетом нозологических, социально-демографических, культуральных и индивидуально-психологических характеристик;
- Сформировать знания о природе основных групп наследственной патологии человека: этиологии, механизмах патогенеза и использовании этих знаний для определения прогноза наследственных заболеваний;
- Сформировать навыки правильного сбора генеалогических данных, составления и анализа родословных; сбора анамнеза и осмотра больного с целью описания фенотипа для синдромологического анализа.
- Обучить навыкам по проведению адекватных профилактических мероприятий: выявлению «групп повышенного риска» среди населения и их диспансеризации.
- Дать представление о генетических основах индивидуального ответа на лекарственное воздействие.
- Обучить студентов элементарным понятиям в области молекулярно-генетической, цитогенетической, биохимической и пренатальной диагностики, а также показаниям к их проведению.
- Сформировать представление о сложной психологической ситуации в семьях, имеющих детей с наследственными заболеваниями или врожденными пороками развития, а так же этапах консультирования этих семей.

1.3. Место дисциплины (модуля) в структуре ОПОП:

Дисциплина «Основы медицинской генетики» относится к блоку Б1. Дисциплины (модули) обязательной части.

Основные знания, необходимые для изучения дисциплины формируются при изучении дисциплин: Общая психология, Зоопсихология и сравнительная психология, Антропология.

Является предшествующей для изучения дисциплин: Педагогика, Методы патопсихологической диагностики, Психофармакология, Патопсихология, Семейная психология, Клиника интеллектуальных нарушений, Психология развития и возрастная психология.

1.4. Объекты профессиональной деятельности

Объектами профессиональной деятельности выпускников, освоивших рабочую программу дисциплины (модуля), являются:

- человек с трудностями адаптации и самореализации, связанными с его физическим, психологическим, социальным и духовным состоянием, а также системы и процессы охраны, профилактики и восстановления здоровья;
- психологические факторы дезадаптации и развития нервно-психических и психосоматических заболеваний;
- формирование поведения, направленного на поддержание, сохранение, укрепление и восстановление здоровья;
- психологическая диагностика, направленная на решение диагностических и лечебных задач клинической практики и содействия процессам коррекции, развития и адаптации личности;

- психологическое консультирование в рамках профилактического, лечебного и реабилитационного процессов, в кризисных и экстремальных ситуациях, а также в целях содействия процессам развития и адаптации личности;

- психологическая экспертиза в связи с задачами медико-социальной (трудовой), медико-педагогической, судебно-психологической и военной экспертизы.

1.5. Типы задач профессиональной деятельности

Изучение данной дисциплины (модуля) направлено на подготовку к решению задач профессиональной деятельности следующих типов:

- психодиагностический.

1.6. Планируемые результаты освоения программы - компетенции выпускников, планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю), обеспечивающие достижение планируемых результатов освоения программы

Процесс изучения дисциплины (модуля) направлен на формирование у выпускника следующих компетенций:

№ п/п	Результаты освоения ОПОП (индекс и содержание компетенции)	Индикатор достижения компетенции	Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю)			Оценочные средства		№ раздела дисциплины, № семестра, в которых формируется компетенция
			Знать	Уметь	Владеть	для текущего контроля	для промежуточной аттестации	
1	2	3	4	5	6	7	8	9
1	ОПК-3 Способен применять надежные и валидные способы количественной и качественной психологической оценки при решении научных, прикладных и экспертных задач, связанных со здоровьем человека, в том числе с учетом принципов персонализированной медицины.	ИД ОПК 3.1 Применяет надежные и валидные количественные и качественные методы при решении научных, прикладных и экспертных задач, связанных со здоровьем человека, в том числе с учетом принципов персонализированной медицины	Современные методы исследования генома человека и молекулярных основ наследственности, роль наследственности в определении здоровья и патологии; основные базы размещения электронных образовательных ресурсов; правила оформления рефератов, презентаций для решения научных, прикладных и экспер-	Пользоваться современными методами исследования генома человека и молекулярных основ наследственности; идентифицировать наследственные синдромы и пороки развития; пользоваться базами технологий преобразования информации и поиском в сети Интер-	Навыками владения медико-генетическим аппаратом, методами изучения генетики человека; использования базами технологиями преобразования информации и поиском в сети Интернет при решении научных, прикладных и экспертных задач, свя-	Тестирование, собеседование, реферат/доклад, решение ситуационных задач, практические навыки	Тестирование, собеседование, решение ситуационных задач, практические навыки	Раздел № 1,2 Семестр № 2

			ных задач, связанных со здоровьем человека, в том числе с учетом принципов персонализированной медицины	нет при решении научных, прикладных и экспертных задач, связанных со здоровьем человека, в том числе с учетом принципов персонализированной медицины	здоровьем человека, в том числе с учетом принципов персонализированной медицины			
--	--	--	---	--	---	--	--	--

Раздел 2. Объем дисциплины (модуля) и виды учебной работы

Общая трудоемкость дисциплины составляет 2 зачетных единиц, 72 часа.

Вид учебной работы	Всего часов	Семестры
		№ 2
1	2	3
Контактная работа (всего)	72	72
в том числе:		
Лекции (Л)	20	20
Практические занятия (ПЗ),	52	52
Самостоятельная работа студента (СРС)	36	36
в том числе:		
<i>Реферат/доклад</i>	8	8
<i>Подготовка к занятиям</i>	8	8
<i>Подготовка к текущему контролю</i>	7	7
<i>Подготовка к промежуточному контролю</i>	8	8
<i>Решение ситуационных задач</i>	5	5
Вид промежуточной аттестации зачет	+	+
Общая трудоемкость (часы)	108	108
Зачетные единицы	3	3

Раздел 3. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по темам (разделам)

3.1. Содержание разделов дисциплины (модуля)

№ п/п	Код компетенции	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Содержание раздела
1	2	3	4
1.	ОПК-3	Общая генетика	<p><u>Лекция:</u> «Типы клеточной организации. Размножение», «Молекулярная биология клетки», «Изменчивость и ее формы», «Методы генетики человека»</p> <p><u>Практическое занятие:</u> «Типы клеточной организации. Химическая и структурно-функциональная организация наследственной информации», «Клеточный цикл и его периодизация. Способы размножения организмов. Митоз. Мейоз. Гаметогенез», «Биосинтез белка.</p>

			Регуляция экспрессии генов», «Основы генетики. Закономерности моногенного наследования. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов. Сцепленное наследование», «Изменчивость и ее формы. Классификация и медицинское значение мутаций. Пенетрантность и экспрессивность как проявление модификационной изменчивости», «Методы генетики человека: генеалогический, биохимический, цитогенетический и молекулярно-генетический», «Коллоквиум по разделу «Общая генетика»».
2.	ОПК-3	Медицинская генетика	<p><u>Лекции:</u> «Семиотика наследственных заболеваний», «Моногенная патология», «Хромосомная патология. Врожденные пороки развития», «Мультифакториальные заболевания», «Профилактика наследственной патологии», «Психогенетика»</p> <p><u>Практические занятия:</u> «Семиотика наследственных заболеваний», «Генные болезни: этиология, патогенез, классификация и диагностика», «Митохондриальная патология», «Хромосомная патология», «Общие закономерности онтогенеза. Врожденные пороки развития», «Близнецовый метод изучения генетики человека», «Человек как объект действия эволюционных факторов. Популяционная генетика человека», «Мультифакториальные заболевания», «Профилактика наследственных заболеваний», «Пренатальная диагностика. Психологические особенности семей с детьми, имеющими ВПР или наследственные заболевания», «Зачетное занятие»</p>

3.2. Разделы дисциплины (модуля) и междисциплинарные связи с обеспечиваемыми (последующими) дисциплинами

№ п\п	Наименование обеспечиваемых (последующих) дисциплин	№ № разделов данной дисциплины, необходимых для изучения обеспечиваемых (последующих) дисциплин	
		1	2
1	Педагогика	+	+
2	Методы патопсихологической диагностики	+	+
3	Психофармакология	-	+
4	Патопсихология	-	+
5	Семейная психология	+	+
6	Клиника интеллектуальных нарушений	-	+
7	Психология развития и возрастная психология	+	+

3.3. Разделы дисциплины (модуля) и виды занятий

№ п/п	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Л	ПЗ	ЛЗ	Сем	СРС	Всего часов
1	2	3	4	5	6	7	8
1	Общая генетика	8	20			16	44
2	Медицинская генетика	12	32			20	64
	Вид промежуточной аттестации:	зачет		зачет			+
		экзамен	контактная работа				
			самостоятельная работа				
	Итого:	20	52	-	-	36	108

3.4. Тематический план лекций

№ п/п	№ раздела дисциплины	Название тем лекций	Содержание лекций	Трудоемкость (час)
				1 сем.
1	2	3	4	5
1.	1	Типы клеточной организации. Размножение.	Типы клеточной организации. Структурная организация клетки. Строение и функции биологической мембраны и органелл клетки. Основное содержание и значение периодов жизненного цикла клетки. Варианты клеточного цикла. Строение хромосом. Понятие о гетерохроматине и эухроматине. Размножение – универсальное свойство живого, обеспечивающее материальную непрерывность в ряду поколений. Характеристика бесполого и полового размножения. Цитогенетический механизм и биологическая сущность полового размножения. Гаметогенез. Мейоз. Биологические основы репродукции человека.	2
2.	1	Молекулярная биология.	Организация наследственного материала у про- и эукариот. Генетический код и его основные свойства. Реализация генетической информации в клетке (биосинтез белка). Регуляция экспрессии генов у про- и эукариот.	2
3	1	Изменчивость и ее формы.	Изменчивость. Формы изменчивости: модификационная, комбинативная, мутационная. Типы генных, хромосомных и геномных мутаций, механизмы их возникновения. Генные мутации как причина молекулярных болезней человека. Нарушения дозы генов при хромосомных и геномных мутациях. Антимутационные механизмы.	2
4	1	Методы генетики человека.	Методы изучения генетики человека: клинико-генеалогический, близнецовый, цитогенетический, популяционно-статистический, биохимический, иммуногенетический, дерматоглифика, генетика соматических клеток, методы изучения ДНК. Карты хромосом (физические, рестрикционные, генные). Роль современных молекулярно-генетических методов в диагностике	2

			и лечения наследственных болезней.	
5	2	Семиотика наследственных заболеваний.	Особенности клинических проявлений наследственной патологии. Общие принципы клинической диагностики наследственных болезней. Осмотр и обследование пациентов и их родственников. Клинико-генеалогический метод. Составление родословной. Генеалогический анализ.	2
6	2	Моногенная патология.	Классификация генных болезней по типу наследования, клинической картине и патогенезу. Патогенез генных болезней. Первичные и вторичные эффекты мутантных аллелей. Типы наследования моногенных болезней. Митохондриальное наследование. Мутации митохондриальной ДНК. Клинический полиморфизм и его причины.	2
7	2	Хромосомная патология. Врожденные пороки развития.	Этиология хромосомных болезней. Периоды гаметогенеза и риск возникновения хромосомных мутаций. Изменение числа или структуры хромосом, микрохромосомные перестройки. Классификация хромосомной патологии по типу мутаций. Особенности патогенеза хромосомных болезней. Основные клинические проявления. Значение цитогенетического метода при подозрении на хромосомную патологию. Генетические механизмы регуляции развития на разных этапах онтогенеза. Критические периоды онтогенеза человека. Тератогенные факторы среды. Врожденные пороки развития: этиология, механизмы формирования.	2
8	2	Мультифакториальные заболевания.	Этиология МФЗ. Вклад в этиологию заболеваний человека генетических и средовых факторов. Понятие фенотипической дисперсии признака. Модели полигенного наследования. Понятие и расчет коэффициента наследуемости. Формирование групп риска по МФЗ и первичная профилактика.	2
9	2	Профилактика наследственной патологии.	Уровни профилактики наследственных заболеваний. Основные подходы к профилактике. Задачи медико-генетического консультирования. Этапы МГК. Пренатальная и преимплантационная диагностика: показания и методы. Общие принципы лечения генетических болезней.	2
10	2	Психогенетика.	Психологические аспекты консультиро-	2

			вания семей с детьми, имеющими ВПР или наследственные заболевания. Этапность возникновения психогенной реакции на факт рождения ребенка с ВПР или наследственным заболеванием, основные признаки и методы работы с семьей.	
Итого:				20

3.5. Тематический план практических занятий (семинаров)

№ п/п	№ раздела дисциплины	Название тем практических занятий (семинаров)	Содержание практических (семинарских) занятий	Трудоемкость (час)
				1 сем.
1	2	3	4	5
1	1	Типы клеточной организации. Химическая и структурно-функциональная организация наследственной информации	Типы клеточной организации. Различия между бактериальной, животной и растительной клеткой. Строение эукариотических клеток. Молекулярная структура и свойства нуклеиновых кислот, хромосом. Структура и функции генома человека, и значение геномики на современном этапе развития медицины. <u>Практическая подготовка:</u> заполнение таблиц, изучение кариотипа человека, построение генетической карты хромосом.	1 2
2	1	Клеточный цикл и его периодизация. Способы размножения организмов. Митоз. Мейоз. Гаметогенез.	Стадии клеточного и митотического цикла. Механизмы бесполого и полового размножения. Этапы гаметогенеза и их цитологическая характеристика. Строение яичника, семенника, яйцеклетки и сперматозоида млекопитающих. <u>Практическая подготовка:</u> диагностика гистологических микропрепаратов.	1 2
3	1	Биосинтез белка. Регуляция экспрессии генов.	Основные этапы биосинтеза белка у прокариот и эукариот. Транскрипция и процессинг у эукариот. Особенности регуляции активности генов у прокариот и эукариот. Современные представления о репликации ДНК. <u>Практическая подготовка:</u> Решение ситуационных задач.	1 2
4	1	Основы генетики. Закономерности моногенного наследования. Взаимодействие аллельных и неал-	Закономерности наследования признаков, установленные Г. Менделем. Цитологические основы законов Менделя. Правила вероятности. Формы взаимодействия генов и их роль в формировании фенотипа. Сцепленное	1

		лельных генов. Сцепленное наследование.	наследование и кроссинговер. <u>Практическая подготовка:</u> Решение генетических задач на законы Менделя, аллельные и неаллельные взаимодействия генов и сцепленное наследование.	2
5	1	Изменчивость и ее формы. Классификация и медицинское значение мутаций. Пенетрантность и экспрессивность как проявление модификационной изменчивости.	Причины возникновения, классификация и медицинское значение разных форм изменчивости. Классификация мутаций и медицинское значение мутаций, механизмы их возникновения в период гаметогенеза. <u>Практическая подготовка:</u> Решение генетических задач.	1 2
6	1	Методы генетики человека: генеалогический, биохимический, цитогенетический и молекулярно-генетический.	Основные задачи генетики человека. Методы изучения наследственности человека: генеалогический, биохимический, молекулярно-генетический, цитогенетический. Их сущность, возможности и значение. Трудности, связанные с изучением наследственности человека. Клинико-генеалогический метод, его возможности и значение в медико-генетическом консультировании. Показания для проведения клинико-генеалогических исследований. Типы и варианты наследования признаков. Генетика человека и евгенические программы. Цитогенетический метод в генетике человека. <u>Практическая подготовка:</u> Решение генетических задач, составление родословных.	1 2
7	1	Коллоквиум по разделу «Общая генетика»	Собеседование по вопросам раздела <u>Практическая подготовка:</u> письменная работа и решение генетических задач.	1 1
8	2	Семиотика наследственных заболеваний	Цели и задачи медицинской генетики, этапы ее развития и достижения, взаимосвязь с другими науками. Особенности человека как объекта генетических исследований и роль наследственных факторов в патологии человека. Роль наследственных факторов в патологии человека. Определение наследственного характера патологии. Общая характеристика наследственной патологии. <u>Практическая подготовка:</u> Заполнение таблиц. Решение ситуационных задач. Обсуждение рефератов.	1 2

		ки развития	ров внешней среды на эмбриональное развитие и роль профилактической медицины в предупреждении возникновения пороков развития у человека. Тератогенные факторы среды и их значение в формировании пороков человека. Методы профилактики врожденных пороков развития. <u>Практическая подготовка:</u> Решение ситуационных задач.	2
13	2	Близнецовый метод изучения генетики человека	Вклад в этиологию заболеваний человека генетических и средовых факторов. Близнецовый метод. Этапы и возможности близнецового метода. Механизм образования монозигот и дизигот. Определение зиготности близнецовых пар. Расчет коэффициента наследования. <u>Практическая подготовка:</u> Решение ситуационных задач. Обсуждение рефератов.	1 2
14	2	Человек как объект действия эволюционных факторов. Популяционная генетика человека.	Популяционная структура человечества. Демографические показатели, их значение для медико-генетической оценки популяций. Роль системы браков в распределении аллелей в популяции. Особенности генофонда изолятов, их отличия от генофондов больших по размерам популяций. Закон Харди-Вайнберга. Особенности действия элементарных эволюционных факторов в человеческих популяциях. Мутационный груз, его биологическая сущность и значение. Генетический полиморфизм и его биологическое и медицинское значение. Вклад в этиологию заболеваний человека генетических и средовых факторов. Этапы популяционно-статистического метода. <u>Практическая подготовка:</u> Решение ситуационных задач. Обсуждение рефератов.	2 1
15	2	Мультифакториальные заболевания	Методы диагностики, лечения и профилактики болезней с наследственной предрасположенностью. Причины возникновения и особенности злокачественных опухолей, генетические основы и стадии опухолевой трансформации клеток, роль вирусов в канцерогенезе. Значение клинико-генеалогического метода и анализа родословных при МФЗ. <u>Практическая подготовка:</u>	1 2

			Обсуждение рефератов.	
16	2	Профилактика наследственных заболеваний	Основные уровни и пути профилактики наследственных заболеваний. Понятие периконцепционной профилактики. Цели и задачи МГК. Показания к медико-генетическому консультированию. Этапы медико-генетического консультирования. Про- и ретроспективное консультирование. Пропаганда медико-генетических знаний среди медработников и населения. Этические аспекты МГК. <u>Практическая подготовка:</u> Решение ситуационных задач. Обсуждение рефератов.	1 2
17	2	Пренатальная диагностика. Психологические особенности семей с детьми, имеющими ВПР или наследственные заболевания	Особенности скрининговых методов диагностики, современные методы пренатальной диагностики. Деонтологические вопросы медико-генетического консультирования, дородовой диагностики, просеивающих программ. Методы лечения плода. Конвенция о защите прав и достоинства человека в связи с приложениями биологии и медицины. Конвенция о правах человека и биомедицине. <u>Практическая подготовка:</u> Обсуждение рефератов.	1 2
18	2	Зачетное занятие	Тестирование, собеседование. Практическая подготовка: решение ситуационных задач.	1 1
Итого:				52

3.6. Самостоятельная работа обучающегося

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Виды СРС	Всего часов
1	2	3	4	5
1.	2	Общая генетика	Подготовка к занятиям, подготовка к текущему и промежуточному контролю, подготовка и представление рефератов/докладов, решение ситуационных задач.	16
2.	2	Медицинская генетика	Подготовка к занятиям, подготовка к текущему и промежуточному контролю, подготовка и представление рефератов/докладов, решение ситуационных задач.	20
Итого часов в семестре:				36
Всего часов на самостоятельную работу:				36

3.7. Лабораторный практикум – не предусмотрен учебным планом.

3.8. Примерная тематика контрольных работ – не предусмотрены учебным планом

Раздел 4. Перечень учебно-методического и материально-технического обеспечения дисциплины (модуля)

4.1. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)

4.1.1. Основная литература

№ п/п	Наименование	Автор (ы)	Год, место издания	Кол-во экземпляров в библиотеке	Наличие в ЭБС
1	2	3	4	5	6
1.	Клиническая генетика: учебник для вузов	Бочков Н.П.	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015, 480с.	15	+ ЭБС «Консультант студента»
2.	Биология: учебник для медвузов в 2-х т.	Ярыгин В.Н.	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014.- т.	10	+ ЭБС «Консультант студента»

4.1.2. Дополнительная литература

№ п/п	Наименование	Автор (ы)	Год, место издания	Кол-во экземпляров в библиотеке	Наличие в ЭБС
1	2	3	4	5	6
1.	Пренатальная диагностика наследственных заболеваний и врожденных пороков развития: учебное пособие	Козвонин В.А., Косых А.А., Родина Н.Е.	Киров: 2011.-88 с.	10	+ ЭБС Кировского ГМУ
2.	Общая генетика и генетика человека: учебное пособие	Коледаева Е.В., Родина Н.Е.	Киров, 2016. – 69 с.	10	+ ЭБС Кировского ГМУ
3.	Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие	Мутовин Г.Р.	ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.	-	+

4.2. Нормативная база

Конвенция о защите прав и достоинства человека в связи с применением достижений биологии и медицины: Конвенция о правах человека и биомедицине.

4.3. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины (модуля)

1. The Human Gene Mutation Database at the Institute of Medical Genetics in Cardiff – <http://www.hgmd.cf.ac.uk/ac>
2. The National Center for Biotechnology Information advances science and health by providing access to biomedical and genomic information – <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/>

3. Online Mendelian Inheritance in Man® An Online Catalog of Human Genes and Genetic Disorders – <http://omim.org/>
4. журнал о редких болезнях – <http://journal.rare-diseases.ru/>

4.4. Перечень информационных технологий, используемых для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю), программного обеспечения и информационно-справочных систем

В учебном процессе используется лицензионное программное обеспечение:

1. Договор Microsoft Office (версия 2003) №0340100010912000035_45106 от 12.09.2012г. (срок действия договора - бессрочный),
2. Договор Microsoft Office (версия 2007) №0340100010913000043_45106 от 02.09.2013г. (срок действия договора - бессрочный),
3. Договор Microsoft Office (версия 2010) № 340100010914000246_45106 от 23.12.2014г. (срок действия договора - бессрочный).
4. Договор Windows (версия 2003) №0340100010912000035_45106 от 12.09.2012г. (срок действия договора - бессрочный)
5. Договор Windows (версия 2007) №0340100010913000043_45106 от 02.09.2013г. (срок действия договора - бессрочный),
6. Договор Windows (версия 2010) № 340100010914000246_45106 от 23.12.2014г. (срок действия договора - бессрочный),
7. Договор Антивирус Kaspersky Endpoint Security для бизнеса – Стандартный Russian Edition. 150-249 Node 1 year Educational Renewal License, срок использования с 29.04.2021 до 24.08.2022 г., номер лицензии 280E-210429-102703-540-3202
8. Медицинская информационная система (КМИС) (срок действия договора - бессрочный),
9. Автоматизированная система тестирования Indigo Договор № Д53783/2 от 02.11.2015 (срок действия бессрочный, 1 год технической поддержки),
10. ПО FoxitPhantomPDF Стандарт, 1 лицензия, бессрочная, дата приобретения 05.05.2016 г.

Обучающиеся обеспечены доступом (удаленным доступом) к современным профессиональным базам данных и информационно-справочным системам:

- 1) Научная электронная библиотека e-LIBRARY. Режим доступа: <http://www.e-library.ru/>.
- 2) Справочно-поисковая система Консультант Плюс – ООО «КонсультантКиров».
- 3) «Электронно-библиотечная система Кировского ГМУ». Режим доступа: <http://elib.kirovgma.ru/>.
- 4) ЭБС «Консультант студента» - ООО «ИПУЗ». Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru>.
- 5) ЭБС «Университетская библиотека онлайн» - ООО «НексМедиа». Режим доступа: <http://www.biblioclub.ru>.
- 6) ЭБС «Консультант врача» - ООО ГК «ГЭОТАР». Режим доступа: <http://www.rosmedlib.ru/>
- 7) ЭБС «Айбукс» - ООО «Айбукс». Режим доступа: <http://ibooks.ru>.

4.5. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю)

В процессе преподавания дисциплины (модуля) используются следующие специальные помещения:

Наименование специализированных помещений	Номер кабинета, адрес	Оборудование, технические средства обучения, размещенные в специализированных помещениях
учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа	№ 803,819 г. Киров, ул. К.Маркса,112 (3 корпус)	Специальные помещения укомплектованы специализированной мебелью и техническими средствами обучения, служащими для представления учебной информации большой аудитории.

учебные аудитории для проведения занятий семинарского типа	№ 602,604,608 г. Киров, ул. К.Маркса, 112 (3 корпус)	Специализированная учебная мебель в учебных аудиториях: 602, 604, 608 (стол и стул преподавателя, столы со скамейками (20шт.) в каждой аудитории), информационно-меловая доска, шкаф для хранения микроскопов, микроскопы МБР-1 (15 шт.)
учебные аудитории для проведения групповых и индивидуальных консультаций	№ 602,604,608 г. Киров, ул. К.Маркса, 112 (3 корпус)	Специализированная учебная мебель в учебных аудиториях: 602, 604, 608 (стол и стул преподавателя, столы со скамейками (20шт.) в каждой аудитории), информационно-меловая доска, шкаф для хранения микроскопов, микроскопы МБР-1 (15 шт.)
учебные аудитории для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации	№ 604 г. Киров, ул. К.Маркса, 112 (3 корпус)	Специализированная учебная мебель в учебных аудиториях: 604 (стол и стул преподавателя, столы со скамейками (20шт.) в каждой аудитории), информационно-меловая доска, шкаф для хранения микроскопов, микроскопы МБР-1 (15 шт.)
помещения для самостоятельной работы	№ 601 г. Киров, ул. К.Маркса, 112 (3 корпус) Читальный зал библиотеки г. Киров, ул. К.Маркса 137 (1 корпус)	Микроскопы: «Микмед-1» с подсветкой 20 шт., 1 доска, 8 столов, 12 стульев Компьютер с выходом в Интернет

Помещения для самостоятельной работы обучающихся оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечены доступом в электронную информационно-образовательную среду университета.

Раздел 5. Методические рекомендации по организации изучения дисциплины (модуля)

Процесс изучения дисциплины предусматривает: контактную (работа на лекциях и практических занятиях) и самостоятельную работу.

Основное учебное время выделяется на практическое занятие.

В качестве основных форм организации учебного процесса по дисциплине выступают классические лекционные и практические занятия (с использованием интерактивных технологий обучения), а также самостоятельная работа обучающихся.

При изучении учебной дисциплины (модуля) обучающимся необходимо освоить практические умения по работе с учебно-методическими материалами, научной литературой, Интернет-ресурсами, решению ситуационных задач, антропометрическим измерениям и вычислениям.

При проведении учебных занятий кафедра обеспечивает развитие у обучающихся навыков командной работы, межличностной коммуникации, принятия решений, лидерских качеств (путем проведения интерактивных лекций, групповых дискуссий, ролевых игр, тренингов, анализа ситуаций и имитационных моделей, преподавания дисциплины (модуля) в форме курса, составленного на основе результатов научных исследований, проводимых Университетом, в том числе с учетом региональных особенностей профессиональной деятельности выпускников и потребностей работодателей).

Лекции:

Классическая лекция. Рекомендуется при изучении тем: «Типы клеточной организации. Размножение», «Молекулярная биология клетки», «Изменчивость и ее формы», «Методы генетики человека», «Семиотика наследственных заболеваний», «Моногенная патология», «Хромосомная патология. Врожденные пороки развития», «Мультифакториальные заболевания», «Профилактика наследственной патологии», «Психогенетика».

На лекциях излагаются темы дисциплины, предусмотренные рабочей программой, акцентируется внимание на наиболее принципиальных и сложных вопросах дисциплины, уста-

навливаются вопросы для самостоятельной проработки. Конспект лекций является базой при подготовке к практическим занятиям, к зачету, а также для самостоятельной работы.

Изложение лекционного материала рекомендуется проводить в мультимедийной форме. Смысловая нагрузка лекции смещается в сторону от изложения теоретического материала к формированию мотивации самостоятельного обучения через постановку проблем обучения и показ путей решения профессиональных проблем в рамках той или иной темы. При этом основным методом ведения лекции является метод проблемного изложения материала.

Практические занятия:

Практические занятия по дисциплине проводятся с целью приобретения практических навыков в области молекулярных основ наследственности, методов генетики человека, лечения и профилактики наследственных заболеваний, этиологии и патогенеза моногенной, хромосомной и мультифакториальной патологии, решении ситуационных генетических задач.

Практические занятия проводятся в виде собеседований, обсуждений, дискуссий в микрогруппах, использования наглядных пособий, решения ситуационных задач, тестовых заданий, составления родословных.

Выполнение практической работы обучающиеся производят как в устном, так и в письменном виде, в виде презентаций и докладов.

Практическое занятие способствует более глубокому пониманию теоретического материала учебной дисциплины, а также развитию, формированию и становлению различных уровней составляющих профессиональной компетентности обучающихся.

При изучении дисциплины используются следующие формы практических занятий:

- семинар традиционный по темам «Семиотика наследственных заболеваний», «Близнецовый метод изучения генетики человека», «Человек как объект действия эволюционных факторов. Популяционная генетика человека».

- конференция по теме «Мультифакториальные заболевания».

- учебно-ролевая игра по теме «Профилактика наследственных заболеваний», «Пренатальная диагностика. Психологические особенности семей с детьми, имеющими ВПР или наследственные заболевания»

- практические занятия по теме «Типы клеточной организации. Химическая и структурно-функциональная организация наследственной информации», «Клеточный цикл и его периодизация. Способы размножения организмов. Митоз. Мейоз. Гаметогенез», «Биосинтез белка. Регуляция экспрессии генов», «Основы генетики. Закономерности моногенного наследования. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов. Сцепленное наследование», «Изменчивость и ее формы. Классификация и медицинское значение мутаций. Пенетрантность и экспрессивность как проявление модификационной изменчивости», «Методы генетики человека: генеалогический, биохимический, цитогенетический и молекулярно-генетический», «Генные болезни: этиология, патогенез, классификация и диагностика», «Митохондриальная патология», «Хромосомная патология», «Общие закономерности онтогенеза. Врожденные пороки развития».

- контрольные занятия по темам: «Коллоквиум по разделу «Общая генетика»», «Зачетное занятие».

Самостоятельная работа:

Самостоятельная работа студентов подразумевает подготовку по всем разделам дисциплины «Основы медицинской генетики» и включает подготовку к занятиям, подготовку к текущему и промежуточному контролю, подготовку и представление рефератов/докладов, решение ситуационных задач.

Работа с учебной литературой рассматривается как вид учебной работы по дисциплине «Основы медицинской генетики» и выполняется в пределах часов, отводимых на её изучение (в разделе СРС). Каждый обучающийся обеспечен доступом к библиотечным фондам университета и кафедры.

Во время изучения дисциплины обучающиеся (под контролем преподавателя) самостоятельно проводят работу по составлению родословных, решению задач, оформляют рефераты и представляют их

на занятиях. Написание реферата, способствуют формированию навыков использования учебной и научной литературы, глобальных информационных ресурсов, способствует формированию клинического мышления. Работа обучающегося в группе формирует чувство коллективизма и коммуникабельность. Обучение способствует воспитанию у обучающихся этико-деонтологических навыков общения с пациентами. Самостоятельная работа в малых группах способствует формированию должного с этической стороны поведения, аккуратности, дисциплинированности. Исходный уровень знаний обучающихся определяется тестированием, собеседованием.

Текущий контроль освоения дисциплины проводится в форме устного опроса в ходе занятий, решения типовых ситуационных задач, выполнения контрольных работ, тестового контроля, рефератов, проверки практических навыков.

В конце изучения дисциплины (модуля) проводится промежуточная аттестация с использованием тестового контроля, проверки практических умений, решения ситуационных задач, собеседования. Для текущего контроля освоения дисциплины используется тестовый контроль.

Вопросы по дисциплине включены в государственную итоговую аттестацию выпускников.

5.1. Методика применения электронного обучения и дистанционных образовательных технологий при проведении занятий и на этапах текущего контроля и промежуточной аттестации по дисциплине

Применение электронного обучения и дистанционных образовательных технологий по дисциплине осуществляется в соответствии с «Порядком реализации электронного обучения и дистанционных образовательных технологий в ФГБОУ ВО Кировский ГМУ Минздрава России», введенным в действие 01.11.2017, приказ № 476-ОД.

Дистанционное обучение реализуется в электронно-информационной образовательной среде Университета, включающей электронные информационные и образовательные ресурсы, информационные и телекоммуникационные технологии, технологические средства, и обеспечивающей освоение обучающимися программы в полном объеме независимо от места нахождения.

Электронное обучение (ЭО) – организация образовательной деятельности с применением содержащейся в базах данных и используемой при реализации образовательных программ информации и обеспечивающих ее обработку информационных технологий, технических средств, а также информационно-телекоммуникационных сетей, обеспечивающих передачу по линиям связи указанной информации, взаимодействие обучающихся и преподавателя.

Дистанционные образовательные технологии (ДОТ) – образовательные технологии, реализуемые в основном с применением информационно-телекоммуникационных сетей при опосредованном (на расстоянии) взаимодействии обучающихся и преподавателя. Дистанционное обучение – это одна из форм обучения.

При использовании ЭО и ДОТ каждый обучающийся обеспечивается доступом к средствам электронного обучения и основному информационному ресурсу в объеме часов учебного плана, необходимых для освоения программы.

В практике применения дистанционного обучения по дисциплине используются методики синхронного и асинхронного обучения.

Методика синхронного дистанционного обучения предусматривает общение обучающегося и преподавателя в режиме реального времени – on-line общение. Используются следующие технологии on-line: вебинары (или видеоконференции), аудиоконференции, чаты.

Методика асинхронного дистанционного обучения применяется, когда невозможно общение между преподавателем и обучающимся в реальном времени – так называемое off-line общение, общение в режиме с отложенным ответом. Используются следующие технологии off-line: электронная почта, рассылки, форумы.

Наибольшая эффективность при дистанционном обучении достигается при использовании смешанных методик дистанционного обучения, при этом подразумевается, что программа

обучения строится как из элементов синхронной, так и из элементов асинхронной методики обучения.

Учебный процесс с использованием дистанционных образовательных технологий осуществляется посредством:

- размещения учебного материала на образовательном сайте Университета;
- сопровождения электронного обучения;
- организации и проведения консультаций в режиме «on-line» и «off-line»;
- организации обратной связи с обучающимися в режиме «on-line» и «off-line»;
- обеспечения методической помощи обучающимся через взаимодействие участников учебного процесса с использованием всех доступных современных телекоммуникационных средств, одобренных локальными нормативными актами;
- организации самостоятельной работы обучающихся путем обеспечения удаленного доступа к образовательным ресурсам (ЭБС, материалам, размещенным на образовательном сайте);
- контроля достижения запланированных результатов обучения по дисциплине обучающимися в режиме «on-line» и «off-line»;
- идентификации личности обучающегося.

Реализация программы в электронной форме начинается с проведения организационной встречи с обучающимися посредством видеоконференции (вебинара).

При этом преподаватель информирует обучающихся о технических требованиях к оборудованию и каналам связи, осуществляет предварительную проверку связи с обучающимися, создание и настройку вебинара. Преподаватель также сверяет предварительный список обучающихся с фактически присутствующими, информирует их о режиме занятий, особенностях образовательного процесса, правилах внутреннего распорядка, графике учебного процесса.

После проведения установочного вебинара учебный процесс может быть реализован асинхронно (обучающийся осваивает учебный материал в любое удобное для него время и общается с преподавателем с использованием средств телекоммуникаций в режиме отложенного времени) или синхронно (проведение учебных мероприятий и общение обучающегося с преподавателем в режиме реального времени).

Преподаватель самостоятельно определяет порядок оказания учебно-методической помощи обучающимся, в том числе в форме индивидуальных консультаций, оказываемых дистанционно с использованием информационных и телекоммуникационных технологий.

При дистанционном обучении важным аспектом является общение между участниками учебного процесса, обязательные консультации преподавателя. При этом общение между обучающимися и преподавателем происходит удаленно, посредством средств телекоммуникаций.

В содержание консультаций входят:

- разъяснение обучающимся общей технологии применения элементов ЭО и ДОТ, приемов и способов работы с предоставленными им учебно-методическими материалами, принципов самоорганизации учебного процесса;
- советы и рекомендации по изучению программы дисциплины и подготовке к промежуточной аттестации;
- анализ поступивших вопросов, ответы на вопросы обучающихся;
- разработка отдельных рекомендаций по изучению частей (разделов, тем) дисциплины, по подготовке к текущей и промежуточной аттестации.

Также осуществляются индивидуальные консультации обучающихся в ходе выполнения ими письменных работ.

Обязательным компонентом системы дистанционного обучения по дисциплине является электронный учебно-методический комплекс (ЭУМК), который включает электронные аналоги печатных учебных изданий (учебников), самостоятельные электронные учебные издания (учеб-

ники), дидактические материалы для подготовки к занятиям, текущему контролю и промежуточной аттестации, аудио- и видеоматериалы, другие специализированные компоненты (текстовые, звуковые, мультимедийные). ЭУМК обеспечивает в соответствии с программой организацию обучения, самостоятельной работы обучающихся, тренинги путем предоставления обучающимся необходимых учебных материалов, специально разработанных для реализации электронного обучения, контроль знаний. ЭУМК размещается в электронно-библиотечных системах и на образовательном сайте Университета.

Используемые виды учебной работы по дисциплине при применении ЭО и ДОТ:

№ n/n	Виды занятий/работ	Виды учебной работы обучающихся	
		Контактная работа (on-line и off-line)	Самостоятельная работа
1	Лекции	- веб-лекции (вебинары) - видеолекции - лекции-презентации	- работа с архивами проведенных занятий - работа с опорными конспектами лекций - выполнение контрольных заданий
2	Практические, семинарские занятия	- видеоконференции - вебинары - семинары в чате - видеодоклады - семинары-форумы - веб-тренинги - видеозащита работ	- работа с архивами проведенных занятий - самостоятельное изучение учебных и методических материалов - решение тестовых заданий и ситуационных задач - работа по планам занятий - самостоятельное выполнение заданий и отправка их на проверку преподавателю - выполнение тематических рефератов
3	Консультации (групповые и индивидуальные)	- видеоконсультации - веб-консультации - консультации в чате	- консультации-форумы (или консультации в чате) - консультации посредством образовательного сайта
4	Контрольные, проверочные, самостоятельные работы.	- видеозащиты выполненных работ (групповые и индивидуальные) - тестирование	- работа с архивами проведенных занятий - самостоятельное изучение учебных и методических материалов - решение тестовых заданий и ситуационных задач - выполнение контрольных / проверочных / самостоятельных работ

При реализации программы или ее частей с применением электронного обучения и дистанционных технологий кафедра ведет учет и хранение результатов освоения обучающимися дисциплины на бумажном носителе и (или) в электронно-цифровой форме (на образовательном сайте, в системе INDIGO).

Текущий контроль успеваемости и промежуточная аттестация обучающихся по учебной дисциплине с применением ЭО и ДОТ осуществляется посредством собеседования (on-line), компьютерного тестирования или выполнения письменных работ (on-line или off-line).

Раздел 6. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля) (приложение А)

Изучение дисциплины следует начинать с проработки данной рабочей программы, методических указаний, прописанных в программе, особое внимание уделяется целям, задачам, структуре и содержанию дисциплины.

Успешное изучение дисциплины требует от обучающихся посещения лекций, активной работы на практических занятиях, выполнения всех учебных заданий преподавателя, ознакомления с базовыми учебниками, основной и дополнительной литературой. Лекции имеют в основном обзорный характер и нацелены на освещение наиболее трудных вопросов, а также при-

званы способствовать формированию навыков работы с научной литературой. Предполагается, что обучающиеся приходят на лекции, предварительно проработав соответствующий учебный материал по источникам, рекомендуемым программой.

Основным методом обучения является самостоятельная работа студентов с учебно-методическими материалами, научной литературой, Интернет-ресурсами.

Правильная организация самостоятельных учебных занятий, их систематичность, целесообразное планирование рабочего времени позволяют обучающимся развивать умения и навыки в усвоении и систематизации приобретаемых знаний, обеспечивать высокий уровень успеваемости в период обучения, получить навыки повышения профессионального уровня.

Основной формой промежуточного контроля и оценки результатов обучения по дисциплине является зачет. На зачете обучающиеся должны продемонстрировать не только теоретические знания, но и практические навыки, полученные на практических занятиях.

Постоянная активность на занятиях, готовность ставить и обсуждать актуальные проблемы дисциплины - залог успешной работы и положительной оценки.

Подробные методические указания к практическим занятиям и внеаудиторной самостоятельной работе по каждой теме дисциплины представлены в приложении А.

Раздел 7. Оценочные средства для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю) (приложение Б)

Оценочные средства – комплект методических материалов, нормирующих процедуры оценивания результатов обучения, т.е. установления соответствия учебных достижений запланированным результатам обучения и требованиям образовательной программы, рабочей программы дисциплины.

ОС как система оценивания состоит из следующих частей:

1. Перечня компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы.
2. Показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания.
3. Типовых контрольных заданий и иных материалов.
4. Методических материалов, определяющих процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта профессиональной деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций.

Оценочные средства для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации по дисциплине представлены в приложении Б.

Раздел 8. Особенности учебно-методического обеспечения образовательного процесса по дисциплине для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья

8.1. Выбор методов обучения

Выбор методов обучения осуществляется, исходя из их доступности для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья.

Выбор методов обучения определяется содержанием обучения, уровнем профессиональной подготовки педагогов, методического и материально-технического обеспечения, особенностями восприятия учебной информации обучающимися-инвалидов и обучающимися с ограниченными возможностями здоровья. В образовательном процессе используются социально-активные и рефлексивные методы обучения, технологии социокультурной реабилитации с целью оказания помощи в установлении полноценных межличностных отношений с другими обучающимися, создании комфортного психологического климата в группе.

В освоении дисциплины инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья большое значение имеет индивидуальная работа. Под индивидуальной работой подразумеваются две формы взаимодействия с преподавателем: индивидуальная учебная работа (консультации), т.е. дополнительное разъяснение учебного материала и углубленное изучение материала с теми обучающимися, которые в этом заинтересованы, и индивидуальная воспитатель-

ная работа. Индивидуальные консультации по предмету являются важным фактором, способствующим индивидуализации обучения и установлению воспитательного контакта между преподавателем и обучающимся инвалидом или обучающимся с ограниченными возможностями здоровья.

8.2. Обеспечение обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья печатными и электронными образовательными ресурсами в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья

Подбор и разработка учебных материалов производятся с учетом того, чтобы предоставлять этот материал в различных формах так, чтобы инвалиды с нарушениями слуха получали информацию визуально, с нарушениями зрения – аудиально (например, с использованием программ-синтезаторов речи) или с помощью тифлоинформационных устройств.

Учебно-методические материалы, в том числе для самостоятельной работы обучающихся из числа инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья, предоставляются в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья и восприятия информации:

<i>Категории обучающихся</i>	<i>Формы</i>
С нарушением слуха	- в печатной форме - в форме электронного документа
С нарушением зрения	- в печатной форме увеличенным шрифтом - в форме электронного документа - в форме аудиофайла
С ограничением двигательных функций	- в печатной форме - в форме электронного документа - в форме аудиофайла

Данный перечень может быть конкретизирован в зависимости от контингента обучающихся.

8.3. Проведение текущего контроля и промежуточной аттестации с учетом особенностей нозологий инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья

Для осуществления процедур текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся созданы оценочные средства, адаптированные для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья и позволяющие оценить достижение ими запланированных результатов обучения и уровень сформированности компетенций, предусмотренных рабочей программой дисциплины.

Форма проведения текущего контроля и промежуточной аттестации для обучающихся - инвалидов устанавливается с учетом индивидуальных психофизических особенностей (устно, письменно на бумаге, письменно на компьютере, в форме тестирования и т.п.). При необходимости обучающемуся-инвалиду предоставляется дополнительное время для подготовки ответа на этапе промежуточной аттестации.

Для обучающихся с ограниченными возможностями здоровья предусмотрены следующие оценочные средства:

<i>Категории обучающихся</i>	<i>Виды оценочных средств</i>	<i>Формы контроля и оценки результатов обучения</i>
С нарушением слуха	Тест	преимущественно письменная проверка
С нарушением зрения	Собеседование	преимущественно устная проверка (индивидуально)
С ограничением двигательных функций	решение дистанционных тестов, контрольные вопросы	организация контроля с помощью электронной оболочки MOODLE, письменная проверка

8.4. Материально-техническое обеспечение образовательного процесса для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья

- 1) для инвалидов и лиц с ОВЗ по зрению:

- обеспечение доступа обучающегося, являющегося слепым и использующего собаку-поводыря, к зданию Университета;
- присутствие ассистента, оказывающего обучающемуся необходимую помощь;
- наличие альтернативной версии официального сайта Университета в сети «Интернет» для обучающихся, являющихся слепыми или слабовидящими;
- размещение аудиторных занятий преимущественно в аудиториях, расположенных на первых этажах корпусов Университета;
- размещение в доступных для обучающихся, являющихся слепыми или слабовидящими, местах и в адаптированной форме (с учетом их особых потребностей) справочной информации о расписании учебных занятий, которая выполняется крупным рельефно-контрастным шрифтом на белом или желтом фоне и дублируется шрифтом Брайля;
- предоставление доступа к учебно-методическим материалам, выполненным в альтернативных форматах печатных материалов или аудиофайлов;
- наличие электронных луп, видеувеличителей, программ не визуального доступа к информации, программ-синтезаторов речи и других технических средств приема-передачи учебной информации в доступных для обучающихся с нарушениями зрения формах;
- предоставление возможности прохождения промежуточной аттестации с применением специальных средств.

2) для инвалидов и лиц с ОВЗ по слуху:

- присутствие сурдопереводчика (при необходимости), оказывающего обучающемуся необходимую помощь при проведении аудиторных занятий, прохождении промежуточной аттестации;
- дублирование звуковой справочной информации о расписании учебных занятий визуальной (установка мониторов с возможностью трансляции субтитров);
- наличие звукоусиливающей аппаратуры, мультимедийных средств, компьютерной техники, аудиотехники (акустические усилители и колонки), видеотехники (мультимедийный проектор, телевизор), электронная доска, документ-камера, мультимедийная система, видеоматериалы.

3) для инвалидов и лиц с ОВЗ, имеющих ограничения двигательных функций:

- обеспечение доступа обучающегося, имеющего нарушения опорно-двигательного аппарата, в здание Университета;
- организация проведения аудиторных занятий в аудиториях, расположенных только на первых этажах корпусов Университета;
- размещение в доступных для обучающихся, имеющих нарушения опорно-двигательного аппарата, местах и в адаптированной форме (с учетом их особых потребностей) справочной информации о расписании учебных занятий, которая располагается на уровне, удобном для восприятия такого обучающегося;
- присутствие ассистента, оказывающего обучающемуся необходимую помощь при проведении аудиторных занятий, прохождении промежуточной аттестации;
- наличие компьютерной техники, адаптированной для инвалидов со специальным программным обеспечением, альтернативных устройств ввода информации и других технических средств приема-передачи учебной информации в доступных для обучающихся с нарушениями опорно-двигательного аппарата формах;

4) для инвалидов и лиц с ОВЗ с другими нарушениями или со сложными дефектами - определяется индивидуально, с учетом медицинских показаний и ИПРА.

Федеральное государственное бюджетное
образовательное учреждение высшего образования
«Кировский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
Кафедра БИОЛОГИИ

Приложение А к рабочей программе дисциплины

Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины «Основы медицинской генетики»

Специальность 37.05.01 Клиническая психология
Направленность (профиль) ОПОП - Клинико-психологическая диагностика,
консультирование и психотерапия
Форма обучения очная

Раздел 1. Общая генетика.

Тема 1.1. Типы клеточной организации. Химическая и структурно-функциональная организация наследственной информации

Цель: Познакомиться с типами клеточной организации. Отметить различия между бактериальной, животной и растительной клеткой. Изучить строение эукариотических клеток. Изучить молекулярную структуру и свойства нуклеиновых кислот, хромосом. Изучить структуру и функцию генома человека, и значение геномики на современном этапе развития медицины.

Задачи:

1. Познакомиться со строением прокариотических и эукариотических клеток.
2. Изучить основные компоненты прокариотических и эукариотической клетки.
3. Изучить строение и функции нуклеиновых кислот.
4. Изучить уровни упаковки наследственного материала у эукариот.
5. Рассмотреть основные терминологические понятия геномики, структуру генома человека и его особенности по сравнению с геномом других организмов.
6. Изучить по фотографиям кариотип и кариограмму человека.
7. Изучить Денверскую и Парижскую классификацию хромосом, оценить по фотографиям их достоинства и недостатки.

Обучающийся должен знать:

1. Отличительные особенности строения про- и эукариотических клеток, строение неклеточных форм жизни (вирусов).
2. Основные структурные компоненты клетки.
3. Структурно-функциональную организацию ДНК у про- и эукариот.
4. Структуру генома человека и его функцию, особенности строения генома человека.
5. Уровни организации хроматина (гетеро- эухроматин). Взаимосвязь структуры и функциональной активности.
6. Виды хромосом в зависимости от расположения центромеры.
7. Понятие о кариотипе и методы его исследования.
8. Строение и классификация метафазных хромосом;
9. Денверскую и Парижскую классификацию хромосом;
10. Характеристику кариотипа человека.

Обучающийся должен уметь:

Определять строение комплементарной цепи молекулы ДНК по структуре имеющейся цепи.
Провести анализ кариотипа человека по фотографиям кариограммы хромосом.

Обучающийся должен владеть:

Навыками использования информационных, библиографических ресурсов с целью получения научной информации и осуществления коммуникации в медицинском сообществе. Медико-биологическим понятийным аппаратом.

Самостоятельная аудиторная работа обучающихся по теме:

1. Ответить на вопросы по теме занятия:

1. Клеточные и неклеточные формы жизни.
2. Различия в строении прокариотических и эукариотических клеток.
3. Нуклеиновые кислоты, их строение и функции.
4. Особенности строения генов про- и эукариот.
5. Принцип кодирования генетической информации. Свойства генетического кода.
6. Структура и функции генов.
7. Понятие генома и геномики. Классификация нуклеотидных последовательностей генома. Внегенные элементы.
8. Программа «Геном человека», цели и задачи программы.

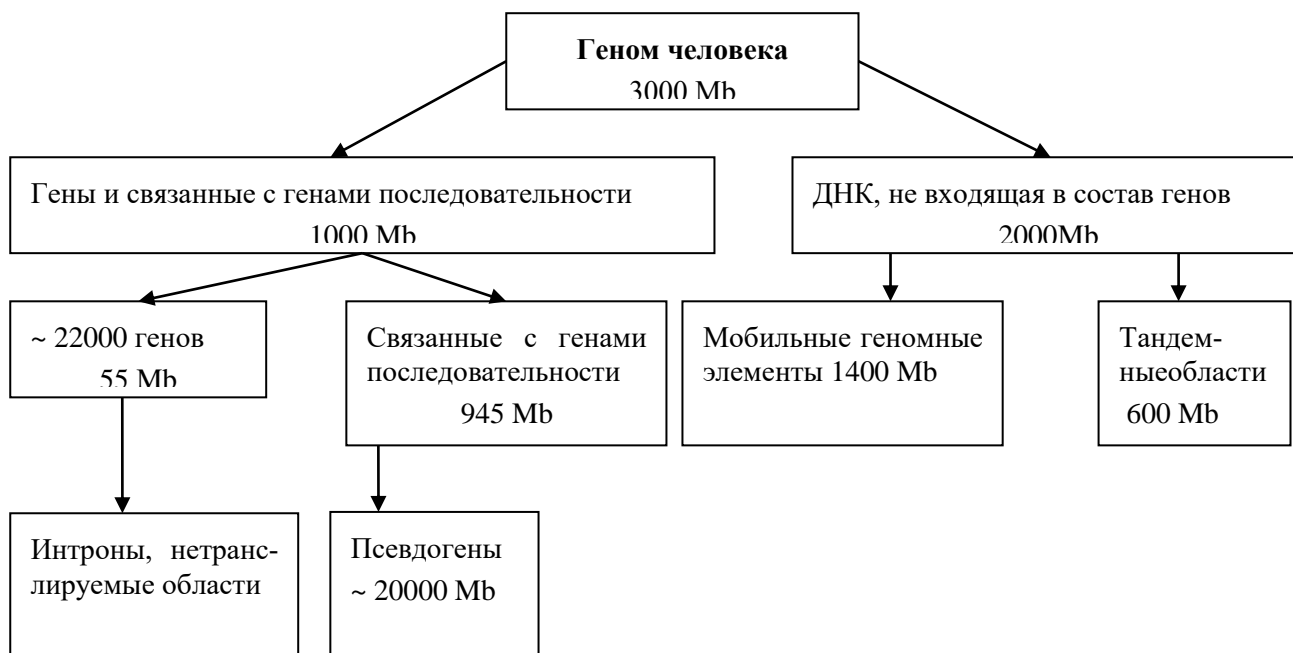
2. Практическая подготовка.

1) Выполнить практические задания.

Работа 1. Структура генома человека.

Цель работы: Изучить особенности строения генома человека. Оценить функциональное значение отдельных структурных элементов генома.

Перенесите данную схему в рабочую тетрадь.



Заполните следующую таблицу.

Фракция генома	Функциональные особенности	Последствия изменений генома
Гены и связанные с генами последовательности		
Мобильные геномные элементы		
Тандемные области		

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющих данные по строению генома.

Работа 2. Кариотип человека, Денверская и Парижская классификация хромосом.

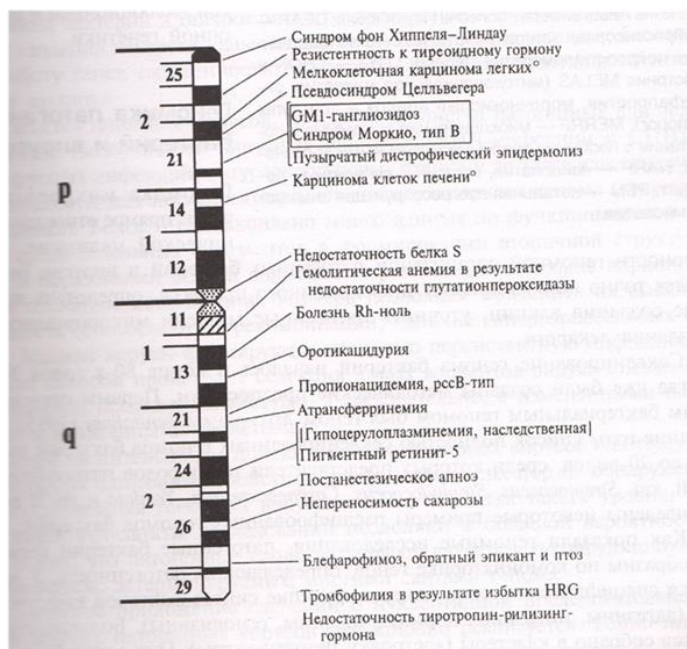
По фотографиям познакомьтесь с методами классификации и индивидуализации хромосом. На фотографии 1 и 2 представлены хромосомные наборы мужчин и женщин согласно Денверской классификации 1960 г. Согласно Денверской классификации все хромосомы располагаются в определенном порядке и составляют семь групп: А, В, С, D, E, F, G. Кроме того, выделены половые хромосомы XY и XX. Недостатком Денверской классификации является трудность идентификации гомологичных пар.

С помощью дифференциальных окрасок выявлена неоднородность линейной структуры хромосом (фото 3, 4, 5, 6). В связи с этим предложена новая номенклатура хромосом человека - Парижская. (Paris confereans, 1971), и на основе избирательной окраски разработаны карты линейной дифференцированности хромосом человека (фото 7, 8). Обозначение линейной структуры хромосом строится на следующих принципах: каждая хромосома рассматривается как непрерывная совокупность сегментов независимо от их окраски; хромосомные плечи, обозначаемые латинскими буквами p (короткое плечо) и q (длинное плечо), подразделяются на районы (region), границами которых служат регулярно наблюдаемые четкие морфологические маркеры (landmarks), а районы в свою очередь - на сегменты (lands) - участки хромосом, четко отличающиеся от соседних по интенсивности окраски. Районы и сегменты нумеруются арабскими цифрами, от центромеры к теломере, отдельно для каждого плеча. По этой системе обозначение индивидуального сегмента включает информацию о хромосоме, плече и районе, в котором он находится. Так, символ 1p22 означает второй сегмент в районе 2 короткого плеча аутосомы 1. С помощью методов дифференциального окрашивания в настоящее время в кариотипе человека определена локализация многих онкогенов (фото 9).

Работа 3. Генетическая карта хромосом.

Цель работы: Изучить картирование хромосом на примере хромосомы 3 человека.

Рассмотрите генетическую карту хромосомы 3 человека. Определите локализацию патологических мутаций, которые ведут к наследственным болезням.



Заполните следующую таблицу.

Патологическое состояние	Номер хромосомы	Плечо	Участок	Сегмент
Мелкоклеточная карцинома легких				
Карцинома клеток печени				
Тромбофилия из-за не-				

достаточности белка S				
-----------------------	--	--	--	--

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных по генокартированию.

Работа 4. Наследственный материал у про- и эукариот

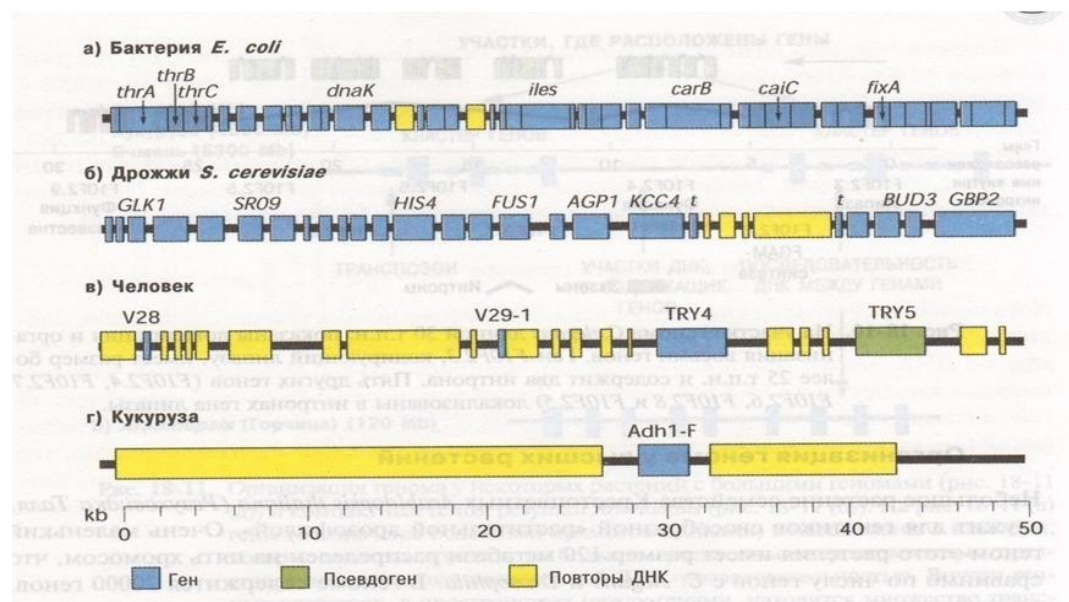
Цель работы: Изучить различия в строении геномов.

Изучите таблицу, перепишите ее в рабочую тетрадь.

Признаки	Прокариоты	Эукариоты
Количество генов	4 тыс. (<i>E. coli</i>)	Около 30 тыс. (человек)
Количество ДНК	4 млн пар нуклеотидов	3-7 млрд пар нуклеотидов
Информативные последовательности	Более 80%	Менее 20%
Структурные гены	Имеют непрерывное строение	Состоят из экзонов и интронов
Промоторы	Служат для связывания с ферментом РНК-полимеразой	
Терминаторы	Служат для прекращения синтеза РНК и освобождения ее от матрицы ДНК	
Неинформативные последовательности ДНК	Разделяют структурные гены	
	Очень незначительна	У человека – около 30%. Поддерживает индивидуальную структуру хромосом, участвует в формировании центромер и теломер; может содержать мобильные элементы
Связь ДНК с гистонами	Отсутствует	Формирует нуклеосомы
Укладка ДНК	Кольцевая	Линейная, имеет 4 уровня спирализации

На рисунке представлены хромосомные карты различных организмов. Определите характерные различия геномов этих организмов и генома человека.

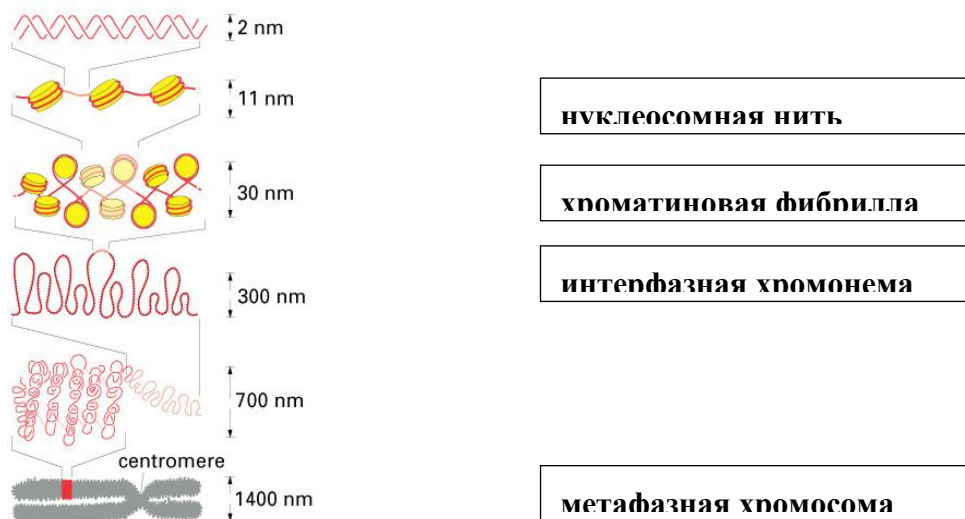
Рис. Плотность генов у четырех организмов.



Работа 5. Уровни организации хроматина.

Цель работы: Изучить уровни организации хроматина.

Рассмотрите и изучите по рис. 2 уровни компактизации хроматина у эукариот. Зарисуйте в рабочей тетради уровни компактизации хроматина.



3. Самостоятельная внеаудиторная работа студента.

1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.

2) Ответить на вопросы для самоконтроля:

1. Формы жизни.
2. Строение прокариотических и эукариотических клеток.
3. Нуклеиновые кислоты, их строение и функции.
4. Особенности строения генов про- и эукариот.
5. Структура и функции генов.

3) В рабочей тетради заполнить терминологический словарь.

1. Геном –
2. Генетический полиморфизм –
3. Уникальные последовательности ДНК –
4. Средне повторяющиеся последовательности ДНК –
5. Высоко повторяющиеся последовательности ДНК –
6. Псевдогены –

Рекомендуемая литература:

Основная:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник для вузов.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015, 480с.
2. Биология: учебник для медвузов в 2-х т. / В.Н. Ярыгин. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014

Дополнительная:

1. Козвонин В.А., Косых А.А., Родина Н.Е. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний и врожденных пороков развития: учебное пособие Киров: 2011.-88 с., илл.
2. Коледаева Е.В., Родина Н.Е.. Общая генетика и генетика человека: учебное пособие/ Киров, 2016. – 69 с.
3. Мутовин Г.Р.. М. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие/ ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.: ил.

4. Электронные ресурсы:

- 1) <http://omim.org/>

Раздел 1. Общая генетика.**Тема 1.2: Клеточный цикл и его периодизация. Способы размножения организмов. Митоз. Мейоз. Гаметогенез.**

Цель: Изучить биологическое значение клеточного и митотического циклов как универсальных механизмов жизнедеятельности и воспроизведения клеточной организации эукариотического типа. Изучить способы размножения организмов, научиться различать этапы созревания половых клеток. Добиться четкого понимания генетического смысла мейоза.

Задачи:

1. Изучить периоды клеточного и митотического цикла и их цитогенетическую характеристику.
2. Изучить стадии митотического цикла и зарисовать их.
3. Сравнить механизмы и значение полового и бесполого размножения.
4. Изучить этапы гаметогенеза и их цитологическую характеристику.
5. Проследить образование сперматозоидов по периодам гаметогенеза и фазам мейоза у особи с заданным генотипом.
6. Изучить строение яичника, семенника, яйцеклетки и сперматозоида млекопитающих.

Обучающийся должен знать:

Характеристику клеточного и митотического цикла. Сущность митоза как универсального способа репродукции клеток. Патологии митозов и их клиническое значение. Сущность и биологическое значение полового и бесполого размножения. Особенности мейоза, обеспечивающие генетическое разнообразие потомства. Особенности развития и строения половых клеток. Цитогенетическую характеристику этапов гаметогенеза и мейоза. Особенности строения половых желез млекопитающих (яичник и семенник), зоны гаметогенеза.

Обучающийся должен уметь:

Определить разные стадии митоза. Интерпретировать цитологическую картину событий мейоза, обеспечивающих редукцию числа хромосом и рекомбинацию наследственного материала. Определять разные стадии гаметогенеза и мейоза.

Обучающийся должен владеть:

Навыками использования информационных, библиографических ресурсов с целью получения научной информации и осуществления коммуникации в медицинском сообществе. Медико-биологическим понятийным аппаратом.

Самостоятельная аудиторная работа обучающихся по теме:**1. Ответить на вопросы по теме занятия**

1. Жизненный и митотический цикл клетки.
2. Характеристика интерфазы. Механизмы, регулирующие временную организацию клетки.
3. Характеристика фаз митоза и его биологическое значение.
4. Сравнительная характеристика способов размножения организмов.
5. Этапы гаметогенеза.
6. Характеристика мейоза и его генетическое значение.
7. Развитие и строение мужских и женских половых клеток.
8. Отличия в ово- и сперматогенеза

2. Практическая подготовка.**1). Выполнение практических заданий.**

Работа 1. Митоз в клетках корешка лука. При большом увеличении микроскопа рассмотреть и зарисовать интерфазную клетку и клетки, находящиеся на разных стадиях деления: профазы, метафазы, анафазы и телофазы (см. практикум с. 26, раб 18).

Работа 2. Промикроскопировать срез яичника млекопитающего (кошки). При малом увеличении микроскопа рассмотреть и зарисовать зрелый фолликул (Граафов пузырек). На рисун-

ке отметить стенку фолликула, состоящую из нескольких рядов фолликулярных клеток; полость, заполненную жидкостью, яйценосный бугорок и овоцит первого порядка (см. практикум, с. 230, раб. 200).

Работа 3. Промикроскопировать срез семенника млекопитающего (крысы).

На микропрепарате сначала на малом, затем на большом увеличении микроскопа изучите строение семенника млекопитающего. На препарате найдите последовательные стадии развития сперматозоидов. Наружный слой стенки семенного канальца составляют сперматогонии, следующие за ними внутрь канальца клетки - сперматоциты 1-го порядка составляют зону роста. Далее идет зона созревания, которую составляют сперматоциты 2-го порядка и сперматиды. Внутри семенного канальца видны сперматозоиды. Препарат зарисуйте.

Работа 4. Промикроскопировать половые клетки самца крысы. При большом увеличении микроскопа рассмотреть и зарисовать сперматозоиды крысы (см. практикум, с. 230, раб 198).

Работа 5. В тетради выполнить следующие упражнения:

1. Особь имеет генотип АаВв. Проследите образование сперматозоидов по периодам гаметогенеза и фазам мейоза, указав число хромосом и нитей ДНК на стадии сперматогонии, интерфазы-I, пахинемы профазы-I, метафазы-I, анафазы-I, интерфазы-II и зрелого сперматозоида.

2. Сколько разных типов гамет возникает у особи с генотипом:

а) ААВВ; б) ААВВСС; в) ААВвСс; г) АаВвСс?

3. Напишите формулу для расчета количества разных типов гамет.

4. Запишите и запомните следующие положения:

- а) в гамете находится половинное число хромосом и генов;
- б) в гамете из каждой пары хромосом содержится по одному гомологу;
- в) хромосомы из разных пар комбинируют равновероятно.

3. Самостоятельная внеаудиторная работа студента.

1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.

2) Ответить на вопросы для самоконтроля:

1. Клеточный цикл.
2. Митотический цикл.
3. Генетический смысл митоза.
4. Классификация способов размножения.
5. Биологическое значение полового размножения.
6. Половые клетки (строение и функция).
7. Гаметогенез. Стадии гаметогенеза.
8. Мейоз. Фазы мейоза. Особенности мейоза в отличие от митоза. Биологическая сущность.

3) Заполнить в тетради таблицу « Сравнительная характеристика митоза и мейоза».

Цель: Изучить характеристики митоза и мейоза.

Сравнительные показатели	Митоз	Мейоз
При образовании каких клеток происходит		
Сколько раз удваивается ДНК		
Сколько происходит делений		
Имеется ли синаптонемальный комплекс		
Происходит ли конъюгация		

Что расположено на экваторе в метафазе		
Что отходит к полюсам клетки в анафазу		
В образовавшихся клетках сколько имеется		
а) хромосом из пары гомологичных хромосом		
б) генов из пары аллельных генов		

Сделайте выводы:

- а) в чем состоит генетический смысл митоза?
 б) в чем состоит генетический смысл мейоза?

4) Проверить свои знания с использованием тестового контроля

Выбрать один правильный ответ.

- Удвоение хромосом происходит в периоде клеточного цикла: 1) пресинтетическом, 2) постсинтетическом, 3) синтетическом, 4) митозе.
- Хромосомы располагаются в плоскости экватора в: 1) профазе, 2) метафазе, 3) анафазе, 4) телофазе, 5) интерфазе.
- Митотический аппарат формируют: 1) центриоли, хромосомы, ядрышко; 2) центриоли, микротрубочки; 3) хромосомы, ядро, центриоли.
- В постсинтетический период клетка имеет генетическую характеристику: 1) $2n2c$, 2) $4n4c$, 3) $2n4c$, 4) $1n1c$.
- В постмитотический период клетка имеет генетическую характеристику: 1) $2n2c$, 2) $4n4c$, 3) $2n4c$, 4) $1n1c$.
- В анафазе клетка имеет генетическую характеристику: 1) $2n2c$, 2) $4n4c$, 3) $2n4c$, 4) $1n1c$
- Сущностью периода размножения при овогенезе является: 1) рост и дифференцировка клеток, 2) подготовка клеток к делению, 3) митотическое деление овогоний, 4) мейотическое деление овогоний.
- В профазе 1 происходит: 1) деспирализация хромосом, 2) спирализация хромосом; 3) образование бивалентов; 4) расхождение хромосом к полюсам, 5) кроссинговер.
- Развитие половых клеток в яичнике идет до стадии: 1) яйцеклетки, 2) овоцита 2 порядка, 3) овоцита 1 порядка, 4) овогонии.
- Сперматоциты 2 порядка имеют генетическую характеристику: 1) $2n2c$, 2) $4n4c$, 3) $2n4c$, 4) $1n2c$.

Рекомендуемая литература:

Основная:

- Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник для вузов.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015, 480с.
- Биология: учебник для медвузов в 2-х т. / В.Н. Ярыгин. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014

Дополнительная:

- Козвонин В.А., Косых А.А., Родина Н.Е. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний и врожденных пороков развития: учебное пособие Киров: 2011.-88 с., илл.
- Коледаева Е.В., Родина Н.Е.. Общая генетика и генетика человека: учебное пособие/ Киров, 2016. – 69 с.
- Мутовин Г.Р., М. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие/ ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.: ил.
- Электронные ресурсы:
 - <http://omim.org/>

Раздел 1. Общая генетика.

Тема 1.3: Биосинтез белка. Регуляция экспрессии генов.

Цель: Изучить стадии биосинтеза белка и принципы регуляции генной активности.

Задачи:

Изучить особенности биосинтеза белка у про- и эукариот и его регуляцию.

Обучающийся должен знать:

1. Основные этапы биосинтеза белка у прокариот и эукариот.
2. Транскрипцию и процессинг у эукариот.
3. Особенности регуляции активности генов у прокариот и эукариот

Обучающийся должен уметь:

Составить схему биосинтеза белка.

Определять строение белка по структуре молекулы мРНК.

Обучающийся должен владеть:

Навыками использования информационных, библиографических ресурсов с целью получения научной информации и осуществления коммуникации в медицинском сообществе. Медико-биологическим понятийным аппаратом.

Самостоятельная аудиторная работа обучающихся по теме:**1. Ответить на вопросы по теме занятия:**

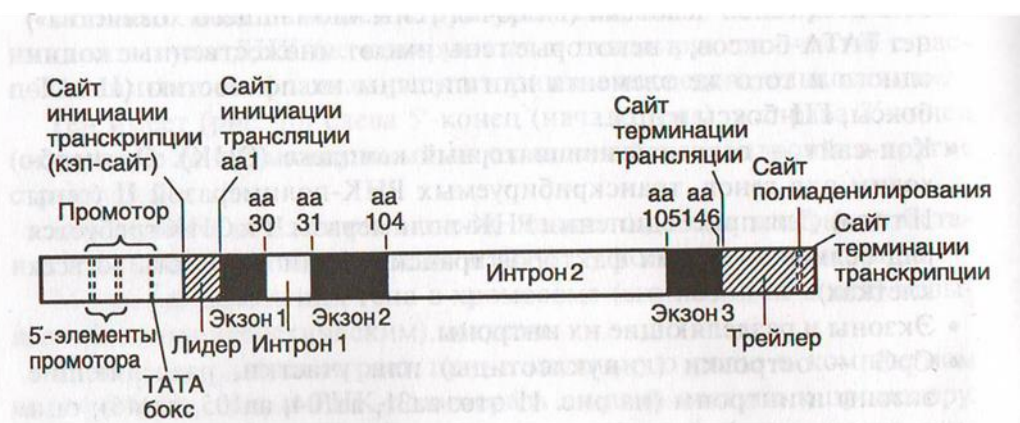
1. Биосинтез белка в клетке.
2. Транскрипция и ее особенности у про- и эукариот. Понятие транскриптома, его структура и функция.
3. Трансляция. Характеристика основных стадий.
4. Регуляция экспрессии генов у про- и эукариот.
5. Современные представления о репликации ДНК.

2 Практическая подготовка.**1) Выполнение практических заданий.****Работа 1. Строение гена эукариот.**

Цель работы: Изучить общее строение генов человека и зависимость влияния мутаций на синтез белка от их локализации в гене.

- 1) Проанализируйте структуру бета-глобинового гена человека. Перенесите данную схему в рабочую тетрадь. На рисунке обозначьте структурные элементы гена.

Рис. Структура бета-глобинового гена человека (по Гилберт С., 1995).



Это самый короткий ген у человека: 1100 п.н, образующих 3 экзона (90, 222 и 126 п.н.) и 2 интрона (116 и 646 п.н.). Он включает:

- Промотор (ТАТА-боксы – остатки тимина и аденина) и др. Боксы расположены перед точкой инициации (кэп-сайт).
- Кэп-сайт – основной инициаторный комплекс (ОИК) для присоединения РНК-полимеразы II.
- Экзоны и разделяющие их интроны.

- CpG – островки (динуклеотиды) или участки, разделяющие экзоны и интроны (aa31, aa104, aa105, aa146).
- 5' и 3' - нетранслируемые области.
- Трейлер - концевая часть молекулы иРНК, включающая нонсенс-кодон и поли-А последовательность.
- Небольшие регуляторные сайты, участвующие в инициации (кодон АТТ) или терминации трансляции (кодон ТАА).
- Небольшие регуляторные участки, необходимые для усиления (энхансеры), ослабления (сайленсеры) и терминации транскрипции.
- Участок сигнала полиаденилирования.

Работа 2. Биосинтез белка у прокариот и эукариот.

Изучите и зарисуйте схему процесса биосинтеза белка.

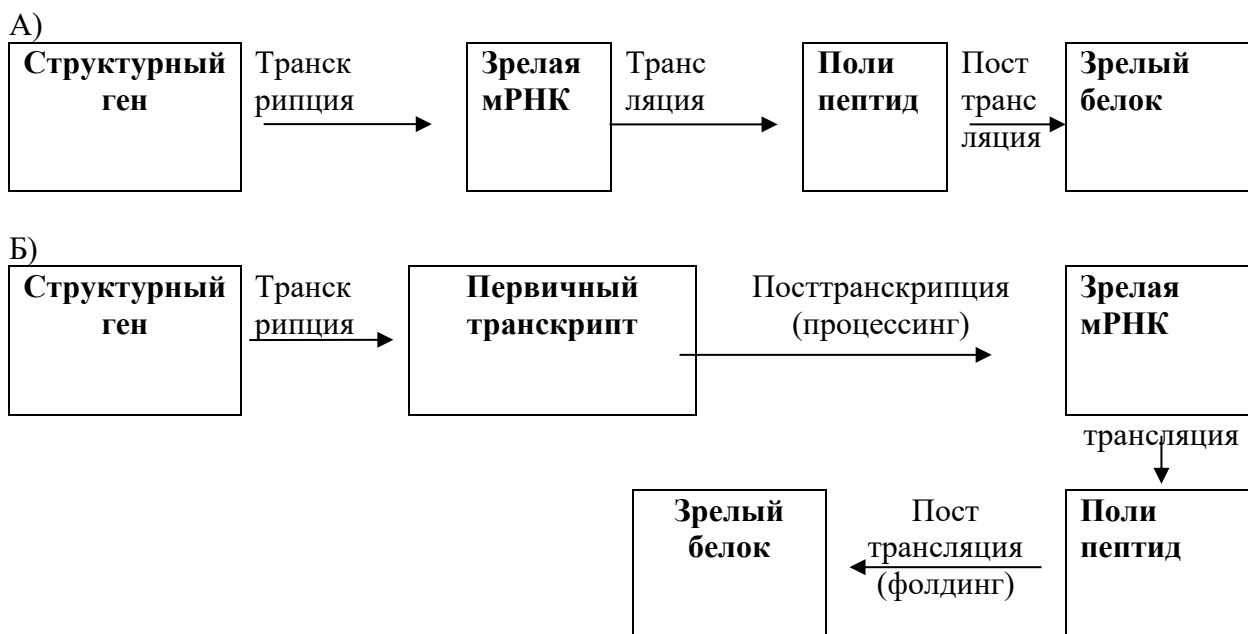


Схема 1. Биосинтез белка у прокариот (А) и эукариот (Б).

Работа 3. Принципы регуляции активности генов эукариот.

Изучите и запишите в рабочую тетрадь.

1. У эукариот отсутствует оперонная регуляция работы генов, так как гены, определяющие синтез ферментов одной цепи биохимических реакций, могут быть рассеяны в геноме и не имеют (в отличие от прокариот) единой регулирующей системы.
2. Регуляция транскрипции генов у эукариот комбинационная, т.е. активность каждого гена регулируется большим числом генов-регуляторов.
3. У многих эукариотических генов в ДНК имеется несколько зон, узнаваемых разными белками.
3. В регуляции экспрессии эукариотических генов важную роль играют гены энхансеры (усиливают транскрипцию) и гены-сайленсеры (тормозят транскрипцию).
4. В регуляции транскрипции участвуют гормоны, а в регуляции генной активности – гистоны хромосом.
5. Регуляция экспрессии генов осуществляется на всех этапах реализации наследственной информации.

3. Решить ситуационные задачи

Решите задачи на биосинтез белка:

- а) определение структуры ДНК по строению белка (задачи № 60-63, практикум с. 70-71);
- б) определение строения молекулы белка по структуре молекулы ДНК (задачи № 64-67, практикум с. 71-72);
- в) определение строения иРНК по структуре ДНК (задачи № 68-75, практикум с. 75-76);
- г) определение строения молекулы белка по структуре молекулы иРНК (задачи № 76-84, практикум с. 78-79).

3. Самостоятельная внеаудиторная работа студента.

- 1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.
- 2) Ответить на вопросы для самоконтроля:
 1. Биосинтез белка в клетке.
 2. Транскрипция и ее особенности у про- и эукариот. Понятие транскриптона, его структура и функция.
 3. Трансляция. Характеристика основных стадий.
 4. Регуляция экспрессии генов у про- и эукариот.
 5. Современные представления о репликации ДНК.
- 3) Проверить свои знания с использованием тестового контроля
 1. К реакциям матричного синтеза относятся:
 - а) репликация ДНК, б) фотосинтез, в) активация аминокислот, г) транскрипция.
 2. Элементарной единицей функции наследственного материала является: а) мутон, б) рекон, в) ген, г) оперон.
 3. Особенности строения молекулы ДНК:
 - а) две полинуклеотидные цепи, дезоксирибоза, азотистые основания А,Т,Ц, и Г
 - б) две полинуклеотидные цепи, дезоксирибоза, азотистые основания А,У,Ц, и Г
 - в) две полинуклеотидные цепи, рибоза, азотистые основания А,Т,Ц, и Г
 - г) одна полинуклеотидная цепь, дезоксирибоза, азотистые основания А,Т,Ц, и Г
 4. Посттранскрипционные процессы у эукариот включают:
 - а) синтез полипептидной цепочки, б) вырезание интронов, в) сшивание экзонов, г) активацию аминокислот, д) модификацию концов мРНК.
 5. Посттранскрипционные процессы у прокариот включают:
 - а) синтез полипептидной цепочки, б) вырезание интронов, в) сшивание экзонов, г) активацию аминокислот, д) модификацию концов мРНК; е) связывание с рибосомами
 6. Функциональная единица транскрипции прокариот включает:
 - а) промотор, б) энхансер, в) структурный ген, г) оператор, д) терминатор
 7. В репликации эукариот принимают участие ферменты:
 - а) РНК-полимераза, б) Аминоацил-тРНКсинтетаза, в) ДНК-полимераза, г) Лигаза, д) Трансфераза, е) топоизомераза.
 8. Установите правильную последовательность: Биосинтез белка у эукариот: 1) трансляция, 2) транскрипция, 3) процессинг, 4) посттрансляция.

4) В рабочей тетради заполнить терминологический словарь.

1. Транскрипция –
2. Сплайсинг –
3. Трансляция –
4. Альтернативный сплайсинг –
5. Репликация ДНК –
6. Процессинг –

Рекомендуемая литература:

Основная:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник для вузов.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015, 480с.
2. Биология: учебник для медвузов в 2-х т. / В.Н. Ярыгин. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014

Дополнительная:

1. Козвонин В.А., Косых А.А., Родина Н.Е. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний и врожденных пороков развития: учебное пособие Киров: 2011.-88 с., илл.
2. Коледаева Е.В., Родина Н.Е.. Общая генетика и генетика человека: учебное пособие/ Киров, 2016. – 69 с.
3. Мутовин Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие/ ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.: ил.
4. Электронные ресурсы:
 - 3) <http://omim.org/>

Раздел 1. Общая генетика.

Тема 1.4: Основы генетики. Закономерности моногенного наследования. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов. Сцепленное наследование.

Цель: Изучить закономерности наследования, установленные Менделем и научиться использовать полученные теоретические знания для анализа наследования менделирующих признаков человека. Изучить формы взаимодействия генов и их значение в становлении фенотипа. Изучить основные положения хромосомной теории наследственности, сцепленное наследование и явление кроссинговера.

Задачи:

1. Изучить закономерности наследования признаков, установленные Г.Менделем. Изучить цитологические основы законов Менделя.
2. Изучить правила вероятности, применять их в решении медико-генетических задач.
3. Сформировать навыки решения задач на законы Менделя и правила вероятности.
4. Изучить формы взаимодействия генов и их роль в формировании фенотипа.
5. Освоить навыки решения ситуационных генетических задач на аллельные и неаллельные взаимодействия генов.
6. Изучить особенности сцепленного наследования признаков.
7. Освоить навыки решения ситуационных генетических задач на сцепленное наследование и кроссинговер.

Обучающийся должен знать:

1. Генетическую символику и генетическую терминологию.
2. Основные закономерности наследования, установленные Менделем.
3. Цитологические основы моно- и дигибридного скрещивания.
4. Правила вероятности.
5. Виды взаимодействия аллельных и неаллельных генов.
6. Моногенно наследуемые признаки человека.
7. Особенности решения задач при полигибридных скрещиваниях.
8. Основные положения хромосомной теории наследственности.
9. Особенности наследования сцепленных признаков.
10. Сущность и биологическое значение сцепления генов и кроссинговера.
11. Особенности решения задач на сцепленное наследование.
12. Варианты сцепленного с полом наследования у человека.

Обучающийся должен уметь:

1. Решать задачи на моно- и полигенное наследование.
2. Прогнозировать вероятность проявления в потомстве человека нормальных и патологических признаков.

3. На основании данных о фенотипах детей сделать вывод о генотипе родителей.
4. Решать задачи на аллельные и неаллельные взаимодействия генов.
5. Определять формы взаимодействия генов.
6. Отличать по результатам анализирующего скрещивания сцепленное наследование от не сцепленного.
7. Решать задачи на сцепленное наследование и кроссинговер.

Обучающийся должен владеть:

Навыками использования информационных, библиографических ресурсов с целью получения научной информации и осуществления коммуникации в медицинском сообществе. Навыками письменного аргументированного изложения собственной точки зрения и решения генетических задач. Медико-биологическим понятийным аппаратом.

Самостоятельная аудиторная работа обучающихся по теме.

1. Ответить на вопросы по теме занятия

1. Дайте определение понятий «наследование» и «наследственность».
2. Какие гены называются аллельными и за развитие каких признаков они отвечают?
3. Что такое гибридологический метод исследования и каковы его возможности?
4. В чем заключается суть законов Г. Менделя? Каковы цитологические основы законов Менделя?
5. Почему законы Г. Менделя носят статистический характер?
6. Назовите условия менделирования признаков и приведите примеры таких признаков у человека.
7. Какое скрещивание называется анализирующим и почему? Приведите примеры. Значение анализирующего скрещивания в генетическом анализе.
8. Назовите типы взаимодействия неаллельных генов.
9. В чём состоит принцип комплементарного взаимодействия генов?
10. Чем отличается явление доминирования от эпистаза?
11. Какое биологическое и медицинское значение имеют явления полимерии, эпистаза и комплементарного взаимодействия генов?
12. Каков генетический механизм плейотропного действия гена? Приведите примеры у человека.
13. Сформулируйте основные положения хромосомной теории.
14. Что такое группа сцепления?
15. В чем заключается явление неполного сцепления генов и каковы его причины?
16. Как определяется расстояние между генами в хромосоме и сила сцепления между ними?
17. Назовите особенности наследования признаков, сцепленных с полом.
18. Какие принципы лежат в основе составления генетических карт хромосом?
19. В чем заключаются особенности генетического картирования у человека?

2. Практическая подготовка.

1) Выполнить практические задания.

Работа 1. Решите задачи на законы Г. Менделя:

- а) Дано скрещивание $AaBbCc \times aaBbCc$. Признаки менделируют. Написать гаметы, общее расщепление по фенотипу и число разных фенотипов и генотипов от данного скрещивания.
- б) Провести анализирующее скрещивание с особью, имеющей генотип $AaBb$.

Работа 2. Решите задачи на взаимодействие аллельных генов:

1. Редкий ген a вызывает у человека наследственную анофтальмию (отсутствие глазных яблок). Аллельный ген A обуславливает нормальное развитие глаз. У гетерозигот глазные яблоки уменьшены. Мужчина, гетерозиготный по данному гену, женился на женщине с нормальным развитием глаз. Какое расщепление по фенотипу можно ожидать в потомстве?

2. Резус-положительная женщина II группы крови, отец которой был резус-отрицательным I группы, вышла замуж за резус-отрицательного мужчину I группы. Какова вероятность того, что ребенок унаследует оба признака отца?

Работа 3. Решите задачи на взаимодействие неаллельных генов:

1) У человека нормальный слух определяется комплементарными генами С и Е, один из видов врожденной глухоты – рецессивными аллелями этих генов с и е. От брака мужчины и женщины, страдающих глухотой, все дети имели нормальный слух. 1) Определить генотипы родителей и детей. 2) Определить вероятность рождения больных детей от брака гетерозиготных по обоим признакам родителей.

2) У тыквы ген А подавляет развитие окраски плодов. Его рецессивный аллель а не мешает окраске развиваться. Ген В определяет желтый цвет плодов, а его рецессивная аллель в – зеленый цвет. Какая окраска плодов будет при следующих скрещиваниях:

а) АаВв х АаВв, б) Аавв х ааВВ, в) Аавв х ааВв, г) ааВв х аавв?

3) Допустим, что синяя окраска цветков василька определяется двумя парами неаллельных генов А и В, взаимодействующих по типу кумулятивной полимерии. Их рецессивные аллели определяют белую окраску. При скрещивании двух растений с синей окраской в потомстве оказалось 75 растений с синей окраской цветков и 5 растений с белой окраской цветков. При этом интенсивность окраски варьировала. Каковы генотипы родителей и потомства?

Работа 4. Решите задачи на сцепленное наследование:

Генотип особи АаВв. Гены А и В – сцеплены. Расположите гены в хромосомах и запишите в альбом, какие образуются гаметы при полном и неполном сцеплении генов.

Работа 5. Выполните упражнения:

Особь имеет генотип KkMmPp

1. Гены К, М, Р менделируют. Расположите гены в хромосомах и напишите гаметы.
2. Гены К, М, Р находятся в одной группе сцепления. Расположите гены в хромосомах и напишите гаметы.
3. Гены К, М, Р находятся в одной группе сцепления, но имеет место кроссинговер между генами К и М в 20% случаев. Расположите гены в хромосомах и напишите гаметы.
4. Гены К и М находятся в одной группе сцепления, ген Р – в другой группе сцепления. Расположите гены в хромосомах и напишите гаметы.

Самостоятельная внеаудиторная работа обучающихся по теме:

- 1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.
- 2) Ответить на вопросы для самоконтроля:
 1. Наука генетика - определение, задачи, значение для медицины.
 2. Основные понятия генетики (наследственность, наследование, доминантность, рецессивность, аллельные гены, гомо- и гетерозиготность).
 3. Понятие о фенотипе и генотипе. Важнейшие свойства генов.
 4. Методы генетического анализа. Гибридологический метод изучения наследственности.
 5. Законы Г. Менделя, их цитологические основы.
 6. Статистический характер законов Менделя. Правила вероятности.
 7. Менделирующие признаки человека.
 8. Типы взаимодействия аллельных генов.
 9. Закономерности наследования групп крови у человека по системе АВО и резус - фактору.
 10. Типы взаимодействия генов из разных аллельных пар (комплементарность, полимерия, эпистаз).
 11. Плейотропия. Примеры плейотропного действия генов у человека.
 12. Когда и кем было обнаружено явление сцепления признаков?
 13. В каких опытах была экспериментально обоснована хромосомная теория наследственности? Ее основные положения.

14. Полное и неполное сцепление генов. Кроссинговер.
15. Особенности наследования признаков, сцепленных с полом.
16. Факторы, влияющие на частоту кроссинговера.
17. Генетические и цитологические карты хромосом.

3) Проверить свои знания с использованием тестового контроля

Выбрать правильный ответ (ответы).

1. Аллельные гены: 1) располагаются в гомологичных локусах гомологичных хромосом, 2) располагаются в разных локусах одной хромосомы, 3) отвечают за разные признаки, 4) отвечают за разные варианты одного признака.
2. Организм, гомозиготный по двум признакам, образует гаметы: 1) АВ, 2) АВ и Ав, 3) ав, 4) АВ и ав.
3. При скрещивании двух дигетерозигот наблюдается расщепление по фенотипу: 1) 9:3:3:1, 2) 3:1, 3) 2:2, 4) 1:2:1, 5) расщепление не наблюдается.
4. Вероятность рождения гомозиготного по рецессивному признаку ребенка у гетерозиготных родителей составляет: 1) 50%, 2) 12,5%, 3) 25%, 4) 75%.
5. Вероятность рождения гетерозиготного ребенка у гетерозиготных родителей составляет: 1) 50%, 2) 12,5%, 3) 25%, 4) 75%.
6. При неполном доминировании в моногибридном скрещивании наблюдается расщепление: 1) 1:1 по фенотипу и генотипу, 2) 3:1 по фенотипу и 1:2:1 по генотипу, 3) 1:2:1 по фенотипу и генотипу.
7. Вероятность рецус-конфликта при браке рецус-положительной гомозиготной матери и рецус-отрицательного отца: 1) 50%, 2) 100%, 3) 0%, 4) 25%
8. При комплементарном взаимодействии новое качество признака проявится у особей с генотипами: 1) ААвв, 2) ааВВ, 3) АаВв, 4) Аавв, 5) ААВВ, 6) ААВв
9. Неаллельные гены: 1) располагаются в гомологичных локусах гомологичных хромосом, 2) располагаются в разных локусах одной хромосомы, 3) отвечают за разные признаки, 4) отвечают за разные варианты одного признака.
10. Количество групп сцепления у человека: 1) 23, 2) 22, 3) 45, 4) 46

4) Решить ситуационные задачи

1. Задачи для самостоятельного разбора

Задачи на законы Менделя и правила вероятности (см. "общая генетика и генетика человека", 2016г., с.8-9 №1-6, с.12-13 № 1-5, с.15 №1-7).

Решите генетические задачи на взаимодействие аллельных и неаллельных генов только из раздела **внеаудиторной** работы, из учебного пособия 2016г. «Общая генетика и генетика человека» стр.17 з.№ 1,2; стр.19 з.№ 1-5, стр.23 1-2, стр. 26 з.№ 1-3, стр.28 1,2.

Решите генетические задачи на сцепленное наследование и кроссинговер (См. «Общая генетика и генетика человека», 2016) с.31 №1-5, с.34-35 № 1-4.

2. Алгоритм разбора задачи на законы Г.Менделя:

- 1) выписать условия задачи с использованием генетических символов;
- 2) определить генотипы родителей;
- 3) провести скрещивание и рассчитать вероятные генотипы потомства в зависимости от поставленной задачи.
- 4) выписать ответ.

Пример разбора задачи по алгоритму:

У человека широкие ноздри доминируют над узкими, а высокая переносица – над низкой. Какой нос могут иметь дети от брака дигетерозиготной женщины и мужчины с узкими ноздрями и низкой переносицей?

1) Записываем условия задачи с использованием генетических символов:

А – широкие ноздри

а – узкие

В – высокая переносица

в – низкая переносица

2) Определяем генотипы родителей. В условии задачи сказано, что женщина дигетерозигота, следовательно ее генотип **AaBb**;

Мужчина имеет только рецессивные признаки, значит он по этим признакам гомозиготен – **aabb**.

3) Определяем вероятные генотипы и фенотипы потомства от данного брака:

P: AaBb x aabb

G: AB, Ab, aB, ab  ab 

F₁: 1AaBb : 1Aabb : 1aaBb : 1aabb
 Шир.н. Шир.н. Узк.н. Узк.н.
 Выс.пер. низк.пер Выс.пер низк.пер

4) С вероятностью по 25% дети могут быть с широкими ноздрями и высокой переносицей, широкими ноздрями и низкой переносицей, узкими ноздрями и высокой переносицей, узкими ноздрями и низкой переносицей.

3. Алгоритм разбора задачи на взаимодействие генов:

- 1) выписать условия задачи с использованием генетических символов;
- 2) определить тип взаимодействия генов;
- 3) определить генотипы родителей;
- 4) провести скрещивание и рассчитать вероятные генотипы потомства в зависимости от поставленной задачи.
- 5) выписать ответ.

2. Пример разбора задачи по алгоритму:

Редкий ген **a** вызывает у человека наследственную анофтальмию (отсутствие глазных яблок). Аллельный ген **A** обуславливает нормальное развитие глаз. У гетерозигот глазные яблоки уменьшены. Мужчина, гетерозиготный по данному гену, женился на женщине с нормальным развитием глаз. Какое расщепление по фенотипу можно ожидать в потомстве?

1) Записываем условия задачи с использованием генетических символов:

AA – нормальные глазные яблоки

aa – отсутствие глазных яблок

Aa – глазные яблоки уменьшены

2) Тип взаимодействия аллельных генов – неполное доминирование.

3) Определяем генотипы родителей. В условии задачи сказано, что женщина имеет нормальное зрение, следовательно ее генотип **AA**;

Мужчина гетерозиготен, значит он имеет генотип – **Aa**.

3) Определяем вероятные генотипы и фенотипы потомства от данного брака:

P: AA x Aa

G: A  A, a 

F₁: 1AA : 1Aa
 Норма уменьшены

4) С вероятностью по 50% (1:1) могут родиться дети с нормальными глазными яблоками и с уменьшенными глазными яблоками.

5) Выполните упражнения:

Работа 1. Определение типа взаимодействия генов.

Оформите в альбоме таблицу:

Формы взаимодействия генов	Фенотипические Классы	Характеристика взаимодействия
----------------------------	-----------------------	-------------------------------

1. Комплементарное	а) 9 : 3 : 3 : 1 9AB:3Ab:3aB:1ab	Доминантные аллели имеют самостоятельное фенотипическое проявление. Будучи в генотипе вместе (AB), они обуславливают новый признак. Каждая из рецессивных аллелей имеет самостоятельное фенотипическое проявление.
	б) 9 : 6 : 1 9AB:3Ab:3aB:1ab	Доминантные и рецессивные аллели не имеют самостоятельного фенотипического проявления. Только будучи в генотипе вместе (AB) и (ab), они обуславливают признак.
	в) 9 : 7 9AB:3Ab:3aB:1ab	То же
	г) 9 : 3 : 4 9AB:3Ab:3aB:1ab	Доминантные и рецессивные аллели обладают самостоятельным фенотипическим проявлением.
2. Эпистаз 2.1. Доминантный эпистаз	а) 12 : 3 : 1 9AB:3Ab:3aB:1ab	Признак подавляется доминантным супрессором (ингибитором).
	б) 13 : 3 9AB:3Ab:3aB:1ab	Наблюдается в том случае, если рецессивная подавляемая аллель имеет тот же фенотипический эффект, что и доминантный супрессор.
2.2. Рecessивный эпистаз	9 : 3 : 4 9AB:3Ab:3aB:1ab	Аналогичен одному из комплементарных взаимодействий (1г).
3. Полимерия 3.1. Некумулятивная	15 : 1 9A ₁ A ₂ :3A ₁ a ₂ :3a ₁ A ₂ :1a ₁ a ₂	Характер проявления признака не меняется в зависимости от числа доминантных генов в генотипе.
3.2. Кумулятивная	1 : 4 : 6 : 4 : 1 1A ₁ A ₁ A ₂ A ₂ - 2A ₁ a ₁ A ₂ A ₂ 2A ₁ A ₁ A ₂ a ₂ 1A ₁ A ₁ a ₂ a ₂ 1a ₁ a ₁ A ₂ A ₂ 4A ₁ a ₁ A ₂ a ₂ 2A ₁ a ₁ a ₂ a ₂ 2a ₁ a ₁ A ₂ a ₂ 1a ₁ a ₁ a ₂ a ₂	Степень выраженности признака зависит от числа доминантных генов. 1 вариант - 4А 4 варианта - 3А 6 вариантов – 2А 4 варианта – 1А 1 вариант без А

Работа 2. Определение типа наследования и расстояния между генами по результатам анализирующего скрещивания.

Заполните следующую таблицу:

Генотип особей	Результаты анализирующего скрещивания	Указать положение генов в хромосомах родителей	Указать характер наследования, определить силу сцепления	Формула для определения расстояния между генами
AaBb	AB=Ab=aB=ab=25%			

DdFf	DF=df=50%			
MmNn	MN=mn=47% Mn=mN=3%			
PpQq	Pq=pQ=48% PQ=pq=2%			

Рекомендуемая литература:

Основная:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник для вузов.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015, 480с.
2. Биология: учебник для медвузов в 2-х т. / В.Н. Ярыгин. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014

Дополнительная:

1. Козвонин В.А., Косых А.А., Родина Н.Е. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний и врожденных пороков развития: учебное пособие Киров: 2011.-88 с., илл.
2. Коледаева Е.В., Родина Н.Е.. Общая генетика и генетика человека: учебное пособие/ Киров, 2016. – 69 с.
3. Мутовин Г.Р.. М. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие/ ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.: ил.
4. Электронные ресурсы:

<http://omim.org/>

Раздел 1. Общая генетика.

Тема 1.5: Изменчивость и ее формы. Классификация и медицинское значение мутаций.

Пенетрантность и экспрессивность как проявление модификационной изменчивости.

Цель: Изучить основные формы изменчивости, механизмы их возникновения, значение для адаптации к условиям среды при эволюции и индивидуальном развитии организмов. Рассмотреть закономерности наследования. Изучить основные типы мутаций, механизмы их возникновения в период гаметогенеза.

Задачи:

1. Изучить причины возникновения, классификацию и медицинское значение разных форм изменчивости;
2. Изучить классификацию мутаций и медицинское значение мутаций.
3. Сформировать навыки решения задач на разные формы изменчивости.

Обучающийся должен знать:

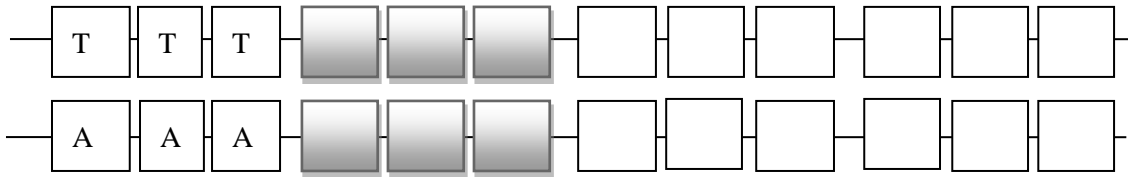
1. Классификацию форм изменчивости;
2. Медицинское значение мутаций;
3. Механизмы возникновения, результаты и биологическую роль разных форм изменчивости;
4. Генные и хромосомные мутации у человека, их последствия для организма.
5. Экспрессивность и пенетрантность, способы определения пенетрантности.

Обучающийся должен уметь:

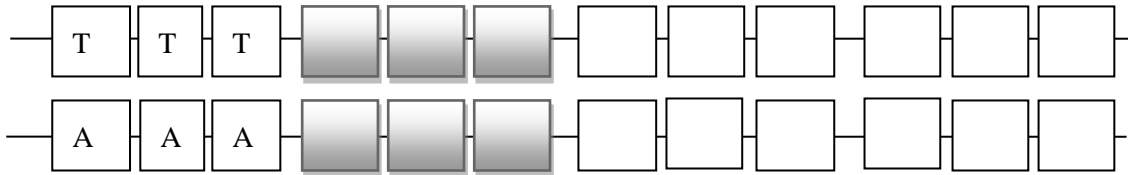
1. Решать задачи на формы изменчивости и пенетрантность.
2. Идентифицировать хромосомные мутации по фотографиям кариотипа человека.

Обучающийся должен владеть:

Делеция, приводящая к сдвигу рамки считывания.

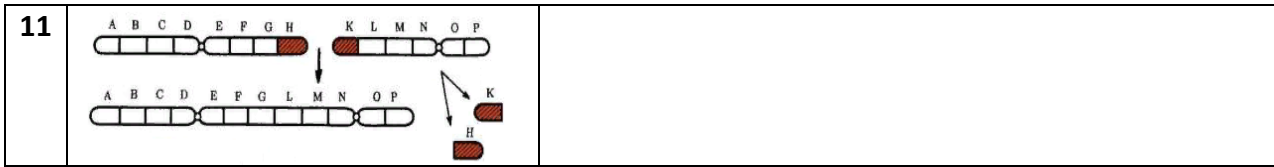


Инсерция, приводящая к сдвигу рамки считывания.



2) Определить тип хромосомных мутаций, дать определения.

Структурные изменения хромосом	Тип хромосомной aberrации (мутации)
1 	
2 	
3 	
4 	
5 	
6 	
7 	
8 	
9 	
10 	

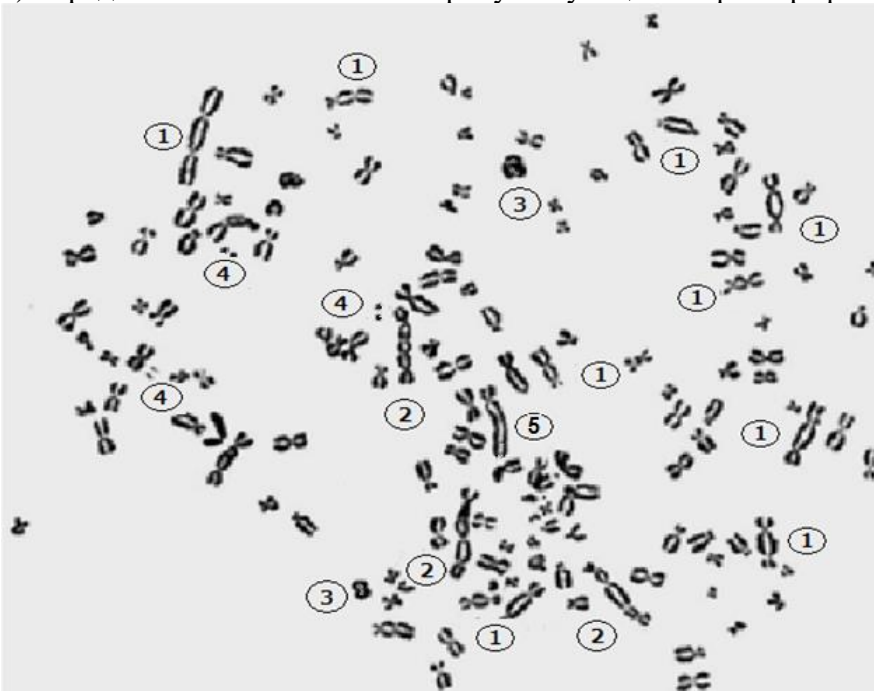


3) Определить тип геномных мутаций.

	$3n$	
	$4n$	
	$(2n-2)$	
	$(2n-1)$	
	$(2n+1)$	
	$(2N+2)$	

Работа 2. Для закрепления теоретического материала выполните следующие задания:

- рассмотрите на фотографии кариотип человека, имеющего дицентрические хромосомы; объясните, какая хромосомная мутация произошла у данного больного;
- выскажите соображения о рождении здоровых и больных детей у фенотипически здоровой женщины, имеющей сбалансированный генотип с транслокацией 21-ой хромосомы на 13-ю. Какие гаметы образуются по этим парам хромосом? Какие генотипы могут быть у потомства?
- определите известные вам и присутствующие на фотографии нарушения кариотипа:



- _____
 - _____
 - _____
 - _____
 - _____
- Др. _____

Что можно сказать о характере и возможных причинах данных нарушений кариотипа.

Самостоятельная внеаудиторная работа обучающихся по теме:

- Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.
- Ответить на вопросы для самоконтроля:

1. Основные формы изменчивости, определение.
2. Модификационная изменчивость признаков у человека, ее адаптивное значение.
3. Пенетрантность и экспрессивность гена как проявление модификационной изменчивости.
4. Понятие о фенкопиях и генокопиях.
5. Виды генотипической изменчивости.
6. Комбинативная изменчивость, ее причины и значение.
7. Мутационная изменчивость, причины возникновения.
8. Принципы классификации мутаций.
10. Значение генных и хромосомных мутаций в патологии человека.

3). Проверить свои знания с использованием тестового контроля:

Выбрать правильный ответ (ответы).

1. Норма реакции определяется: 1) средой, 2) генотипом, 3) фенотипом, 4) сцеплением генов.
2. Степень выраженности признака: 1) пенетрантность, 2) экспрессивность, 3) плейотропия, 4) полимерия.
3. В течение нескольких поколений могут передаваться и вызывать наследственные болезни мутации: 1) генеративные генные, 2) соматические генные, 3) генеративные геномные, 4) соматические геномные.
4. Заболевания человека, вызванные геномными мутациями, называются: 1) мультифакториальными, 2) генными, 3) геномными, 4) хромосомными.
5. К геномным мутациям относятся: 1) трисомии, 2) моносомии, 3) транслокации, 4) полиплоидия.
6. К генным болезням человека относятся: 1) фенилкетонурия, 2) синдром Дауна, 3) гемофилия, 4) синдром Шерешевского-Тернера.
7. К антимутиационным механизмам относятся: 1) многократные повторы генов, 2) парность хромосом, 3) рекомбинация, 4) репарация, 5) репликация.
8. При пенетрантности гена 100% ген проявится у: 1) 50% особей, 2) 100% особей, 75% особей.

4) Решить ситуационные задачи

Решите задачи на пенетрантность и экспрессивность:

1. У человека врожденная форма сахарного диабета определяется аутосомно-рецессивным геном с пенетрантностью 25%. Определить вероятность рождения ребенка с заболеванием от брака больной матери и здорового отца, если известно, что бабушка по линии отца был болен врожденной формой сахарного диабета.
2. Отосклероз (поражение слуховых косточек) наследуется как аутосомно-доминантный признак с пенетрантностью 30%. Определите вероятность рождения детей с аномалией в семье, где мать гетерозиготна в отношении этого признака.
3. В одной палате лежат 10 больных одним и тем же наследственным заболеванием. Можно ли предполагать, что у всех степень тяжести заболевания, а также прогнозы на будущее будут одинаковые? Ответ аргументируйте.
4. Пациент направлен на медико-генетическую консультацию врачом-андрологом в связи с первичным бесплодием. У больного отмечается высокий рост, евнухоидные пропорции тела. В анализе спермы снижено количество и подвижность сперматозоидов. Половой хроматин обнаружен в 30% клеток. Какие исследования необходимы для окончательной диагностики? Поставьте диагноз заболевания. Запишите кариотип больного.
5. В овогенезе произошла Робертсоновская транслокация между 15 и 21-ой хромосомами. Какова вероятность рождения детей с хромосомной болезнью?
6. Пациент направлен на медико-генетическую консультацию врачом-андрологом в связи с первичным бесплодием. У больного отмечается высокий рост, евнухоидные пропорции тела. В анализе спермы снижено количество и подвижность сперматозоидов. Половой хроматин обнаружен в 30% клеток. Какие исследования необходимы для окончательной диагностики? Поставьте диагноз заболевания. Запишите кариотип больного.

7. Пробанд, женщина 30 лет, обращается в консультацию для прогноза потомства. Первая беременность закончилась рождением ребенка с фенотипом синдрома Патау. Ребенок умер вскоре после рождения. Две последующие беременности заканчивались выкидышами. Кариотип пробанда 45,XX,t13q/13q, мужа – 46,XY. Дать прогноз потомства.

Алгоритм разбора задачи:

- 1)выписать условия задачи с использованием генетических символов;
- 2)определить тип взаимодействия генов;
- 3)определить генотипы родителей;
- 4)провести скрещивание и рассчитать вероятные генотипы потомства в зависимости от поставленной задачи.
- 5) выписать ответ.

5) В рабочей тетради заполнить терминологический словарь.

1.	Точковая мутация	
2.	Миссенс-мутация	
3.	Нейтральная (молчащая) мутация	
4.	Нонсенс-мутация	
5.	Регуляторная мутация	
6.	Сплайсинговая мутация	
7.	Мажорная мутация	
8.	Кариотип	
9.	Хромосомные мутации	
10.	Геномные мутации	
11.	Интерстициальная делеция	
12.	Терминальная делеция –	
13.	Изохромосома	
14.	Парацентрическая инверсия	

15.	Перицентрическая инверсия	
16.	Робертсоновская транслокация	
17.	Мозаицизм	
18.	Анеуплоидия	
19.	Полиплоидия	

Рекомендуемая литература:

Основная:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник для вузов.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015, 480с.
2. Биология: учебник для медвузов в 2-х т. / В.Н. Ярыгин. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014

Дополнительная:

1. Козвонин В.А., Косых А.А., Родина Н.Е. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний и врожденных пороков развития: учебное пособие Киров: 2011.-88 с., илл.
2. Коледаева Е.В., Родина Н.Е.. Общая генетика и генетика человека: учебное пособие/ Киров, 2016. – 69 с.
3. Мутовин Г.Р.. М. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие/ ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.: ил.
4. Электронные ресурсы:

<http://omim.org/>

Раздел 1. Общая генетика.

Тема 1.6: Методы генетики человека: генеалогический, биохимический, цитогенетический и молекулярно-генетический.

Цель: Познакомиться с генеалогическим методом изучения наследственности человека; показать его значение для диагностики, прогнозирования и профилактики наследственных болезней. Овладеть принципами составления и анализа родословных, научиться определять роль наследственности и среды в формировании признака. Познакомиться с цитогенетическими методами изучения наследственности человека; показать их значение для диагностики, прогнозирования и профилактики наследственных болезней. Овладеть принципами анализа кариотипа. Познакомиться методами ДНК-диагностики.

Задачи:

1. Изучить принципы и возможности генеалогического, цитогенетических и молекулярно-генетических методов в генетике человека.
2. Освоить принцип составления и анализа родословных на примере патологических признаков человека.
3. Составить и проанализировать кариотип человека в норме и при патологии.
4. Провести определение полового хроматина в клетках слизистой щеки.
5. Сформировать навыки решения ситуационных генетических задач с использованием данных генеалогического метода.

Обучающийся должен знать:

1. Особенности человека как объекта генетических исследований.

2. Принципы составления родословных.
3. Условные обозначения, используемые при составлении родословных таблиц.
4. Принципы и возможности медико-генетического консультирования. 2. Этапы медико-генетического консультирования.
5. Принципы и возможности использования генеалогического, цитогенетических методов.
6. Этапы интерфазного и метафазного цитогенетических методов.
7. Цитогенетическую характеристику основных хромосомных синдромов.

Обучающийся должен уметь:

1. Составлять и анализировать родословные.
2. Проводить анализ кариотипа человека по хромосомному набору.
3. Проводить экспресс-анализ по половым хромосомам.
4. Интерпретировать результаты генетического анализа, результаты лабораторных методов диагностики наследственных болезней у человека.

Обучающийся должен владеть:

Навыками использования информационных, библиографических ресурсов с целью получения научной информации и осуществления коммуникации в медицинском сообществе. Навыками письменного аргументированного изложения собственной точки зрения и решения генетических задач. Методами изучения наследственности человека. Медико-биологическим понятийным аппаратом.

Самостоятельная аудиторная работа обучающихся по теме:

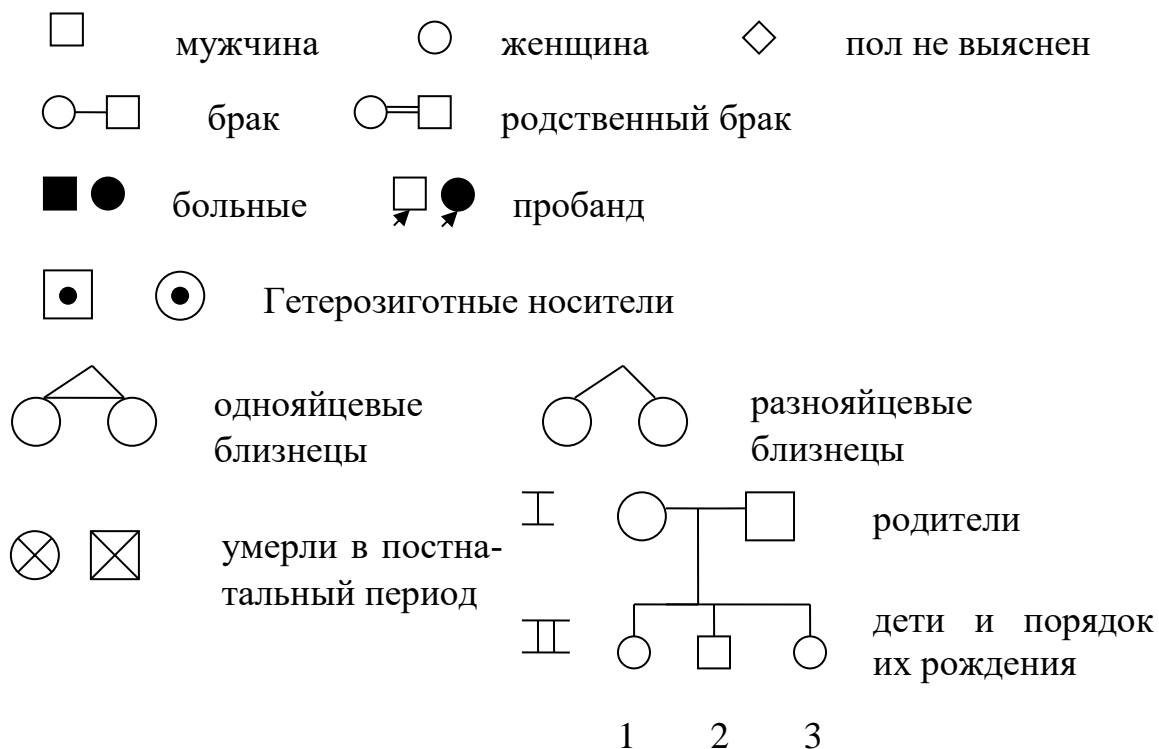
1. Ответить на вопросы по теме занятия

1. Каковы основные задачи генетики человека?
2. Методы изучения наследственности человека: генеалогический, биохимический, молекулярно-генетический, цитогенетический. Их сущность, возможности и значение.
3. Трудности, связанные с изучением наследственности человека.
4. Клинико-генеалогический метод, его возможности и значение в медико-генетическом консультировании.
5. Показания для проведения клинико-генеалогических исследований.
6. Как составляются и анализируются родословные?
7. Типы и варианты наследования признаков. Определение типа наследования.
8. На примере родословных, представленных на таблицах, разобрать принципы составления и анализа родословных; сделать заключение о вероятности появления признака у детей.
9. Генетика человека и евгенические программы.
10. С какой целью используется цитогенетический метод в генетике человека?
11. Значение интерфазных методов.
12. Этапы и значение метафазных методов в генетике человека.

2. Практическая подготовка.

1) Выполнить практические задания.

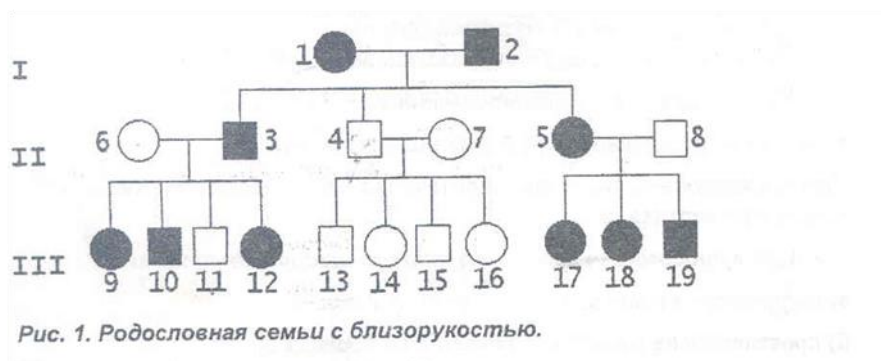
Работа 1. Изучить условные обозначения, используемые при составлении родословных таблиц, предложенные Г. Юстом в 1931 году. Зарисовать в тетрадь.



Работа 2. Решить задачи на клинико-генеалогический метод.

1) На рис. 1 дана родословная семьи с близорукостью. Перенесите рисунок в тетрадь, проанализируйте данные родословной и определите:

1. тип наследования признака;
2. вероятные генотипы членов родословной;
3. вероятность рождения больных детей в семье от брака 3 и 6.



2) На рис. 2 дана родословная семьи с врожденной глухотой. Перенесите рисунок в альбом. Определите:

1. тип наследования признака;
2. вероятные генотипы членов родословной;
3. вероятность рождения здоровым 3-го ребенка от брака 3 и 7;
4. вероятность рождения больных детей от брака 11 и 12.

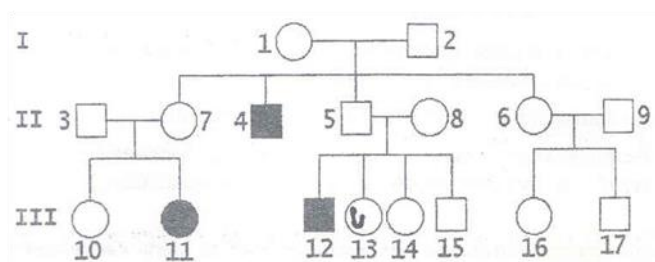


Рис. 2. Родословная семьи с врожденной глухотой.

3) Проанализируйте родословную семьи с гемофилией (рис. 3).

Определите:

1. тип наследования признака;
2. вероятные генотипы членов родословной;
3. вероятность рождения больных и здоровых детей от брака 1 и 2; 5 и 9.

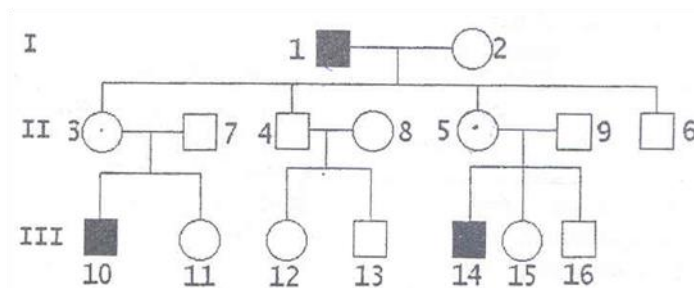
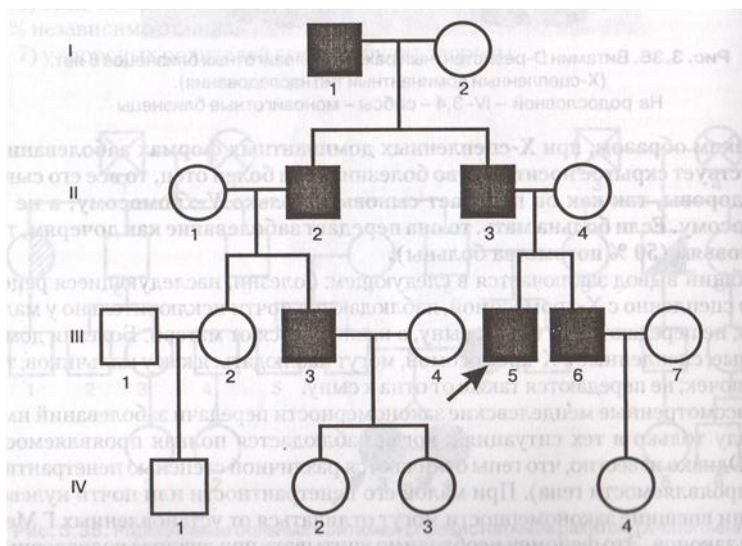


Рис. 3. Родословная семьи с гемофилией.

4) Проанализируйте родословную семьи с гипертрихозом. Определите:

1. тип наследования,
2. генотипы членов родословной,
3. вычислите вероятность рождения детей с гипертрихозом от брака 1 и 2 (II),
4. определите пол этих детей.



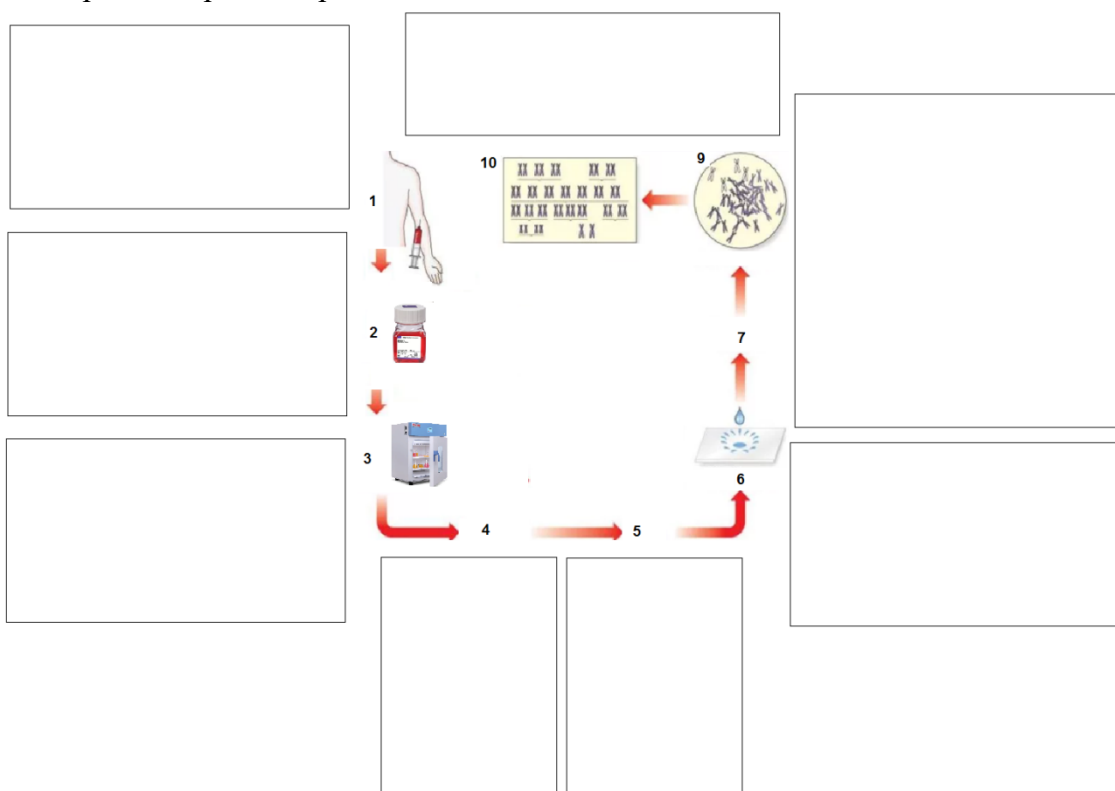
Работа 3. Используя таблицы, разобрать принципы и возможности цитогенетических методов исследования в генетике человека.

К *цитогенетическим методам* исследования относятся:

- 1) Микроскопическое изучение кариотипа человека в норме и при патологии на стадии метафазы митоза (метафазный метод);
- 2) Микроскопические методы определения полового хроматина в интерфазных клетках эпителия слизистой ротовой полости или в нейтрофилах (интерфазный метод).

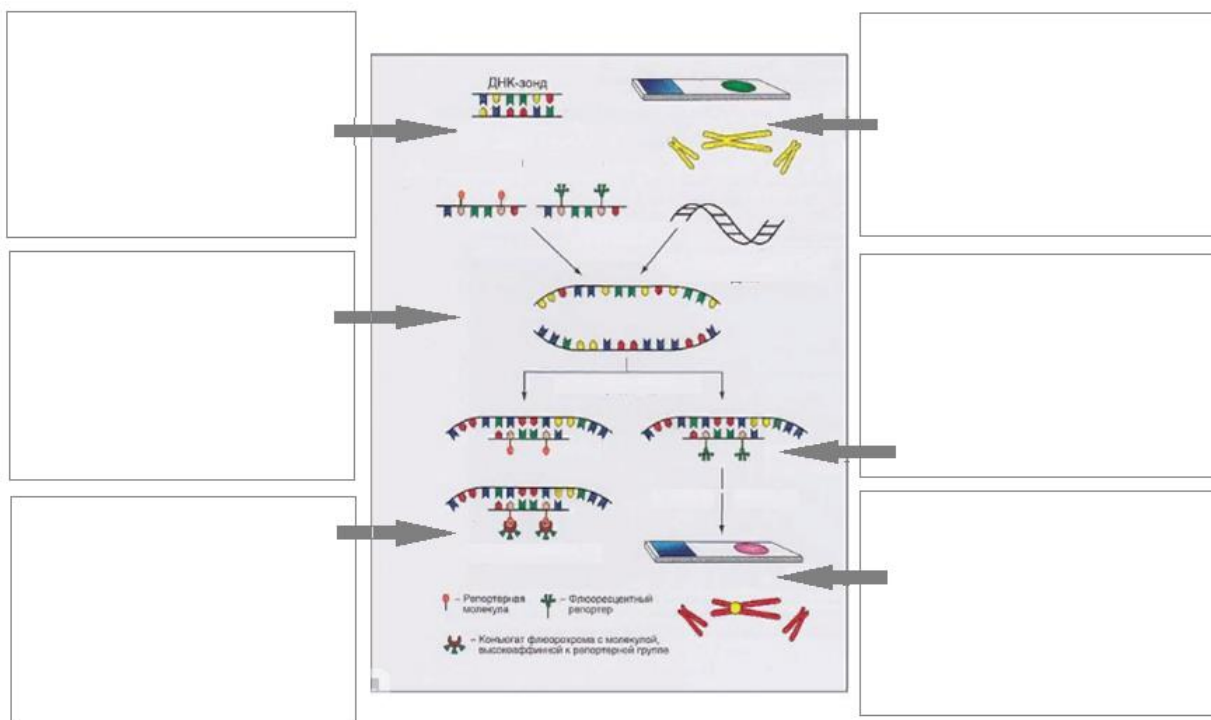
Стандартное цитогенетическое исследование (метафазный анализ).

На схеме указать основные этапы культивирования лимфоцитов периферической крови при стандартном кариотипировании.



Молекулярно-цитогенетическое исследование. FISH-метод.

На схеме указать основные этапы реакции флуоресцентной in situ гибридизации (FISH).



Работа 4. Составление и анализ кариотипа человека. Из разрезанных хромосом составьте кариотип человека согласно Денверской системе классификации и сравните его с идиограммой здорового человека.

Алгоритм анализа хромосомного комплекса (кариограммы):

1. *Определить общее число хромосом;*
2. *Определить число аутосом;*
3. *Определить число половых хромосом и назвать их;*
4. *Определить пол обследуемого;*
5. *Дать заключение: норма или наследственная патология (какая). Записать кариотип.*

При распределении хромосом следует учитывать их размеры, положение центромеры (центромерный индекс), наличие спутников. Распределение хромосом идет в убывающем порядке от крупных к мелким с разделением на 7 групп:

Группа А: 1-3 пары. Крупные метацентрические хромосомы.

Группа В: 4-5 пары. Крупные субметацентрические хромосомы.

Группа С: 6-12 пары. Средние субметацентрические хромосомы.

Группа D: 13-15 пары. Средние акроцентрические хромосомы, имеющие спутников.

Группа E: 16-18 пары. Мелкие субметацентрические хромосомы; 16-17 пары имеют вторичную перетяжку вблизи центромеры.

Группа F: 19-20 пары. Мелкие метацентрические хромосомы.

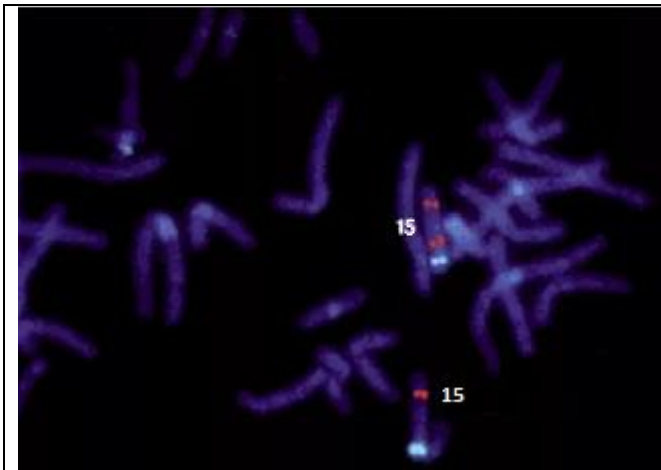
Группа G: 21-22 пары. Мелкие акроцентрические хромосомы, на коротком плече имеют спутник.

X-хромосома относится к группе С, сходна с 6-ой и 7-ой парами.

Y-хромосома - маленькая акроцентрическая, сходна по размерам и форме с хромосомами 21-ой и 22-ой пар, но отличается от них отсутствием спутников и наличием вторичной перетяжки в середине длинного плеча.

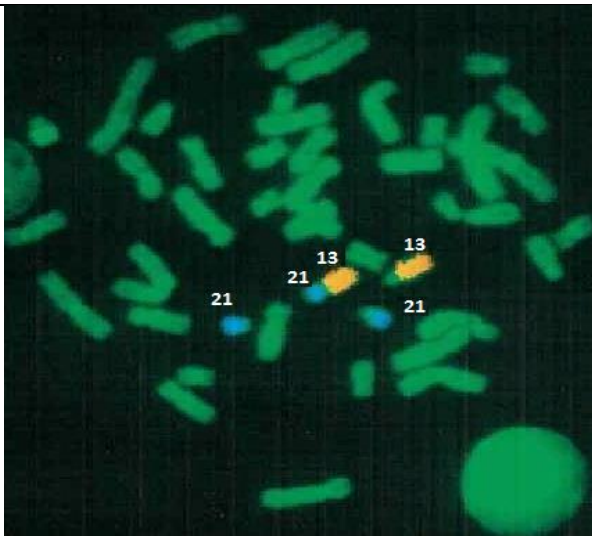
При работе следует вначале выделить хромосомы, принадлежащие к группам А и В, далее найти хромосомы групп D, G, E и F. В последнюю очередь следует выделить хромосомы группы С и половые хромосомы.

Работа 5. Определить по фотографиям типы хромосомных нарушений и связанные с ними заболевания (FISH-метод).



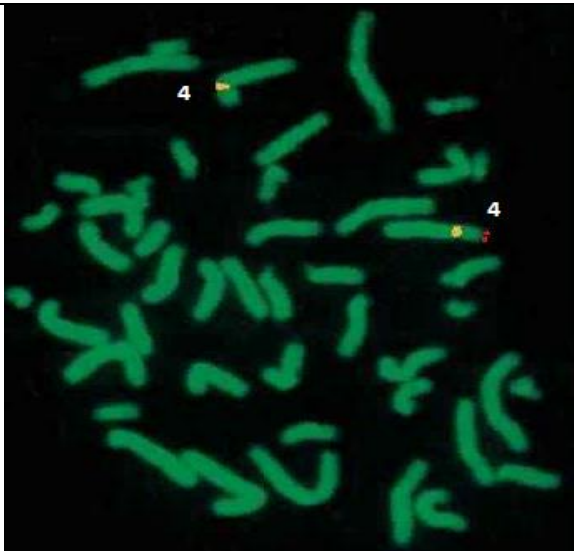
Аберрация: _____

Заболевание: _____



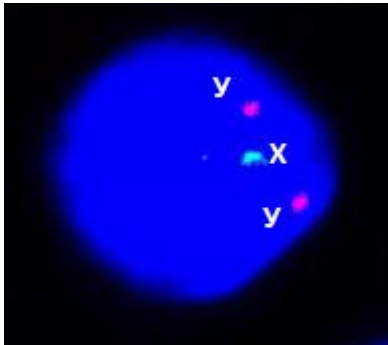
Аберрация: _____

Заболевание: _____



Аберрация: _____

Заболевание: _____

	<p>Аберрация: _____</p> <p>Заболевание: _____</p> <p>_____</p>
---	--

Работа 6. Молекулярно-генетические методы диагностики.

Цель работы: Изучить различные методы ДНК-диагностики.

Перенесите в тетрадь и заполните следующую таблицу.

Название	Материал для исследования	Объект для исследования	Достоверность метода	Примеры диагностируемых заболеваний
Полимеразная цепная реакция (ПЦР)				
Полиморфизм длин рестриционных фрагментов (ПДРФ-анализ)				
Секвенирование				
Микрочипирование				

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами.

4. Выступление с докладами:

1. Метод FISH –принцип, область применения.
2. Блоттинг — классификация и принципы различных методов блоттинга, область применения.
3. Методы ДНК: ПЦР, секвенирование.

Самостоятельная внеаудиторная работа обучающихся по теме:

- 1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.
- 2) Ответить на вопросы для самоконтроля:
 1. Основные направления генетики человека.
 2. Генетика человека и евгенические программы.
 3. Типы и варианты наследования признаков.
 4. Методы изучения наследственности человека: генеалогический, биохимический, цитогенетические и молекулярно-генетические методы, их сущность, возможности и значение.
 5. Этапы и возможности интерфазных методов в генетике человека.
 6. Этапы и возможности метафазных методов в генетике человека.
 7. Цитогенетическая характеристика основных хромосомных синдромов.
 8. Методы пренатальной диагностики наследственных болезней.
 9. Принципы медико-генетического консультирования.

- 3). Проверить свои знания с использованием тестового контроля:

Выбрать правильный ответ (ответы).

1. Кариотип человека преимущественно изучают в периоде митотического цикла: 1) пресинтетическом, 2) профазе, 3) метафазе, 4) анафазе.
2. Денверская классификация хромосом основана на: 1) дифференциальном окрашивании хромосом, 2) определении размеров хромосом и положении центромеры, 3) выявлении локализации генов.
3. Парижская классификация хромосом основана на: 1) дифференциальном окрашивании хромосом, 2) определении размеров хромосом и положении центромеры, 3) выявлении локализации генов, 4) определении числа хромосом.
4. Интерфазный метод цитогенетического анализа используется для: 1) определения числа X-хромосом, 2) определения числа аутосом, 3) определения числа Y-хромосом, 4) построения генетических карт.
5. При синдроме Клайнфельтера в кариотипе выявляется: 1) две X-хромосомы, 2) одна X-хромосома, 3) три X-хромосомы, 4) две Y-хромосомы.
6. С помощью цитогенетического метода диагностируются: 1) фенилкетонурия, 2) синдром Дауна, 3) гемофилия, 4) синдром Шерешевского-Тернера; 5) синдром «кошачьего крика».
7. При синдроме Шерешевского-Тернера определяется: 1) одна глыбка полового хроматина, 2) две глыбки полового хроматина, 3) три глыбки полового хроматина, 4) половой хроматин не обнаруживается.

4) Решить генетические задачи и выполнить задания в рабочей тетради.

Алгоритм анализа родословной:

1. Дать название схемы.
2. Определить тип наследования.
3. Определить генотипы всех членов родословной.
4. Сделать медико-генетический прогноз потомства, исходя из типа наследования и поставленной задачи.

Работа 2. Самостоятельно решите задачи:

Задача № 1. Пробанд – женщина правша. Ее две сестры – правши, два брата – левши. Мать – правша. У нее два брата и сестра, все правши. Бабка и дед – правши. Отец пробанда – левша, его сестра и брат – левши, другие два брата и сестра – правши. Составьте родословную.

Задача № 2. Пробанд – здоровая женщина. Ее сестра также здорова, а два брата страдают дальтонизмом. Мать и отец пробанда здоровы. Четыре сестры матери пробанда здоровы, мужья их также здоровы. О двоюродных сибсах со стороны матери известно: в одной семье один больной брат, две сестры и брат – здоровы, в двух других семьях – по одному больному брату и по одной здоровой сестре; в четвертой семье – одна здоровая сестра. Бабушка пробанда со стороны матери здорова. Дед страдал дальтонизмом. Со стороны отца пробанда больных дальтонизмом не обнаружено. Определите у пробанда вероятность рождения ребенка с дальтонизмом, если она выйдет замуж за здорового мужчину.

4) Выполните упражнения:

Работа 1. **Заполнить таблицу «Характерные критерии различных типов наследования»**

Типы наследования	Критерии	Примеры заболеваний
1. Аутосомно-доминантный		
2. Аутосомно-рецессивный		

3. X-сцепленный доминантный		
4. X-сцепленный рецессивный		
5. Голандрический		
6. Митохондриальный		

4) В рабочей тетради заполнить терминологический словарь.

Термин

1. Блотт-гибридизация по Саузерну –
2. Сравнительная геномная гибридизация –
3. Нозерн-блоттинг –

4) Подготовить реферат/доклад по следующей теме:

1. Метод FISH – принцип, область применения.
2. Блоттинг — классификация и принципы различных методов блоттинга, область применения.
3. Методы ДНК: ПЦР, секвенирование.

Рекомендуемая литература:**Основная:**

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник для вузов.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015, 480с.
2. Биология: учебник для медвузов в 2-х т. / В.Н. Ярыгин. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014

Дополнительная:

1. Козвонин В.А., Косых А.А., Родина Н.Е. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний и врожденных пороков развития: учебное пособие Киров: 2011.-88 с., илл.
2. Коледаева Е.В., Родина Н.Е.. Общая генетика и генетика человека: учебное пособие/ Киров, 2016. – 69 с.
3. Мутовин Г.Р.. М. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие/ ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.: ил.
4. Электронные ресурсы:

<http://omim.org/>

Раздел 1. Общая генетика**Тема 1.7: Коллоквиум по разделу «Общая генетика».**

Цель: Проверить теоретическую подготовку студентов по общей генетике и умение использовать теоретические данные для решения конкретных ситуационных задач.

Задачи:

Оценить уровень теоретических и практических знаний студентов по разделу «Общая генетика».

Обучающийся должен знать:

1. Сущность и субстрат жизни, уровни организации живого.
2. Клеточную теорию и ее значение для медицины.
3. Особенности молекулярно-генетической организации и строения про- и эукариотической клетки.
4. Основные молекулярно-генетические процессы клетки, их особенности у про- и эукариот.
5. Жизненный цикл клетки и его особенности для разных клеточных популяций.
6. Характеристику периодов и фаз митотического цикла.
7. Способы деления клетки, их сущность и значение.
8. Структурную организацию метафазных хромосом.
9. Этапы и особенности гаметогенеза.
10. Виды и способы размножения организмов.
11. Аллельные и неаллельные гены. Виды взаимодействия генов в генотипе.
12. Множественный аллелизм. Группы крови человека. Наследование групп крови.
13. Моногенное и полигенное наследование. Особенности аутосомного и сцепленного с полом наследования.
14. Хромосомная теория наследственности. Сцепление генов. Кроссинговер как механизм, определяющий нарушение сцепления генов.
15. Генетика пола. Хромосомный механизм определения пола. Наследование признаков, сцепленных с полом.
16. Изменчивость, её виды. Фенотипическая изменчивость. Норма реакции признака. Экспрессивность и пенетрантность признака.
17. Модификационная изменчивость.
18. Генотипическая изменчивость. Мутации, их классификация и механизмы возникновения. Медицинское значение мутаций.
19. Генные мутации. Причины и механизмы возникновения генных мутаций.

20. Хромосомные мутации, их классификация. Механизмы возникновения хромосомных мутаций. Роль хромосомных мутаций в патологических состояниях человека.
21. Геном, кариотип, их характеристика. Механизмы поддержания постоянства кариотипа в ряду поколений организмов.
22. Геномные мутации, механизмы возникновения. Классификация геномных мутаций. Биологические антимутационные механизмы.
23. Особенности человека как объекта генетических исследований. Методы изучения генетики человека.
24. Генеалогический метод изучения генетики человека. Особенности наследования признаков в родословных с аутосомно-доминантным, аутосомно-рецессивным, X-сцепленным и Y-сцепленным типом наследования.
25. Цитогенетический метод изучения генетики человека. Денверская и Парижская классификация хромосом. Возможности идентификации хромосом человека.

Обучающийся должен уметь:

1. Интерпретировать цитологическую картину событий митоза и мейоза.
2. Решать задачи с использованием генетического кода.
3. Решать ситуационные генетические задачи.
4. Проводить анализ кариотипа в норме и при патологии по предложенному хромосомному комплексу.

Обучающийся должен владеть:

Навыками использования информационных, библиографических ресурсов с целью получения научной информации и осуществления коммуникации в медицинском сообществе. Медико-биологическим понятийным аппаратом. Навыками микроскопирования.

Самостоятельная аудиторная работа обучающихся по теме:

1. Ответить на вопросы по теме занятия

1. Биологические системы, их фундаментальные свойства. Эволюционно обусловленные уровни организации жизни. Элементарные единицы, элементарные явления на различных уровнях организации жизни.
2. Клеточная теория Т. Шванна и М. Шлейдена, ее основные положения. Современное состояние клеточной теории.
3. Типы клеточной организации. Строение про- и эукариотических клеток. Гипотезы происхождения эукариотических клеток (симбиотическая, инвагинационная).
4. Клеточная оболочка, ее структуры. Молекулярная организация и функции биологической мембраны. Виды транспорта веществ.
5. Структура ДНК. Модель Дж. Уотсона и Ф. Крика. Свойства и функции наследственного материала.
6. Самовоспроизведение генетического материала. Репликация ДНК.
7. Организация наследственного материала у про- и эукариот. Классификация нуклеотидных последовательностей в геноме эукариот (уникальные, среднесповторяющиеся, высокоповторяющиеся).
8. Ген, его свойства. Особенности организации генов про- и эукариот. Генетический код как способ записи наследственной информации, его свойства.
9. Реализация генетической информации. Основные этапы: транскрипция и посттранскрипционные процессы, трансляция и посттрансляционные процессы.
10. Особенности экспрессии генетической информации у про- и эукариот.
11. Химический состав хромосом. Уровни спирализации (компактизации) хроматина. Нуклеосомная нить, хроматиновая фибрилла, интерфазная хромонема, метафазная хроматида.
12. Митотический (пролиферативный) цикл клетки. Фазы митотического цикла, их характеристика и значение.
13. Механизмы пролиферативного цикла, обеспечивающие равномерное распределение генетического материала.

14. Митотическая активность тканей по характеру клеточной пролиферации. Нарушение пролиферации при опухолевом росте.
15. Закономерности существования клетки во времени. Жизненный цикл клетки, его варианты.
17. Размножение организмов. Способы и формы. Половое размножение, его эволюционное значение. Чередование гаплоидной и диплоидной фаз жизненного цикла.
18. Гаметогенез, его периодизация.
19. Биологическое значение и сущность мейоза.
20. Ген как структурная и функциональная единица наследственности. Свойства генов.
21. Особенности взаимодействия аллельных и неаллельных генов. Значение. Примеры.
22. Моногенное и полигенное наследование. Особенности аутосомного и сцепленного с полом наследования. Примеры.
23. Сцепленное наследование. Кроссинговер как механизм, определяющий нарушение сцепления генов.
24. Изменчивость, её виды. Фенотипическая изменчивость. Экспрессивность и пенетрантность признака.
25. Генотипическая изменчивость. Мутации, их классификация и механизмы возникновения. Медицинское и эволюционное значение мутаций. Примеры.
26. Особенности изучения генетики человека. Основные методы генетики человека.
27. Сущность и значение генеалогического метода.
28. Типы аутосомного и сцепленного с полом наследования и их особенности. Примеры.
29. Цитогенетические методы изучения генетики человека. Денверская и Парижская классификация хромосом. Возможности идентификации хромосом человека.

2. Практическая подготовка.

Коллоквиум проводится в виде письменной работы по вопросам тем раздела «Общая генетика» (10 вариантов по 3 вопроса) и сдачи практических навыков, решение генетических задач.

Перечень практических навыков:

Решение генетических задач на разные типы наследования и составление и анализ родословных.

Самостоятельная внеаудиторная работа обучающихся по теме:

- 1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.
- 2) Ответить на вопросы для самоконтроля:
 1. Сущность и субстрат жизни. Уровни организации живого.
 2. Формы жизни. Понятие о прокариотах и эукариотах; вирусы.
 3. Клеточная теория и ее значение для биологии и медицины.
 4. Особенности строения прокариотической клетки.
 5. Особенности строения эукариотической животной и растительной клетки.
 6. Нуклеиновые кислоты, их молекулярное строение, локализация и роль в клетке.
 7. Особенности организации наследственного аппарата и про- и эукариот.
 8. Уровни компактизации хроматина.
 9. Организация интерфазного хроматина. Взаимосвязь структуры и функциональной активности. Эу- и гетерохроматин.
 10. Строение и роль белков в клетке.
 11. Принцип кодирования генетической информации. Характеристика генетического кода.
 12. Биосинтез белка в клетке.
 13. Транскрипция и ее особенности у про- и эукариот.
 14. Этапы трансляции и их характеристика.
 15. Особенности регуляции экспрессии генов у про- и эукариот.
 16. Современные представления о репликации ДНК и ее значение.
 17. Жизненный цикл клетки.
 18. Митотический цикл, характеристика его периодов.
 19. Механизмы, регулирующие временную организацию клетки.

20. Характеристика фаз митоза и его биологическое значение.
21. Структурная организация метафазных хромосом.
22. Денверская и Парижская классификации хромосом.
23. Понятие о кариотипе. Видовая специфичность кариотипа.
24. Виды и способы размножения одноклеточных и многоклеточных организмов.
25. Сравнительная характеристика бесполого и полового размножения.
26. Оогенез и сперматогенез. Периоды и их характеристика.
27. Мейоз. Фазы мейоза и их характеристика. Генетическое и биологическое значение мейоза.
28. Особенности строения зрелых половых клеток.
29. Основные понятия генетики (наследственность, наследование, доминантность, рецессивность, аллельные гены, гомо- и гетерозиготность).
30. Понятие о фенотипе и генотипе. Важнейшие свойства генов.
31. Методы генетического анализа. Гибридологический метод изучения наследственности.
32. Законы Г. Менделя, их цитологические основы.
33. Статистический характер законов Менделя. Правила вероятности.
34. Менделирующие признаки человека.
35. Типы взаимодействия аллельных генов.
36. Закономерности наследования групп крови у человека по системе АВО и резус - фактору.
37. Типы взаимодействия генов из разных аллельных пар (комплементарность, полимерия, эпистаз).
38. Плейотропия. Примеры плейотропного действия генов у человека.
39. Генетический механизм, лежащий в основе наследования признаков при взаимодействии генов.
40. Роль наследственности и среды в формировании фенотипа. Понятие экспрессивности и пенетрантности.
41. Хромосомная теория наследственности.
42. Полное и неполное сцепление генов. Кроссинговер.
43. Особенности наследования признаков, сцепленных с полом.
44. Биологическое значение явления сцепления генов и кроссинговера.
45. Основные направления генетики человека.
46. Генетика человека и евгенические программы.
47. Типы и варианты наследования признаков.
48. Методы изучения наследственности человека: генеалогический, цитогенетический, молекулярно-генетический, биохимический: их сущность, возможности и значение.
49. Хромосомный механизм генетического определения пола.
50. Генные мутации и их последствия для человека. Механизмы возникновения генных мутаций.
51. Виды хромосомных мутаций и их последствия для человека.
52. Виды геномных мутаций и их последствия для человека.
53. Основные механизмы возникновения хромосомных и геномных мутаций.
54. Генетическая характеристика основных синдромов: "кошачьего крика", Дауна, Эдвардса, Патау, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трипло-Х и полисомии по Y-хромосоме.
55. Значение соматических мутаций для человека.

Рекомендуемая литература:

Основная:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник для вузов.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015, 480с.
2. Биология: учебник для медвузов в 2-х т. / В.Н. Ярыгин. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014

Дополнительная:

1. Козвонин В.А., Косых А.А., Родина Н.Е. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний и врожденных пороков развития: учебное пособие Киров: 2011.-88 с., илл.

2. Коледаева Е.В., Родина Н.Е.. Общая генетика и генетика человека: учебное пособие/ Киров, 2016. – 69 с.
3. Мутовин Г.Р.. М. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие/ ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.: ил.
4. Электронные ресурсы:

<http://omim.org/>

Раздел 2. Частная генетика.

Тема 2.1: Семиотика наследственных заболеваний.

Цель: Дать представление о медицинской генетике как важном направлении современной медицины, позволяющем раскрыть этиологию, патогенез, диагностику и профилактику наследственных болезней человека. Изучить клинические особенности течения наследственных заболеваний. Научиться правильно использовать соответствующую терминологию.

Задачи:

1. Изучить цели и задачи медицинской генетики, этапы ее развития и достижения, взаимосвязь с другими науками.
2. Изучить особенности человека как объекта генетических исследований и роль наследственных факторов в патологии человека.
3. Рассмотреть основные терминологические понятия медицинской генетики, изучить особенности наследственной патологии.

Обучающийся должен знать

1. Современное представление о геноме человека, молекулярные основы наследственности, роли наследственности в определении здоровья и патологии.
2. Особенности клинических проявлений наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов.
3. Роль наследственных факторов в патологии человека, классификацию наследственной патологии и общую характеристику наследственной патологии, роли наследственности в определении здоровья и патологии.

Обучающийся должен уметь:

1. Пользоваться медико-биологическим понятийным аппаратом.
2. Пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности; провести анализ научной литературы.
3. Распознавать общие проявления наследственной патологии, диагностировать врожденные морфогенетические варианты, правильно использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного, анализировать наследование заболевания или признака болезни в семье.

Обучающийся должен владеть:

Медико-биологическим понятийным аппаратом. Методами изучения наследственности человека. Навыками поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками представления и обсуждения медицинской информации. Базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет.

Самостоятельная аудиторная работа обучающихся по теме:

1. Ответить на вопросы по теме занятия

1. Предмет и задачи медицинской генетики. Объект изучения медицинской генетики.
2. Роль наследственных факторов в патологии человека. Определение наследственного характера патологии.
3. Классификация наследственной патологии.
4. Общая характеристика наследственной патологии.

5. Составление карты фенотипа.

2. Практическая подготовка.

1). Выполнение практических заданий.

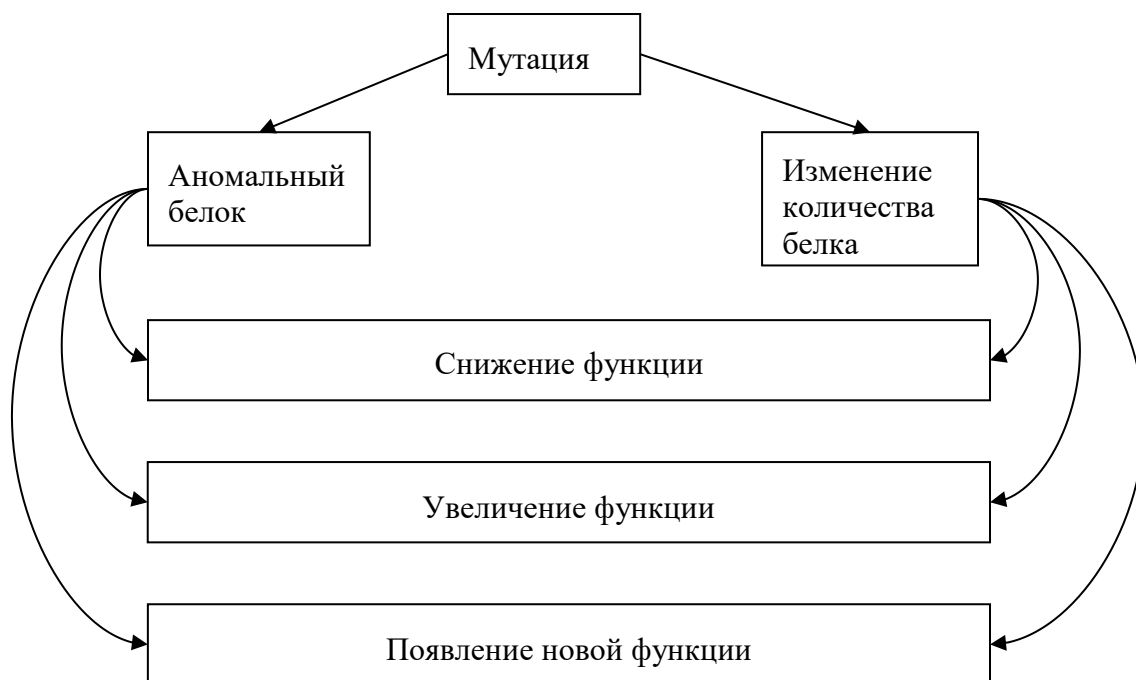
Работа 1. Заполнить таблицу «Клинические признаки наследственных заболеваний»

Клинический признак	Характеристика	Пример заболевания
1.		
2.		
3.		
4.		
5.		
6.		
7.		
8.		
9.		
10.		

Работа 2. Первичный эффект мутаций.

Цель работы: Изучить первичный эффект мутаций на организм.

1) Перенесите в рабочую тетрадь следующую схему.



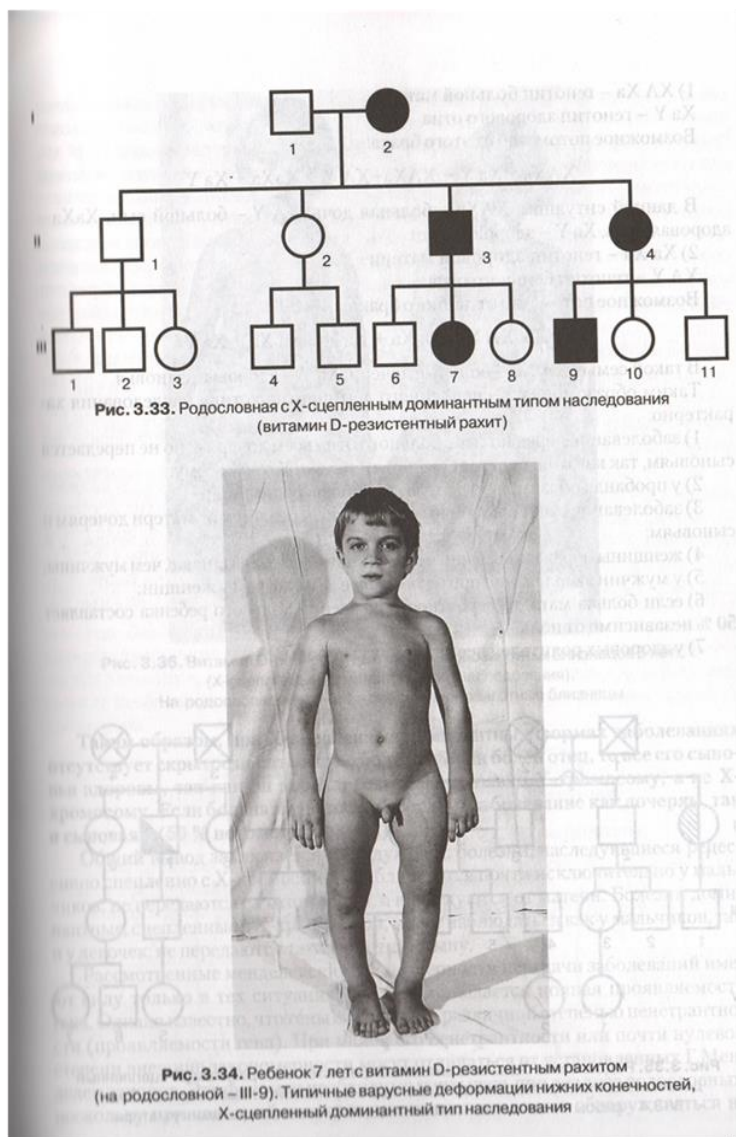
1) Заполните следующую таблицу.

Табл. Мутации в различных участках гена.

Участок гена	Последствия для синтеза белка
ТАТА-бокс	
Кэп-сайт	
Сайт инициации трансляции	
Экзоны	
Интроны	
Нонсенс-кодон	
Поли-А последовательность	
Сайт терминации транскрипции	
Энхансеры	
Сайленсеры	

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющих данных о строении генов и механизмах возникновения мутаций.

Работа 3. Родословная семьи с витамин D-резистентным рахитом. Определите вероятность рождения здоровых детей от брака 3 (II) со здоровой женщиной. Заполните карту фенотипа по фотографии.



Масса _____ Рост _____ Телосложение _____

Кожа: без изменений; характер изменений _____

рубцы _____

птеригиум _____

Ногти: без изменений; характер изменений _____

Подкожная клетчатка: без изменений; характер изменений _____

Мышцы: без изменений; характер изменений _____

мышечный тонус _____

Череп: окружность головы _____; без изменений;

форма _____; лоб _____

затылок _____; рост волос на лбу _____

Ушные раковины: продольный размер _____; поперечный размер _____;

без изменений; расположение _____ деформация _____

другие изменения _____

Область глаза и глазное яблоко: расстояние между внутренними углами глаз _____; расстояние между наружными углами глаз _____; расстояние между зрачками _____; брови и надбровные дуги _____

_____ веки
_____ ресницы _____ глазная
щель _____

глазное яблоко _____

Нос: длина носа _____; ширина _____; без изменений; характер изменений _____

Губы и полость рта: ширина рта _____ длина фильтра _____ без изменений; характер изменений _____

Верхняя и нижняя челюсти: без изменений; характер изменений верхней челюсти _____

_____ характер изменений нижней челюсти _____

Зубы: без изменений; прикус _____; характер изменений _____

Язык: без изменений; характер изменений _____ уздечка
языка _____

Небо: без изменений; характер изменений _____

Шея: без изменений; характер изменений _____

Грудная клетка: окружность _____ расстояние между сосками _____; без изменений; форма _____; другие изменения _____ молочные железы _____

Позвоночник: без изменений; характер изменений _____

Живот и таз: без изменений; характер изменений _____

_____ грыжи _____

Верхние конечности: длина _____ без изменений; плечо _____ предплечье _____

_____ ладонь: длина _____; изменения _____ пальцы: длина среднего пальца _____; без изменений; характер изменений _____

_____ суставы _____

Нижние конечности: длина _____ без изменений; бедро _____ стопа _____

_____ голень _____; пальцы _____; суставы _____

Сердечно-сосудистая система: без изменений; характер изменений _____

Органы дыхания: без изменений; характер изменений _____

Желудочно-кишечный тракт: без изменений; характер изменений _____

Печень _____

Селезенка _____

Мочевая система: без изменений; характер изменений _____

Половые органы: без изменений; характер изменений _____

Железы внутренней секреции: без изменений; характер изменений _____

Дерматоглифика: без изменений; ладонные складки _____ осе-
вой трирадиус _____ узоры
пальцев _____

Работа 4. Этапы клинического поиска.

Цель работы: Изучить последовательность применения методов диагностики в генетике. Используя данные реферативных сообщений, охарактеризуйте этапы диагностического поиска для конкретных клинических случаев.

Перенесите в тетрадь и заполните следующую таблицу.

Этап	Название этапа	Применяемые методы диагностики	Использование электронных баз данных (да/нет)	Диагноз, устанавливаемый в результате исследования
I	Клинический			
II	Параклинический			

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющих данные по методам диагностики.

2) Решение ситуационных задач.

1) Алгоритм разбора задач.

1. Определите природу заболевания (наследственная/ненаследственная).
2. Дайте прогноз для следующего поколения.

2). Пример задачи с разбором по алгоритму

Пример решения задачи по алгоритму.

К врачу - стоматологу обратились родители мальчика 3 лет, имеющего врожденную расщелину губы и неба, с просьбой об оперативном лечении этого порока развития. Их также интересовал риск повторного рождения ребенка с подобной аномалией в этой семье. После осмотра ребенка врач осмотрел родителей. У родителей клинические проявления заболевания выявлены не были. Мальчик был назначен на операцию для устранения дефектов губы и неба. В связи с тем, что у родителей не было обнаружено проявлений заболевания, врач расценил заболевание ребенка как ненаследственное, связанное с какими-то неблагоприятными факторами во время беременности. Прогноз в отношении рождения последующих детей в этой семье, по словам врача, был благоприятный. Правильна ли тактика врача в отношении ребенка и прогноза будущего потомства?

Решение:

1. Заболевание носит ненаследственный характер.
2. Прогноз для следующего поколения благоприятен. Тактика врача правильная.

Задачи для самостоятельного разбора на занятии

Задача 1. К врачу-терапевту обратилась женщина 19 лет с жалобами на боль в области сердца. При обследовании у нее был выявлен порок сердца. Больную также интересовал прогноз в от-

ношении будущего потомства, т.к. она недавно вышла замуж и хочет иметь детей. При обследовании ее мужа 20 лет изменений со стороны сердца не выявлено. Из расспроса больной выяснилось, что ее мать страдает ишемической болезнью сердца, а отец - гипертонической болезнью. На основании анамнеза лечащий врач дал заключение о наследственном происхождении порока сердца у этой женщины, т.к. ее родители также страдают сердечно-сосудистыми заболеваниями и определил высокий риск рождения у нее больных детей. Как расценить полученное заключение и почему?

Задача 2. Тяжелая умственная отсталость у детей при фенилкетонурии (аутосомно-рецессивное заболевание) развивается только при наличии аминокислоты фенилаланина в пище. Диета, бедная фенилаланином, обеспечивает нормальное развитие ребенка. В роддоме выявлено 3 новорожденных ребенка, гомозиготных по аллелю фенилкетонурии. Один из них с первых дней жизни находился на диете без фенилаланина; второй лечился лишь эпизодически, а третий питался как обычный здоровый ребенок. Каковы ваши прогнозы в отношении развития этих детей?

4. Выступление с докладами:

1. Этиология, клинические симптомы, диагностика и основные принципы лечения фосфат-диабета.
2. Этиология, клинические симптомы, диагностика и основные принципы лечения гемофилия А и В.

3. Самостоятельная внеаудиторная работа студента.

1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.

2) Ответить на вопросы для самоконтроля:

Определение наследственного характера патологии.

1. Генетические и средовые этиологические факторы.
2. Клинические признаки наследственных заболеваний
3. Определение типа наследования.
4. Составление карты фенотипа.

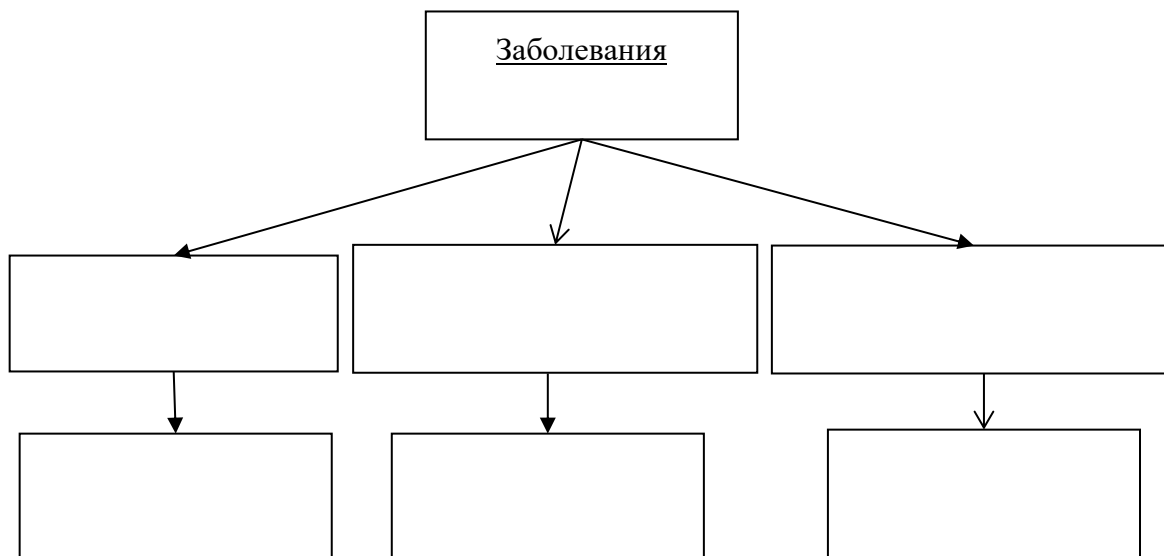
3) В рабочей тетради выполнить следующие упражнения:

Работа 1. Классификация наследственной патологии.

Цель работы: Изучить структуру наследственных заболеваний.

Используя материалы учебника и лекции, составьте в тетради схему классификации, напишите примеры патологий.

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных по наследственной патологии.



Работа 2. Человек как объект генетических исследований».

Заполнить следующую таблицу.

Положительные стороны	Отрицательные стороны

Работа 3. В рабочей тетради заполнить терминологический словарь.

Термин

Наследственные заболевания

Врожденные заболевания

Симптом

1. Малые аномалии развития–

2. Витилиго–
3. Гипертелоризм –
4. Гипотелоризм –
5. Гипертрихоз–
6. Гипотрихоз–
7. Гирсутизм–
8. Диастема –
9. Макротия –
10. Микротия–
11. Микрогения
12. Микрогнатия
13. «Мыс вдовы»
14. Прогения
15. Прогнатия
16. Синофриз

4) Подготовить реферат/доклад по следующей теме:

- 1.Этиология, клинические симптомы, диагностика и основные принципы лечения фосфат-диабета.
- 2.Этиология, клинические симптомы, диагностика и основные принципы лечения гемофилия А и В.

Рекомендуемая литература:

Основная:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник для вузов.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015, 480с.
2. Биология: учебник для медвузов в 2-х т. / В.Н. Ярыгин. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014

Дополнительная:

1. Козвонин В.А., Косых А.А., Родина Н.Е. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний и врожденных пороков развития: учебное пособие Киров: 2011.-88 с., илл.
2. Коледаева Е.В., Родина Н.Е.. Общая генетика и генетика человека: учебное пособие/ Киров, 2016. – 69 с.
3. Мутовин Г.Р.. М. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие/ ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.: ил.
4. Электронные ресурсы:

<http://omim.org/>

Раздел 2: Частная генетика.

Тема 2.2. Генные болезни: этиология, патогенез, классификация и диагностика.

Цель: Изучить типы моногенных мутаций, механизмы их возникновения в период гаметогенеза, этиологию, патогенез и клиническую картину наиболее часто встречающихся генных болезней. Познакомиться с эпидемиологическими и клинико-генетическими особенностями орфанной патологии, современными возможностями установления этиологии, патогенеза, параклинической диагностики, а также подходов к лечению и реабилитации.

Задачи:

1. Рассмотреть основные терминологические понятия моногенных болезней, обучить студентов применению клинико-генеалогического метода для определения риска появления детей с моногенной патологией.
2. Сформировать понятие наследственных болезней обмена веществ. Рассмотреть этиологию, первичный и вторичный эффекты мутаций, клинические проявления, принципы диагностики и лечения наиболее часто встречающихся моногенных синдромов и болезней (синдрома Марфана, фенилкетонурии, муковисцидоза, семейной гиперхолестеринемии, синдрома Мартина-Белл (Fra-X)).
3. Сформулировать основные терминологические понятия орфанной патологии, рассмотреть медико-социальные вопросы, связанные с лечением орфанных болезней.

Обучающийся должен знать:

1. Типы генных мутаций, механизмы их возникновения в период гаметогенеза.
2. Этиологию, первичный и вторичный эффекты мутаций синдрома Марфана, фенилкетонурии, муковисцидоза, семейной гиперхолестеринемии, синдрома Мартина-Белл (Fra-X).
3. Классификацию моногенной патологии, клинический полиморфизм и генетическую гетерогенность.
4. Особенности орфанных заболеваний, перечень орфанных заболеваний, генетические аспекты орфанных заболеваний, принципы лечения орфанной патологии.

Обучающийся должен уметь:

1. Использовать клинико-генеалогический метод для определения риска моногенной патологии.
2. Решать задачи на определение вероятности появления патологии в зависимости от типа моногенной мутации.
3. Научиться правильно использовать соответствующую терминологию.

Обучающийся должен владеть:

Основами клинико-генеалогического метода для изучения наследственной патологии человека. Медико-биологическим понятийным аппаратом. Методами изучения наследственности человека. Навыками поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками представления и обсуждения медицинской информации. Базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет.

Самостоятельная аудиторная работа обучающихся по теме:

1. Ответить на вопросы по теме занятия

1. Этиология, патогенез, принципы классификации моногенной патологии.
2. Типы наследования моногенных болезней.
3. НБО и признаки, позволяющие их заподозрить.
4. Биохимические методы диагностики, их значение.
5. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность.
6. Основные клинические проявления, диагностика и лечение наиболее часто встречающихся моногенных синдромов и болезней (синдром Марфана, фенилкетонурия, муковисцидоз, семейная гиперхолестеринемия, синдром Мартина-Белл, нейрофиброматоз).
7. Принципы лечения.
8. Определение и общая характеристика орфанных заболеваний.
9. Медико-социальные вопросы, связанные с лечением орфанных болезней

2. Практическая подготовка.

1). Выполнение практических заданий.

Работа 1. Патогенез моногенных заболеваний.

Цель работы: Изучить основные звенья патогенеза генных болезней.

Используя данные реферативных сообщений, выделите основные этапы развития генных заболеваний.

Перенесите в тетрадь и заполните следующую таблицу.

Название заболевания	Ген	Локализация гена на хромосоме	Изменения в образовании белка	Изменение выполняемой функции	Основные симптомы
Семейная гиперхолестеринемия					
Витамин Д-резистентный рахит					
Гемофилия А, гемофилия В					
Нейрофиброматоз					
Синдром Марфана					
Синдром Мартина-Белл					
Фенилкетонурия					
Муковисцидоз					

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных по моногенным заболеваниям.

Работа 2. Этиология, клиническая картина, принципы лечения орфанных заболеваний.

Цель работы: Изучить этиологию, клиническую картину, принципы лечения орфанных заболеваний.

- 1) Просмотр учебного фильма: «Редкие наследственные патологии».

После просмотра ответить на следующие вопросы:

1. Какие орфанные заболевания были представлены в фильме?
2. Как происходила диагностика данных заболеваний?
3. Какое лечение получают пациенты?
4. Какой эффект имело проводимое лечение?

2) Перенесите в рабочую тетрадь и заполните следующую таблицу.

Табл. Орфанные заболевания.

Название заболевания	Ген, его локализация	Тип наследования	Дефектный белок	Основные клинические симптомы	Лечение с указанием орфанного препарата
Мукополисахаридозы, II типов					
Болезнь Фабри					
Болезнь Вильсона-Коновалова					
Несовершенный остеогенез					

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющих данных по орфанным заболеваниям.

2) Решение ситуационных задач.

1) Алгоритм разбора ситуационных задач

1. Какой тип наследования? Диагноз?
2. Какой метод генетики используется для диагностики?
3. Направления лечения?

2) Пример ситуационной задачи с разбором по алгоритму

У пациента выявлены следующие врожденные пороки развития: арахнодактилия, аневризма восходящей части аорты, подвывих хрусталика, миопия. Его рост составляет 190 см

1. Тип наследования – аутосомно-доминантный. Синдром Марфана.
2. Клинико-генеалогический, молекулярно-генетический методы диагностики.
3. Симптоматическое и хирургическое лечение.

Задача 1. Тяжелая умственная отсталость у детей при фенилкетонурии развивается только при наличии аминокислоты фенилаланина в пище. Диета, бедная фенилаланином, обеспечивает нормальное развитие ребенка. В роддоме выявлено 3 новорожденных ребенка с фенилкетонурией. Один из них с первых дней жизни находился на диете без фенилаланина; второй лечился лишь эпизодически, а третий питался как обычный здоровый ребенок.

1. Какой тип мутации лежит в основе этого заболевания?
2. Какой тип наследования фенилкетонурии?
3. Какой метод генетики используется для диагностики фенилкетонурии?
4. Объясните, что лежит в основе тяжелой умственной отсталости при фенилкетонурии.
5. Каковы ваши прогнозы в отношении этих детей?

Задача 2. Двухлетний мальчик направлен в клинику для оценки причин задержки роста. В раннем детстве у ребенка отмечали понос и колики в животе, что разрешилось после замены детской смеси. Когда в рацион добавили обычную пищу, у ребенка появился зловонный стул, со-

державший непереваренные частицы пищи. На втором году жизни мальчик плохо рос. Отмечена повышенная заболеваемость респираторными инфекциями. В семье ни у кого не было низкого роста, нарушения питания или хронических легочных заболеваний. При осмотре отмечены снижение массы тела и роста, рассеянные хрипы и небольшое расширение ногтевых фаланг. В остальном данные осмотра без патологии.

1. Какое заболевание можно предположить?
2. Какова его этиология?
3. Как наследуется данное заболевание?
4. Какие существуют методы диагностики?
5. Лечение?

Задача 3. При обследовании здорового 16-летнего ученика школы выявлено: астеническое телосложение, небольшая деформация грудины по типу «куриной» груди, арахнодактилия, стрии на плечах и бедрах, аускультативный шум, свидетельствующий о дисфункции аортального клапана. Эхокардиография выявила расширение корня аорты с аортальной регургитацией. Офтальмологическое обследование показало легкое двустороннее смещение хрусталика кверху.

1. Какое заболевание выявлено у подростка?
2. Как оно наследуется?
3. Какова этиология данной патологии?
4. Как устанавливается диагноз (критерии)?
5. Направления лечения и профилактики осложнений?

Задача 4. Мальчик 2 лет, проходит обследование в связи с обнаружением 5-и пятен цвета «кофе с молоком», три из них более 5 мм в диаметре. При осмотре не были выявлены веснушки в подмышечных или паховых областях, пороки развития конечностей и нейрофиброматоз. Клинический осмотр обоих родителей не выявил признаков нейрофиброматоза.

1. Можно ли установить диагноз нейрофиброматоза?
2. Каковы его диагностические критерии.
3. Как наследуется данное заболевание?
4. Какова его этиология.
5. Требуется ли в данном случае лечение? Врачебное наблюдение?

Задача 5. Родители девочки обратились к врачу с жалобами на наличие у ребенка зудящих кожных высыпаний и плохое прибавление в весе. После начала вскармливания у нее появилось шелушение и гиперемия кожи щек, конечностей, сопровождающихся зудом. После начала прикорма эти проявления увеличились, появились срыгивания, плохой сон. Ребенок стал беспокойным. Врач – дерматолог расценил эти изменения как экссудативный диатез и назначил внутрь антигистаминные препараты и местно — циндол (подсушивающее, антисептическое средство). Лечение эффекта не дало. Наблюдается микроцефалия, повышение сухожильных рефлексов, гиперкинезы, судороги. Отмечается снижение пигментации кожи, волос. Радужные оболочки голубого цвета.

1. Ваш предположительный диагноз?
2. Этиология?
3. Тип наследования данного заболевания?
4. Какие исследования необходимо провести?
5. Направления лечения?

Задача 6. На консультацию направлен мальчик 7 лет по поводу преждевременного полового созревания. При осмотре выявлены увеличенные гениталии, начавшееся оволосение лобковой области, пигментация мошонки. Мальчик отстаёт в росте, нарушения ЦНС как причина преждевременного созревания исключены.

1. Какой диагноз можно предположить?
2. Этиология данного заболевания?
3. Тип наследования данной патологии.

4. Какие дополнительные исследования необходимо провести?

5. Лечение?

4. Выступление с докладами:

1. Семейная гиперхолестеринемия (LDL-мутации).

2. Синдром Марфана.

3. Мартина-Белл.

4. Нейрофиброматоз.

5. Фенилкетонурия.

6. Муковисцидоз

7. Болезнь Фабри

3. Самостоятельная внеаудиторная работа студента.

1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.

2) Ответить на вопросы для самоконтроля:

1. Этиология, патогенез, принципы классификации моногенной патологии.

2. Типы наследования моногенных болезней.

3. НБО и признаки, позволяющие их заподозрить.

4. Биохимические методы диагностики, их значение.

5. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность.

6. Основные клинические проявления, диагностика и лечение наиболее часто встречающихся моногенных синдромов и болезней (синдром Марфана, фенилкетонурия, муковисцидоз, семейная гиперхолестеринемия, синдром Мартина-Белл, нейрофиброматоз).

7. Принципы лечения.

8. Общая характеристика орфанных заболеваний.

9. Законодательные акты, включающие вопросы, касающиеся орфанной патологии.

10. Медико-социальные вопросы, связанные с лечением орфанных болезней

3) Решить ситуационные задачи

Алгоритм разбора задач на анализ родословных.

1. Определите тип наследования признака.

2. Определите генотипы всех членов родословной.

3. Вычислите вероятность рождения детей с патологическим признаком.

Пример задачи на анализ родословных с разбором по алгоритму

1. Определите тип наследования признака.

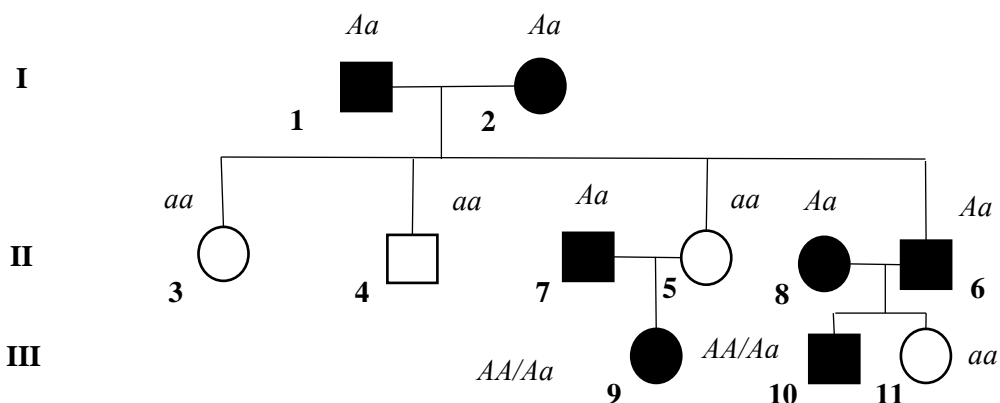
2. Определите генотипы всех членов родословной.

3. Вычислите вероятность рождения детей с патологическим признаком в семье от брака 8 и 6

Пример разбора задачи на анализ родословных по алгоритму (задача 1, а):

1. Тип наследования признака – аутосомно-доминантный.

2. Генотипы всех членов родословной.

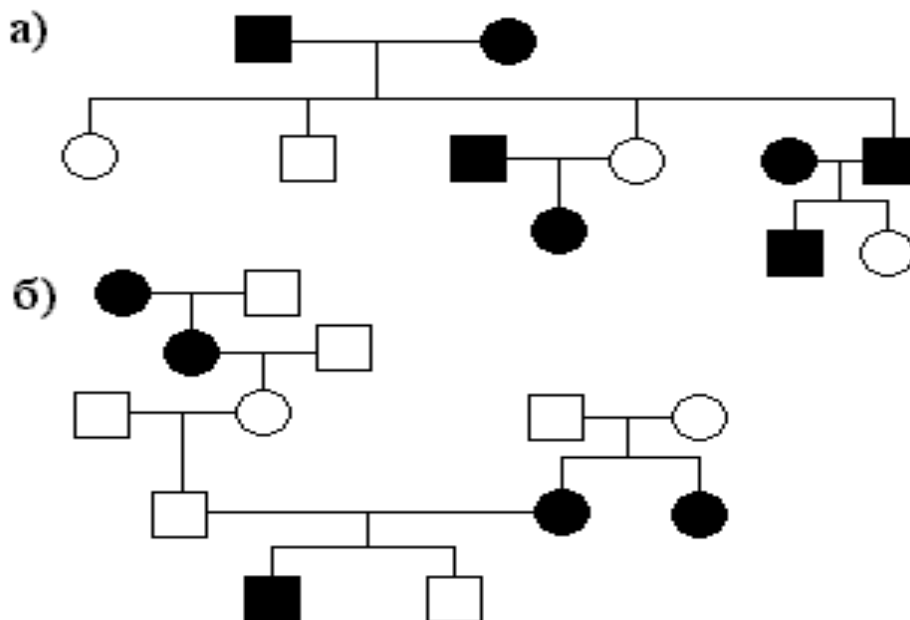


3. Вычисление вероятности рождения детей с патологическим признаком.

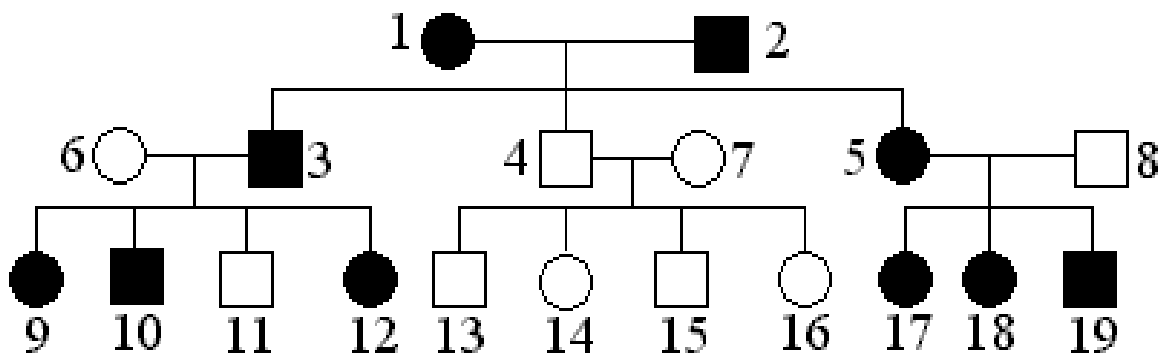
P: $Aa \times Aa \rightarrow 3A : 1a$

Вероятность доминантного признака в семье от брака 6 и 8 равна $\frac{3}{4}$ (2 закон Менделя).

Задача 1 (на анализ родословных). Определите характер наследования аутосомного признака и расставьте генотипы всех членов родословной:



Задача 2(на анализ родословных). Проведите анализ родословной семьи с близорукостью. Определите тип наследования признака, генотипы всех членов родословной. Вычислите вероятность рождения близоруких детей в семье от брака 3 и 6.



4) Выполнить упражнение.

Диагностика моногенных заболеваний.

Цель работы: Изучить основные методы диагностики генных болезней. Используя данные учебника и реферативных сообщений, заполните в рабочей тетради следующую таблицу.

Табл. Диагностика генных заболеваний.

Название заболевания	Методы диагностики	Специфичность метода (высокая/низкая)
Семейная гиперхолестеринемия		
Витамин Д-резистентный рахит		
Гемофилия А, гемофилия В		
Нейрофиброматоз		
Синдром Марфана		
Синдром Мартина-Белл		
Фенилкетонурия		
Муковисцедоз		

5) Подготовить реферат/доклад по следующей теме:

1. Семейная гиперхолестеринемия (LDL-мутации).
2. Синдром Марфана.
3. Мартина-Белл.
4. Нейрофиброматоз.
5. Фенилкетонурия.
6. Муковисцедоз
7. Болезнь Фабри

Рекомендуемая литература:

Основная:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник для вузов.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015, 480с.
2. Биология: учебник для медвузов в 2-х т. / В.Н. Ярыгин. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014

Дополнительная:

1. Козвонин В.А., Косых А.А., Родина Н.Е. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний и врожденных пороков развития: учебное пособие Киров: 2011.-88 с., илл.
2. Коледаева Е.В., Родина Н.Е.. Общая генетика и генетика человека: учебное пособие/ Киров, 2016. – 69 с.
3. Мутовин Г.Р.. М. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие/ ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.: ил.
4. Электронные ресурсы:

<http://omim.org/>

Раздел 2. Частная генетика.

Тема 2.3. Митохондриальная патология.

Цель: Изучить типы митохондриальной патологии, этиологию, патогенез и клиническую картину наиболее часто встречающихся синдромов.

Задачи:

Рассмотреть основные терминологические понятия митохондриальных болезней, сформировать навыки по применению клинико-генеалогического метода для определения риска появления детей с митохондриальной патологией, разобрать основные синдромы при данной патологии.

Обучающийся должен знать.

1. Строение и функции митохондрий, особенности митохондриального генома.
2. Этиологию и типы митохондриальных болезней.
3. Классификацию митохондриальной патологии.
4. Клинические проявления наиболее часто встречающихся митохондриальных синдромов.

Обучающийся должен уметь.

Использовать клинико-генеалогический метод для определения риска митохондриальной патологии, при наличии определенного симптомокомплекса заподозрить заболевание, связанное с патологией митохондрий и назначить обследование.

Обучающийся должен владеть.

Медико-биологическим понятийным аппаратом. Методами изучения наследственности человека. Навыками поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками представления и обсуждения медицинской информации. Базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет.

Самостоятельная аудиторная работа обучающихся по теме:

1. Ответить на вопросы по теме занятия.

Вопросы для собеседования:

1. Геном митохондрий.
2. Особенности митохондриального наследования.
3. Этиология и патогенез митохондриальных заболеваний
4. Классификация митохондриальной патологии.
5. Основные клинические проявления митохондриальных заболеваний.
6. Основные клинические проявления митохондриальных синдромов и болезней (атрофия дисков зрительных нервов Лебера, синдром Лея, митохондриальные цитопатии).
7. Клинический полиморфизм и его причины.

2. Практическая подготовка.

1) В рабочей тетради выполнить следующие упражнения:

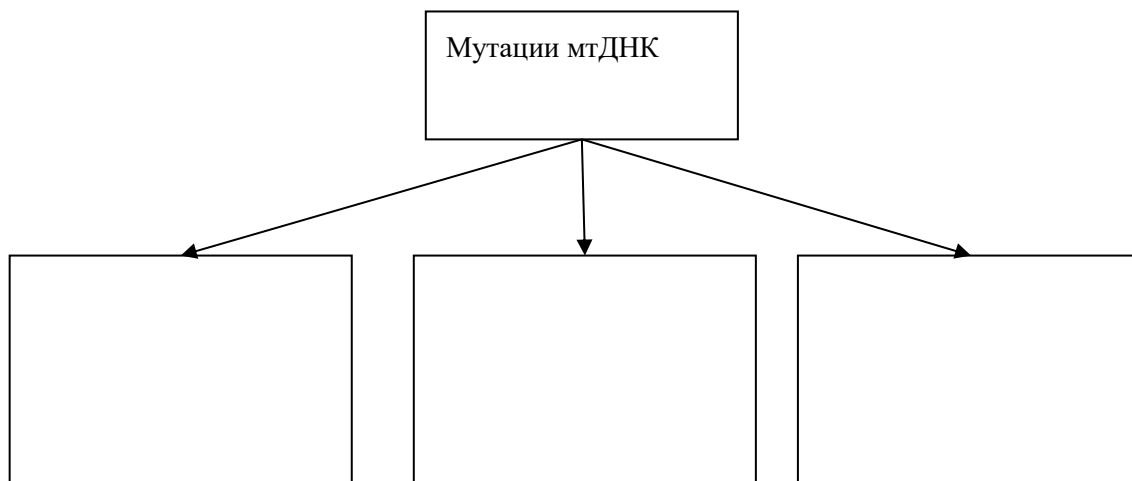
Работа 1. Сравнение митохондриального и ядерного генома.

Заполнить следующую таблицу.

Характеристика	Митохондриальный геном	Ядерный геном
Организация ДНК		
Связь ДНК с белками		
Наличие интронов		
Регуляторные последовательности		
Межгенные промежутки		
Перекрытость генов		
Транскрибируется 1 или 2 цепи?		
Частота возникновения мутаций		
Возможность комбинативной изменчивости		

Работа 2. Классификация патогенных мутаций мтДНК:

Цель работы: Изучить механизм возникновения митохондриальной патологии. Заполнить схему классификации мутаций мтДНК.



Работа 3. Митохондриальная патология.

Цель работы: Изучить наиболее распространенные заболевания, связанные с митохондриальным типом наследования. Используя данные реферативных сообщений, разобрать генетические механизмы и основные клинические симптомы митохондриальной патологии.

Перенесите в тетрадь и заполните следующую таблицу.

Заболевание	Клиническая характеристика
1	2
Атрофия дисков зрительных нервов Лебера	
Синдром Лея	
Синдром MELAS	

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющих данные по митохондриальной патологии.

Работа 4. Диагностика митохондриальной патологии.

Цель работы: Изучить методы диагностики митохондриальной патологии.

Заполните следующую таблицу.

Этап диагностического поиска	Методы	Ожидаемые результаты
Клинический	1. Клинико-генеалогический 2. Биохимический 3. Инструментальный (ЭНМГ)	1. 2. 3.

Параклинический	1. Гистохимический 2. Молекулярно-генетический: -) ПЦР -) секвенирование	1. 2.
-----------------	---	----------

Работа 5. Лечение митохондриальной патологии.

Цель работы: Изучить возможности лечения митохондриальной патологии.

Заполните следующую таблицу.

Этиотропное лечение	Патогенетическое лечение	Симптоматическое лечение	Хирургическое

2. Выступление с докладами:

1. Синдром Лея (подострая некротизирующая энцефаломиопатия) и мутации цитохром с-оксидазы.
2. Атрофия дисков зрительных нервов Лебера.
3. Синдром MELAS.

3. Самостоятельная внеаудиторная работа студента.

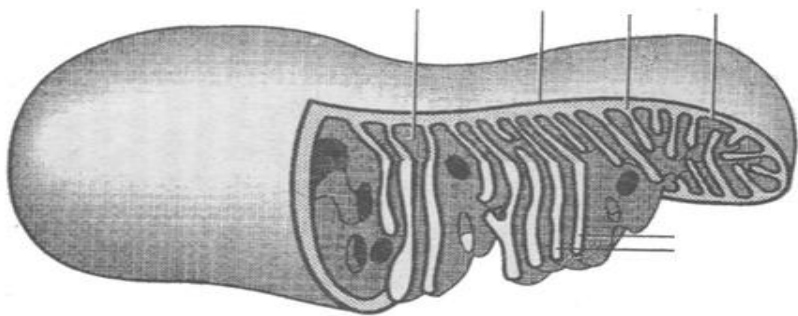
- 1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.
- 2) Ответить на вопросы для самоконтроля:
 1. Геном митохондрий.
 2. Особенности митохондриального наследования.
 3. Этиология и патогенез митохондриальных заболеваний
 4. Классификация митохондриальной патологии.
 5. Основные клинические проявления митохондриальных заболеваний.
 6. Основные клинические проявления митохондриальных синдромов и болезней (атрофия дисков зрительных нервов Лебера, синдром Лея, митохондриальные цитопатии).
 7. Клинический полиморфизм и его причины, гномный импринтинг.

3). В рабочей тетради выполнить следующие упражнения:

Работа 1. Строение митохондрий.

Цель работы: Изучить особенности строения органоида.

Нарисуйте и в рабочей тетради подпишите структурные элементы митохондрии.



Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных.

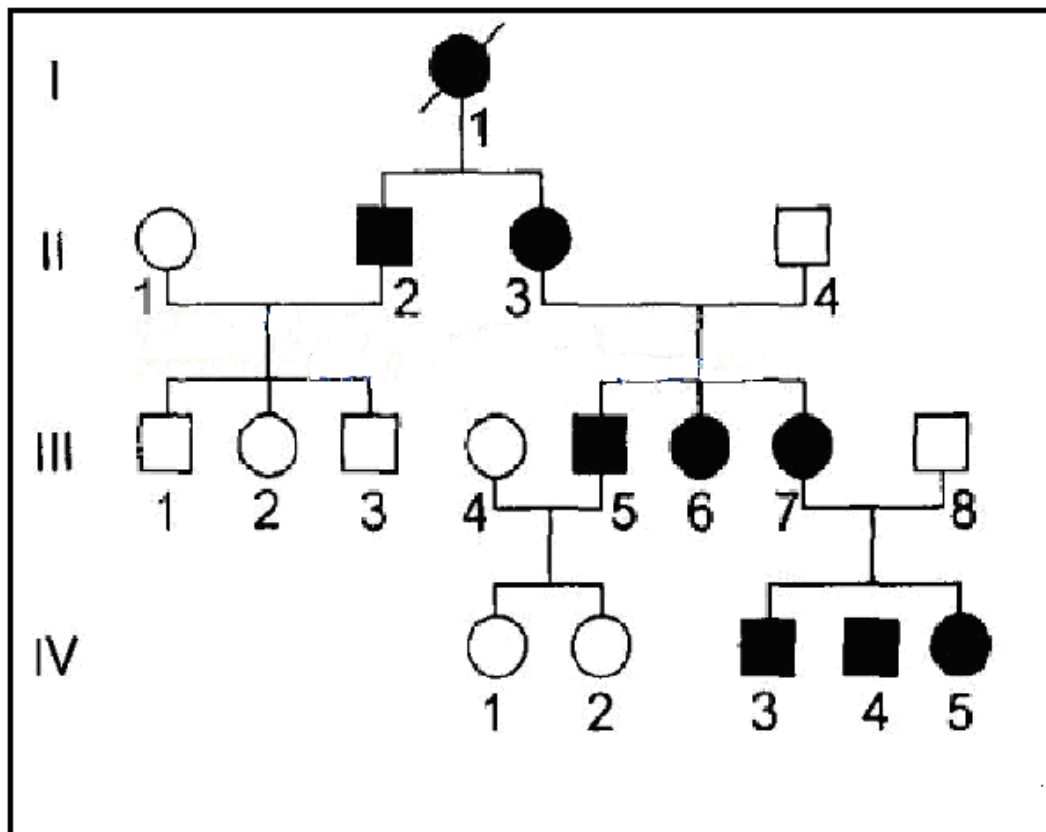
Работа 2. Митохондриальный тип наследования.

Цель работы: Изучить основные характеристики данного типа наследования.

Проанализируйте родословную, определите характерные особенности, демонстрирующие митохондриальное наследование заболевания.

Перенесите в рабочую тетрадь данную схему.

Схема. Митохондриальный тип наследования.



Ответьте на следующие вопросы:

1. Встречаемость признака в поколениях?
2. Заболеваемость среди мужчин и женщин?
3. Наличие признака у детей больного?
4. Наличие признака у детей больной матери?
5. Вероятность наследования у девочек?
6. Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных по митохондриальному типу наследования.

Работа 3. В рабочей тетради заполнить терминологический словарь.

Термин

1. Митохондриальное наследование –
2. Наследование материнское –
3. Гомоплазмия –
4. Гетероплазмия –
5. Реплекативная сегрегация –
6. Эффект бутылочного горлышка –

4) Подготовить реферат/доклад по следующим темам:

1. Синдром Лея (подострая некротизирующая энцефаломиопатия) и мутации цитохром с-оксидазы.
2. Атрофия дисков зрительных нервов Лебера.
3. Синдром MELAS.

Рекомендуемая литература:

Основная:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник для вузов.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015, 480с.
2. Биология: учебник для медвузов в 2-х т. / В.Н. Ярыгин. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014

Дополнительная:

1. Козвонин В.А., Косых А.А., Родина Н.Е. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний и врожденных пороков развития: учебное пособие Киров: 2011.-88 с., илл.
2. Коледаева Е.В., Родина Н.Е.. Общая генетика и генетика человека: учебное пособие/ Киров, 2016. – 69 с.
3. Мутовин Г.Р.. М. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие/ ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.: ил.
4. Электронные ресурсы:

<http://omim.org/>

Раздел 2 Частная генетика.

Тема 2.3. Хромосомная патология.

Цель: Изучить типы хромосомных мутаций, этиологию, патогенез и клиническую картину наиболее часто встречающихся хромосомных синдромов.

Задачи: Рассмотреть основные терминологические понятия хромосомных болезней, обучить студентов применению цитологических методов для определения риска появления детей с хромосомной патологией (интерфазный и метафазный методы), разобрать основные синдромы при данной патологии.

Обучающийся должен знать:

1. Строение хромосом и методы их изучения; типы хромосомных мутаций.
2. Механизмы возникновения хромосомных мутаций в период гаметогенеза и их последствия; классификацию хромосомной патологии; этиологию, клинические проявления наиболее часто встречающихся хромосомных синдромов.

Обучающийся должен уметь:

1. Определять тип хромосомной мутации по фотографии и по микропрепарату кариотипа человека.
2. Определять типы гамет, образующихся при различных хромосомных мутациях.
3. Решать задачи на определение вероятности появления патологии в зависимости от типа хромосомной мутации.
4. Научиться правильно использовать соответствующую терминологию.

Обучающийся должен владеть:

1. Медико-биологическим понятийным аппаратом.
2. Методами изучения наследственности человека.
3. Методами анализа временных микропрепаратов хромосом.
4. Базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет.

Самостоятельная аудиторная работа обучающихся по теме:

1. Ответить на вопросы по теме занятия

Вопросы для собеседования:

1. Структурно-функциональная организация хромосом.
2. Хромосомные мутации. Виды хромосомных перестроек.
3. Классификация хромосомных болезней.
4. Периоды гаметогенеза и риск возникновения хромосомных мутаций.
5. Этиология хромосомных болезней.
6. Особенности патогенеза хромосомных болезней.
7. Основные клинические проявления наиболее часто встречающихся хромосомных синдромов.
8. Методы диагностики хромосомных болезней.
9. Простые варианты аутосомных трисомий. Синдромы: Дауна, Патау, Эдвардса.
10. Спорадические и семейные случаи хромосомных синдромов. Транслокационные варианты. Мозаицизм. Импринтинг.
11. Синдромы, обусловленные структурными перестройками. Синдромы: Вольфа-Хиршхорна, «кошачьего крика».
12. Нарушения в системе половых хромосом. Синдромы Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, трипло-Х.

2. Практическая подготовка.

1) Выполнение практической работы.

Работа 1. Особенности клинических проявлений наследственных заболеваний, развитие которых вызвано структурными нарушениями хромосом (частичные анеуплоидии).

Изучить особенности клинических проявлений наследственных заболеваний, развитие которых вызвано структурными нарушениями хромосом (частичные анеуплоидии). Заполнить таблицу.

Наследственные синдромы	Область делеции или дупликации хромосомы	Частота в популяции	Основные симптомы
Синдром «кошачьего крика»	5p- del(5)(p15.1-15.2)	1:45 000	

Синдром Вольфа-Хиршхорна	del(4)(p16)	1:100 000	
Синдром Прадера-Вилли	del(15)(q11-13) в хромосоме от отца	1:20 000-1:25 000	
Синдром Ангельмана	del(15)(q11-13) в хромосоме от матери	1:20 000	

Работа 2. Особенности клинических проявлений наследственных хромосомных патологий.

1). Осмотр больного. Составление карты фенотипа по фотографиям (на примере больного с синдромом Дауна).



КАРТА ФЕНОТИПА

<p>Общее состояние больного Пациент _____ Возраст ___ лет Пол _____ Масса _____ Рост _____ Телосложение _____</p>
2. Кожа:
3. Волосы:
4. Ногти:
5. Подкожно-жировая клетчатка:
6. Череп (окружность (см), форма, затылок, рост волос на затылке):
7. Лоб (форма, рост волос на лбу):

8. Лицо:
9. Глаза, веки, брови (расстояние между внутренними углами глаз; расстояние между зрачками; глазная щель; разрез глаз; веки; ресницы; брови; надбровные дуги):
10. Нос (форма; крылья носа; характер изменений):
11. Челюсти (<i>верхняя и нижняя челюсти</i> : размеры; подвижность; характер изменений):
12. Губы и полость рта. - Фильтр: - Рот (ширина рта; углы рта): - Расщелины: - Нёбо: - Губы: - Язык: - Зубы (форма; цвет эмали; прикус; аномалии развития):
13. Ушные раковины (расположение; характер изменений):
14. Мышечная система:
15. Шея:
16. Костная система:
17. Грудная клетка, позвоночник:
18. Изменения кистей и стоп: Пояса конечностей: сформированы по _____ типу; характер изменений _____. Верхние конечности: пропорциональность _____; симметричность _____; характер изменений _____.

Нижние конечности: пропорциональность _____; симметричность _____;
характер изменений _____.

19. Наружные половые органы:

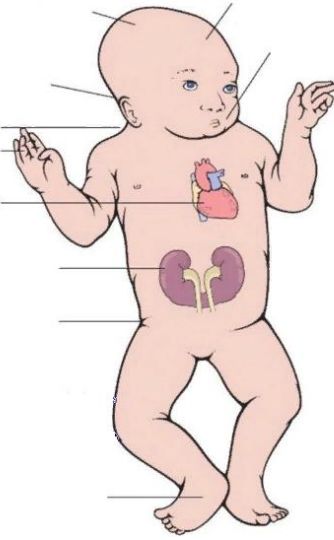
- Другие нарушения:

- Диагностика:

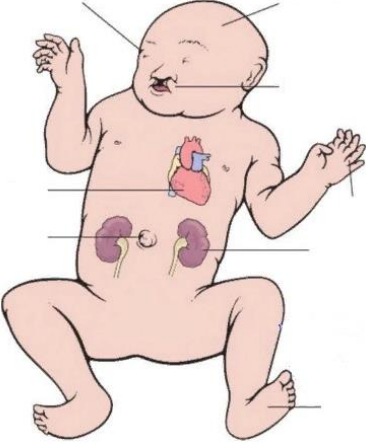
- Лечение:

- Прогноз:

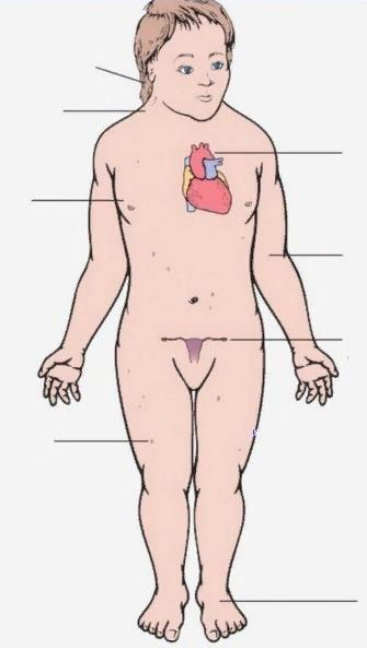
2) Особенности клинических проявлений, диагностики и лечения некоторых хромосомных синдромов.

Синдром Эдвардса	
Кариотипы	
Частота встречаемости	
Фенотип и изменения внутренних органов	
	

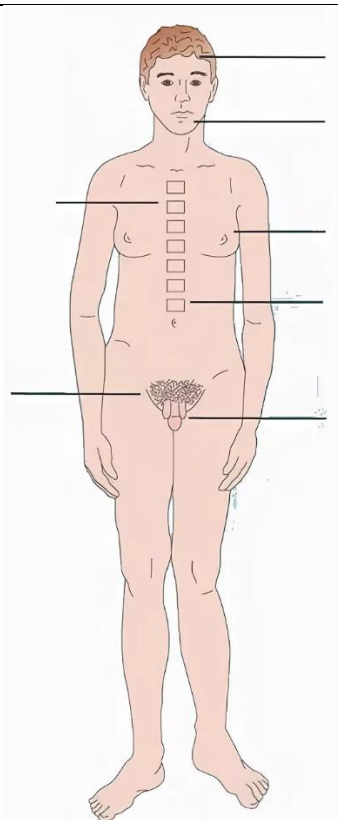
Диагностика:	
Лечение:	
Прогноз:	

Синдром Патау	
Кариотипы	
Частота встречаемости	
Фенотип и изменения внутренних органов	
	
Диагностика:	
Лечение:	
Прогноз:	

Синдром Шерешевского-Тернера	
Кариотипы	

Частота встречаемости	
Фенотип и изменения внутренних органов	
	
Диагностика:	
Лечение:	
Прогноз:	

Синдром Клайнфельтера	
Кариотипы	
Частота встречаемости	
Фенотип и изменения внутренних органов	



Диагностика:	
Лечение:	
Прогноз:	

3. Решить ситуационные задачи

1) Алгоритм разбора задач

1. Поставьте предварительный диагноз.
2. Запишите кариотип.
3. Какой основной метод диагностики этого заболевания?
4. Каков механизм возникновения этого заболевания?
5. Направления лечения

2) Пример задачи с разбором по алгоритму

Задача. При внешнем осмотре мальчика 3-х лет врач определил наличие брахицефалии, монголоидного разреза глаз, эпиканта, деформации ушных раковин, макроглоссии, клинодактилия на кистях.

1. Синдром трисомии по 21 хромосоме.
2. 47 XX (+21), 47 XY (+21)
3. Цитогенетический метод
4. Нерасхождение хромосом в мейозе
5. Симптоматическое, хирургическое лечение

3) Задачи для самостоятельного разбора на занятии

Задача 1. В семье у здоровых родителей родился больной ребенок. Вес при рождении – 2 кг, окружность черепа уменьшена, лоб скошенный и низкий, двусторонние расщелины верхней губы и неба, низко расположенные и деформированные уши, на обеих руках – полидактилия.

1. Поставьте предварительный диагноз.
2. Запишите кариотип.
3. Какой основной метод диагностики этого заболевания?
4. Каков механизм возникновения этого заболевания?
5. Направления лечения

Задача 2. У мужчины в 70% клеток эпителия слизистой щеки обнаружено 2 глыбки полового хроматина.

1. Поставьте предварительный диагноз.
2. Запишите кариотип.
3. Какой основной метод диагностики этого заболевания?
4. Каков механизм возникновения этого заболевания?
5. Направления лечения

4. Выступление с докладами:

1. Этические и социальные проблемы профилактики, диагностики и лечения хромосомных болезней.
2. Синдром Дауна. Этиология, клиника, диагностика, принципы лечения.
3. Синдром Эдвардса. Этиология, клиника, диагностика, принципы лечения.
4. Синдром Патау. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения.
5. Синдром «кошачьего крика». Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения.
6. Синдром Вольфа-Хиршхорна. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения.
7. Синдром Клайнфельтера. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения.
8. Синдром Шерешевского-Тернера. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения.

Самостоятельная внеаудиторная работа обучающихся по теме:

Задания для самостоятельной внеаудиторной работы студентов по указанной теме:

- 1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.
- 2) Ответить на вопросы для самоконтроля:
 1. Структурно-функциональная организация хромосом.
 2. Хромосомные мутации. Виды хромосомных перестроек.
 3. Классификация хромосомных болезней.
 4. Периоды гаметогенеза и риск возникновения хромосомных мутаций.
 5. Этиология хромосомных болезней.
 6. Особенности патогенеза хромосомных болезней.
 7. Основные клинические проявления наиболее часто встречающихся хромосомных синдромов.
 8. Методы диагностики хромосомных болезней.
 9. Простые варианты аутосомных трисомий. Синдромы: Дауна, Патау, Эдвардса.
 10. Мозаицизм.
 11. Синдромы, обусловленные структурными перестройками. Синдромы: Вольфа-Хиршхорна, «кошачьего крика».
 12. Нарушения в системе половых хромосом. Синдромы Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, трипло-Х.
- 3) Проверить свои знания с использованием тестового контроля (привести тестовые задания, ответы разместить после тестов).
 1. Выберите один правильный ответ.

Укажите для какого хромосомного синдрома характерен набор симптомов, включающих умственную отсталость, долихоцефалию, деформированные ушные раковины, флексорное положение пальцев рук, врожденный порок сердца: а) синдром Эдвардса; б) синдром Патау; в) синдром Дауна; г) синдром "кошачьего крика".

2. Выберите один правильный ответ.

Какие мутации относятся к геномным: а) инверсии, транслокации, дупликации, делеции; б) полиплоидии, анеуплоидии; в) триплоидии, тетраплоидии; г) внутривхромосомные и межхромосомные перестройки.

3. Выберите два правильных ответа.

Что является ведущим в клиническом проявлении хромосомных болезней: а) задержка в психическом развитии у детей младшего возраста и умственная отсталость у детей старшего возраста; б) нарушение физического развития; в) системность поражения; г) нарушение умственного развития в сочетании с пороками развития и микроаномалиями развития.

4. Выберите два правильных ответа.

Какие виды хромосомных аномалий не встречаются у живорожденных: а) трисомии по аутосомам; б) трисомии по половым хромосомам; в) моносомии по аутосомам; г) моносомии по X-хромосоме; д) нуллисомия по X-хромосоме.

5. Выберите два правильных ответа.

Какие мутации относятся к геномным: а) инверсии, транслокации, дупликации, делеции; б) полиплоидии, анеуплоидии; в) триплоидии, тетраплоидии; г) внутривхромосомные и межхромосомные перестройки.

4) Выполните в тетради упражнения.

Работа 1. Аномалии по половым хромосомам.

Перенесите в тетрадь и заполните следующую таблицу:

Генотип яйцеклетки по половым хромосомам	Генотип сперматозоида по половым хромосомам	Генотип зиготы по половым хромосомам	Название синдрома	Число глыбок полового хроматина
XX	X			
0	X			
XX	Y			
0	Y			

Работа 2. Механизмы формирования полиплоидий.

Перенесите в тетрадь и заполните следующую таблицу:

Кариотип	Механизмы формирования триплоидии
69, XXX	
69, XXU	
69, XYU (летальна)	

4) В рабочей тетради заполнить терминологический словарь.

Термин

1. Брахицефалия –
2. Эпикант –
3. Макроглоссия –
4. Клинодактилия –
5. Тератома
6. Пузырный занос
7. Гирсутизм
8. Колобома радужной оболочки
9. Блефарофимоз
10. Гинекомастия
11. Птериgium
12. Кифоз
13. Сандалевидная щель
14. Брахидактилия
15. Синдактилия
16. Полидактилия

5) Подготовить доклады/рефераты на темы:

1. Этические и социальные проблемы профилактики, диагностики и лечения хромосомных болезней.
2. Синдром Дауна. Этиология, клиника, диагностика, принципы лечения.
3. Синдром Эдвардса. Этиология, клиника, диагностика, принципы лечения.
4. Синдром Патау. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения.
5. Синдром «кошачьего крика». Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения.
6. Синдром Вольфа-Хиршхорна. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения.

7. Синдром Клайнфельтера. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения.
8. Синдром Шерешевского-Тернера. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения.

Рекомендуемая литература:

Основная:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник для вузов.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015, 480с.
2. Биология: учебник для медвузов в 2-х т. / В.Н. Ярыгин. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014

Дополнительная:

1. Козвонин В.А., Косых А.А., Родина Н.Е. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний и врожденных пороков развития: учебное пособие Киров: 2011.-88 с., илл.
2. Коледаева Е.В., Родина Н.Е.. Общая генетика и генетика человека: учебное пособие/ Киров, 2016. – 69 с.
3. Мутовин Г.Р.. М. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие/ ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.: ил.
4. Электронные ресурсы:

<http://omim.org/>

Раздел 2: Частная генетика.

Тема 2.5. Общие закономерности онтогенеза. Врожденные пороки развития.

Цель: Изучить типы и особенности индивидуального развития животных и человека на различных этапах онтогенеза. Изучить основные механизмы регуляции онтогенеза; влияние вредных факторов на организм человека и механизмы образования пороков развития. Изучить этиологию, механизмы формирования и особенности клинических проявлений врожденных пороков развития, их классификацию и методы диагностики. Научиться правильно использовать соответствующую терминологию.

Задачи:

1. Изучить основные этапы эмбриогенеза (оплодотворение, дробление, гастрюляцию, гисто- и органогенез).
2. Изучить влияние факторов внешней среды на эмбриональное развитие и роль профилактической медицины в предупреждении возникновения пороков развития у человека.
2. Изучить основные механизмы эмбриогенеза;
3. Изучить тератогенные факторы среды и их значение в формировании пороков человека.
4. Рассмотреть основные терминологические понятия тератологии, врожденные пороки развития (ВПР), малые аномалии развития (МАР), тератогенные факторы.
5. Сформировать навыки по применению генетических методов диагностики врожденных пороков развития.
6. Изучить методы профилактики врожденных пороков развития.

Обучающийся должен знать:

1. Типы яйцеклеток и соответствующие им типы дробления.
 2. Строение различных видов бластул.
 3. Основные этапы и способы гастрюляции. Особенности гастрюляции млекопитающих и человека.
 4. Производные зародышевых листков.
 5. Особенности органогенеза позвоночных.
 6. Основные механизмы онтогенеза.
 7. Особенности генетической, нервной и гуморальной регуляции развития.
- Критические периоды развития.

8. Механизмы формирования пороков развития человека.
9. Роль тератогенных факторов среды в формировании пороков развития;
10. Классификация пороков развития.
11. Теоретические основы мутагенеза и стадии эмбрионального развития человека;
12. Особенности клинических проявлений врожденной патологии, общие принципы клинической диагностики ВПР, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов, значение и основы клинко-генеалогического и цитогенетического методов для диагностики ВПР.

Обучающийся должен уметь:

Выявлять ВПР, распознавать отличительные особенности ВПР и МАР, диагностировать врожденные морфогенетические варианты, правильно использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного.

Обучающийся должен владеть:

Навыками использования информационных, библиографических ресурсов с целью получения научной информации и осуществления коммуникации в медицинском сообществе. Навыками письменного аргументированного изложения собственной точки зрения. Навыками микроскопирования. Медико-биологическим понятийным аппаратом.

Самостоятельная аудиторная работа обучающихся по теме:

1. Ответить на вопросы по теме занятия

1. Периодизация онтогенеза.
2. Начальные этапы эмбрионального развития. Способы и механизмы дробления, типы бластул.
3. Способы гастрюляции и строение гастрюлы.
4. Первичный органогенез.
5. Производные зародышевых листков.
6. Особенности эмбрионального развития человека.
7. Основные механизмы онтогенеза.
8. Генетическая регуляция дифференцировки.
9. Клеточные процессы в период дробления, гастрюляции, органогенеза.
10. Критические периоды развития и понятие тератогенного терминационного периода.
11. Генетические и внешние средовые причины тератогенеза. Тератогенные факторы среды.
12. Классификация пороков развития.
13. Понятие врожденного, семейного и наследственного заболевания.
14. Понятие врожденного порока развития (ВПР) и малых аномалий развития (МАР).
15. Диагностика ВПР.

2. Практическая подготовка.

1) Выполнение практических заданий

Работа 1. На микропрепарате изучить дробление яйцеклетки лягушки

Стадия 4-х бластомеров. Обратите внимание на неравномерное деление яйцеклетки. На одном (анимальном) полюсе бластомеры мельче, чем на другом (вегетативном) полюсе. Мелкие бластомеры (микроммеры) имеют меньше желтка, чем крупные бластомеры (макроммеры). Зарисуйте препарат, обозначив микроммеры и макроммеры.

Работа 2. На микропрепарате изучить бластулу лягушки

Препарат представляет собой результат завершения полного неравномерного дробления умеренно телолецитального яйца - амфибластулу. Бластодерма состоит из клеток разного размера. На анимальном полюсе находятся мелкие клетки-микроммеры, из которых позже формируется экто- и мезодерма. На вегетативном полюсе - крупные клетки-макроммеры - материал будущей энтодермы. Внутри бластулы находится полость - бластоцель. Рассмотрите препарат и зарисуйте. Обозначьте: 1) бластомеры вегетативного полюса; 2) бластомеры анимального полюса; 3) бластоцель.

Работа 3. На микропрепарате изучить раннюю гастрюлу лягушки

Гастрюляция у амфибий идет по типу инвагинации (впячивание) и эпиболии (нарастание одних клеточных масс на другие) и завершается закрытием бластопора желточной (энтодермальной) пробкой. Зарисуйте препарат и обозначьте: 1) дорсальная губа; 2) вентральная губа; 3) желточная пробка.

Работа 4. На микропрепарате изучить образование туловищных складок цыпленка



На демонстрационном препарате найдите основные зародышевые ткани и органы высших хордовых животных (амниот). В верхней части поля зрения располагается нервная трубка с невроцелом. Под нервной трубкой лежит хорда. С дорсальной стороны (над нервной трубкой) зародыш покрыт эктодермой. Под хордой справа и слева видны парные разрезы аорт. В их полостях можно увидеть первичные эритроциты. Вентральная поверхность зародыша покрыта тонким слоем энтодермы, которая образует по средней линии заметное вдавление - кишечный желобок. По бокам от нервной трубки и хорды залегают сомиты. Они уже дифференцированы. В сомитах можно выделить наружную, дорсолатеральную часть, обращенную к эктодерме - это дерматом, зачаток соединительнотканного слоя кожи - дермы. На препарате выглядит в виде темной пластинки. Вентромедиальная часть сомита, прилежащая к хорде, состоит из наиболее рыхло расположенных клеток. Это склеротом - зачаток позвоночника. Центральная часть сомита представляет собой миотом - зачаток поперечно-полосатой мускулатуры.

В латеральных частях сомиты переходят в сегментные ножки, в которых располагается нефротом - зачаток выделительной системы. На срезе выглядит как округлое образование. Сегментная ножка переходит в боковые листки мезодермы. Между ними находится вторичная полость тела - целом. Латерально сегментные ножки переходят в туловищную складку, отграничивающую тело зародыша от внезародышевых частей. Продолжением туловищных складок служат амниотические валики, образующие амниотическую оболочку. Изучите препарат и найдите части зародыша, зарисуйте в альбом и подпишите.

Работа 5. Заполните таблицу «Органогенез у млекопитающих»

Табл. *Органогенез у млекопитающих*

Зародышевые листки	Зачатки образующихся органов
Эктодерма	
Энтодерма	
Мезодерма	

Работа 2. Определение критических терминационных периодов.

Цель работы: Изучить возможности определения критических периодов при воздействии некоторых лекарственных средств на различных стадиях эмбриогенеза.

Определить предельные сроки действия патогенных факторов, способных привести к формированию порока развития, используя таблицу тератогенных терминационных периодов и ВПР с

указанием предельных сроков действия патогенных факторов и таблицу тератогенности лекарственных препаратов.

Табл. Тератогенные терминационные периоды.

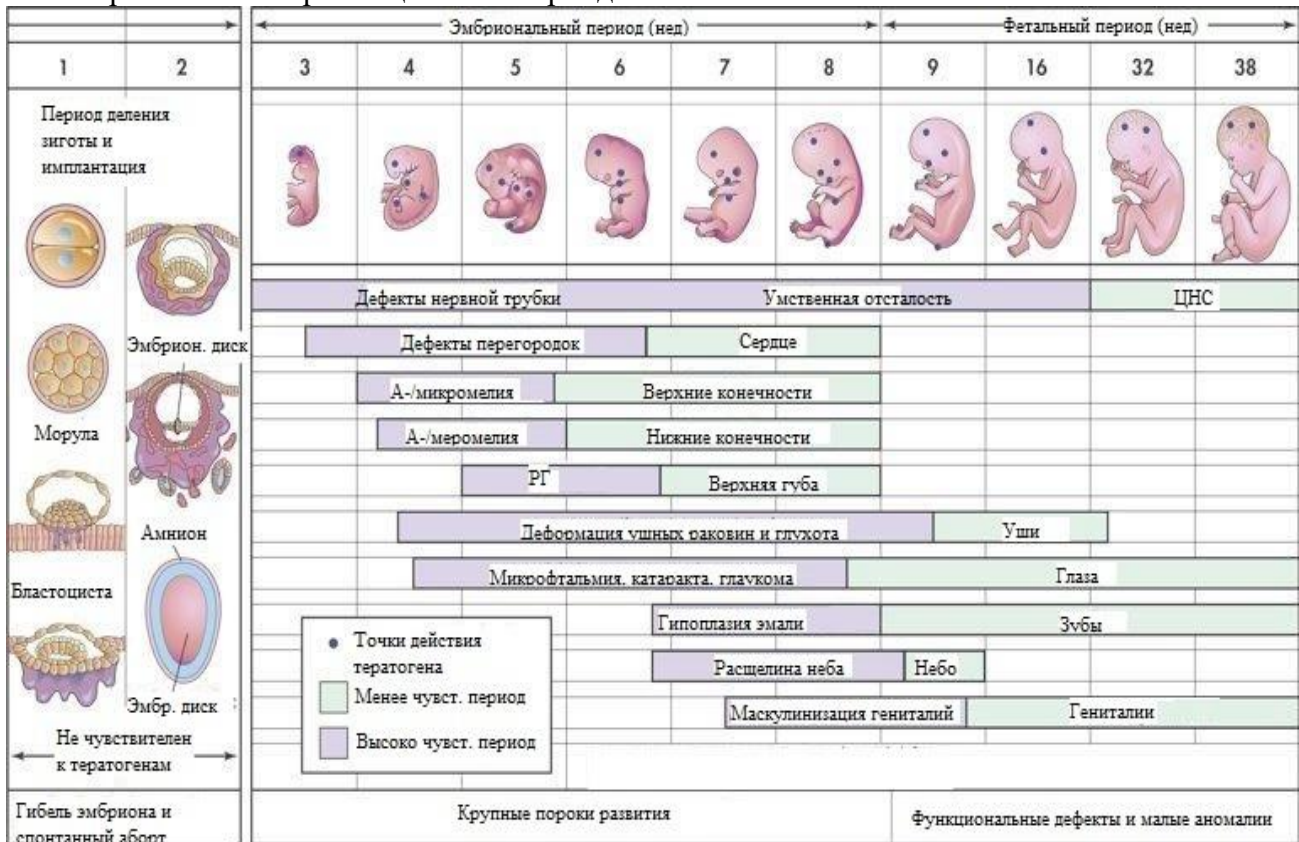


Табл. Тератогенность лекарственных препаратов.

Препарат	Эффект
Тетрациклин	Гипоплазия и изменение цвета эмали
Стрептомицин	Потеря слуха при длительном воздействии
Фенитоин	Задержка внутриутробного развития, умственная отсталость, микроцефалия, врожденные пороки сердца
Карбамазепин	Дефект нервной трубки (1%), микроцефалия, гипоплазия ногтей
Вальпроевая к-та	Дефект нервной трубки
Триметадон	Задержка внутриутробного развития, расщелина губы и/или неба, микроцефалия, умственная отсталость, лицевые и др.
Даназол	Вирилизация женских плодов
	Психотропные
Литий	Врожденные пороки сердца, ЦНС аномалии
	Прочие
Талидомид	Пороки конечностей, уха, врожденные пороки сердца

Витамин А (ретинол)	Микротия, микрофтальмия, расщелина губы и/или неба
Изотретиноин	Микротия, микрофтальмия, расщелина губы и/или неба, врожденные пороки сердца
Мизопростол	Редукционные пороки конечностей, артрогрипоз, врожденные пороки сердца

Перенести в рабочую тетрадь и заполнить таблицу:

Лекарственный препарат	Система органов, чувствительная к действию данного препарата	Критический терминаторный период (нед.)	Тератогенное действие	Функциональные изменения

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных по врожденным порокам.

Работа 3. Зависимость результата действия тератогенов от этапа эмбриогенеза.

Цель работы: Изучить основные последствия действия тератогенов в эмбриогенезе.

Используя таблицы, определить основные события эмбриогенеза и их временные рамки, оценить воздействие тератогенных факторов на них.

Перенести в тетрадь и заполнить таблицу:

Этапы	Основные события этапа	Где происходят	Начало события (отсчет от овуляции)	Последствия действия тератогенных факторов
Предэмбриогенез				
	1)			
	2)			
Эмбриогенез				
	1)			
	2)			
	3)			
	4)			

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных по врожденным порокам.

Работа 5. Влияние нарушения генных и клеточных механизмов эмбриогенеза на развитие ВПР.

Цель работы: Изучить основные механизмы развития пороков в эмбриогенезе.

Определить механизмы тератогенеза при наиболее часто встречающихся ВПР.

Перенести в тетрадь и заполнить таблицу:

	Событие эмбриогенеза	Генные механизмы	Клеточные механизмы	Пороки развития
1.	Дробление			
2.	Гаструляция		1)	
			2)	
			3)	
3.	Нейруляция		1)	
			2)	
			3)	
			4)	
			5)	
4.	Гисто- и органогенез		1)	
			2)	
			3)	
			4)	
			5)	

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных по семействам генов эмбриогенеза.

3. Решить ситуационную задачу:

В результате тератогенного воздействия в эмбриогенезе произошло нарушение адгезии клеток зачатков структур лица – небных отростков, а также носовых отростков между собой и с верхнечелюстными отростками. Назовите последствия нарушений межклеточных взаимодействий.

Самостоятельная внеаудиторная работа обучающихся по теме:

1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.

2) Ответить на вопросы для самоконтроля

1. Предмет биологии развития.

2. Типы индивидуального развития.

3. Периоды онтогенеза.

4. Стадии эмбрионального развития.

5. Стадии постэмбрионального развития.
7. Способы гастрюляции.
9. Провизорные органы у высших позвоночных.
10. Гистогенез и органогенез.

Основные механизмы онтогенеза: дифференциация, детерминация, тотипотентность, интеграция, эмбриональная индукция.

2. Генетическая регуляция дифференцировки.
3. Клеточные процессы в период дробления, гастрюляции, органогенеза.
4. Критические периоды развития.

Понятие тератогенного терминационного периода.

5. Тератогенные факторы среды и их значение в формировании пороков развития человека.
6. Классификация пороков развития.

Понятие врожденного, семейного и наследственного заболевания.

Генетические и внешние средовые причины тератогенеза. Тератогенные факторы среды.

Понятие врожденного порока развития (ВПР) и малых аномалий развития (МАР).

Диагностика и лечение ВПР.

3). Проверить свои знания с использованием тестового контроля:

Выбрать правильный ответ (ответы).

1. Функция желточного мешка у млекопитающих: 1) сократительная, 2) трофическая, 3) кроветворная, 4) водная среда.
2. К производным мезодермы относятся: 1) эпителиальная ткань, 2) соединительная ткань, 3) мышечная ткань, 4) нервная ткань.
3. В процессе нейруляции у зародыша формируется: 1) эктодерма, 2) нервная трубка, 3) хорда, 4) первичная кишка, 5) вторичная кишка.
4. Равновероятная способность бластомеров на ранних этапах дробления развиваться в целый организм – это: 1) детерминация, 2) тотипотентность, 3) дифференцировка, 4) интеграция.
5. Гормональная регуляция развития у млекопитающих начинается в период: а) гастрюляции, б) дробления, в) гисто- и органогенеза, г) плодный.
6. Хордомезодерма является эмбриональным индуктором: а) вторичной кишки, б) нервной трубки, в) выделительной системы.
7. Синдактилия у человека возникает вследствие нарушения клеточных процессов: а) сгущения мезодермальных клеток, б) адгезии, в) избирательной гибели, г) миграции.
8. Критические периоды развития у человека: а) образование зиготы, б) имплантация, в) плацентация, г) дробление, д) роды.
9. Прогнатия – это: а) недоразвитие нижней челюсти; б) латеральное или медиальное искривление пальца; в) чрезмерное развитие верхней челюсти; г) выступающая вперед верхняя челюсть по отношению к нижней.
10. Алопеция – это: а) избыточное оволосение по мужскому типу у женщин; б) редкие сухие ломкие волосы; в) полное или частичное отсутствие волос.

4) Выполните упражнения в тетради.

Перепишите таблицу в тетрадь.

Работа 1. Основные механизмы эмбриогенеза.

По таблице и рисункам разберите основные механизмы эмбриогенеза. Перепишите таблицу.

Механизм	Образование нормальных структур (примеры)	Последствия нарушений (примеры)
Деление клеток	Обеспечивает дробление и образование бластулы	Гибель эмбриона на стадии дробления
Миграция (перемещения) клеток	Имеет большое значение, начиная с процесса гастрюляции. Образование нервной	Нарушение образования гастрюлы, грубые пороки развития нервной трубки

	трубки.	
Эмбриональная индукция	Хордомезодерма индуцирует развитие нервной трубки	Отсутствие нервной трубки и гибель эмбриона
Избирательная пролиферация клеток	Закладка зачатков отдельных органов	Отсутствие органа или его доли, например слюнной железы
Избирательная клеточная гибель	Гибель эпителиальных клеток при слиянии небных зачатков, носовых отростков	Расщелина твердого неба, расщелина верхней губы
Сортировка клеток и адгезия (избирательная слипаемость клеток одного типа)	Слияние зачатков структур лица (небных отростков)	Расщелина твердого неба, расщелина верхней губы
Клеточные сгущения	Образование мезодермальных зачатков зубов	Отсутствие зубов, дополнительные зубы

Работа 2. Критические периоды развития и тератогенные факторы среды.

Критические периоды – периоды максимальной чувствительности зародыша к повреждающим воздействиям. У человека выделяют следующие критические периоды:

- имплантация (7-8 –ой день внутриутробного развития);
- плацентация (14-15-ый день);
- 3-8-ая неделя (развитие осевого комплекса зачатков органов);
- роды (40 недель).

Кроме того, каждый орган имеет свои критические периоды, во время которых он наиболее чувствителен к воздействию тератогенных факторов (для головного мозга – 23-28-ой день, когда происходит образование нервной пластинки и обособление головного и спинного мозга). Изучите таблицу.

Сроки возникновения некоторых аномалий развития эмбрионов и плодов человека

Таблица

Форма аномалии	Сутки развития
Анэнцефалия - отсутствие головного мозга, свода костей черепа.....	26
Менингомиелоцеле - взбухание оболочек и тканей спинного мозга сквозь дефект в позвоночнике.....	28
Экстрофия мочевого пузыря - отсутствие нижней части передней брюшной стенки и передней стенки мочевого пузыря. Дефект брюшной стенки замещен задней стенкой мочевого пузыря с отверстиями мочеточников...	30 36 6 недель
Губа расщепленная (заячья) - дефект развития верхней губы.....	9 - 10 недель
Атрезия и свищи прямой кишки, возникновение диафрагмальной грыжи, дефект межжелудочковой перегородки сердца.....	10 недель
Расщелина верхней челюсти и неба.....	
Грыжа пуповинная (омфалоцеле) - из-за дефекта брюшной стенки наружу выходят внутренние органы, покрытые истонченными тканями пуповины.....	12 недель 7 - 10 месяцев
Гипоспадия - отсутствие у детей мужского пола дистальной части мочеиспускательного канала, а его наружное отверстие находится в мошон-	

ке или промежности; у детей женского пола - отверстие мочеиспускательного канала открывается во влагалище.....
Крипторхизм - задержка опущения яичек в мошонку.....

Тератогенные факторы – факторы, нарушающие нормальный ход эмбриогенеза и приводящие к формированию пороков развития:

Физические	Химические	Биологические
Ионизирующая радиация УФ-излучение Электромагнитное излучение Температура	Алкоголь Наркотики Никотин Пестициды Некоторые лекарственные вещества, пищевые добавки, консерванты, косметические средства	Вирусы гриппа, краснухи Живые вакцины Плесневые грибы Некоторые простейшие (токсоплазма)

Работа 3. Классификация и механизмы образования пороков развития.

Изучите и перепишите.

1) По этиологическому признаку:

- наследственные (генеративные мутации, мутации в зиготе);
- ненаследственные (в результате действия тератогенных факторов).

2) По периоду онтогенеза:

- гаметопатии (патология, связанная с изменениями в процессе гаметогенеза, оплодотворения или первых стадий дробления зиготы);
- бластопатии (до 15 дня);
- эмбриопатии (до конца 8-ой недели);
- фетопатии (от 9 недель до родов).

Профилактика такой патологии включает медико-генетическое консультирование супружеских пар, имеющих риск рождения ребенка с наследственной болезнью, диспансерное наблюдение женщин с ранних сроков беременности в женской консультации, рациональное питание, предотвращение вредных влияний на организм беременной.

Рекомендуемая литература:

Основная:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник для вузов.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015, 480с.
2. Биология: учебник для медвузов в 2-х т. / В.Н. Ярыгин. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014

Дополнительная:

1. Козвонин В.А., Косых А.А., Родина Н.Е. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний и врожденных пороков развития: учебное пособие Киров: 2011.-88 с., илл.
2. Коледаева Е.В., Родина Н.Е.. Общая генетика и генетика человека: учебное пособие/ Киров, 2016. – 69 с.
3. Мутовин Г.Р.. М. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие/ ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.: ил.
4. Электронные ресурсы:

<http://omim.org/>

Раздел 2: Частная генетика.

Тема 2.6. Близнецовый метод изучения генетики человека.

Цель: Изучить близнецовый метод генетики человека, значение метода для диагностики, прогнозирования и профилактики наследственных болезней.

Задачи: Сформировать навыки по применению близнецового метода. Овладеть навыками решения ситуационных генетических задач с использованием данных близнецового метода.

Обучающийся должен знать:

Особенности человека как объекта генетических исследований, принципы и возможности использования близнецового метода.

Обучающийся должен уметь:

Рассчитывать коэффициент наследуемости; решать задачи на определение вероятности; научиться правильно использовать соответствующую терминологию.

Обучающийся должен владеть:

Базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет. Навыками поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками представления и обсуждения медицинской информации, медико-биологическим понятийным аппаратом, методами изучения наследственности человека, навыками микроскопирования.

Самостоятельная аудиторная работа обучающихся по теме:

1. Ответить на вопросы по теме занятия.

Вопросы для собеседования:

1. Вклад в этиологию заболеваний человека генетических и средовых факторов.
2. Близнецовый метод. Этапы и возможности близнецового метода.
3. Механизм образования монозигот и дизигот.
4. Определение зиготности близнецовых пар.
5. Расчет коэффициента наследования.

2. Практическая подготовка.

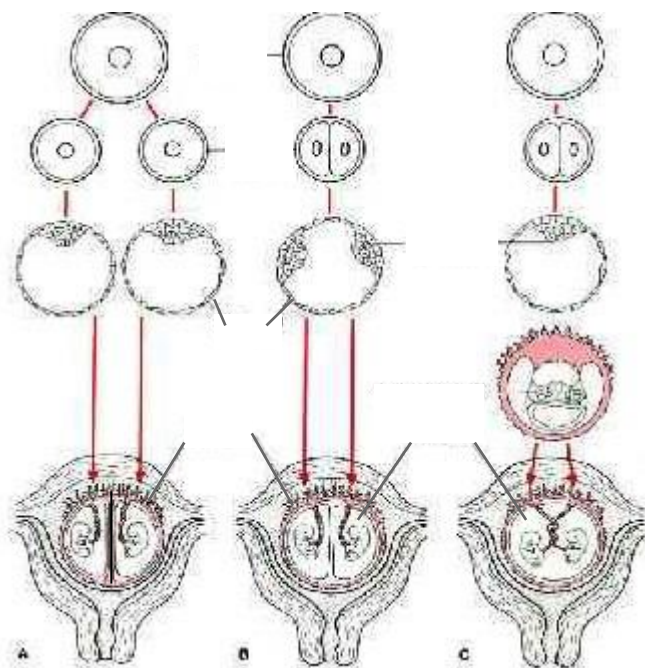
1) Выполнить практические занятия.

Работа 1. Механизм образования монозигот.

Цель работы: Изучить различные варианты образования монозигот.

Используя предложенную схему, определите основные причины возникновения вариантов монозигот.

Перерисуйте в рабочую тетрадь и подпишите указанные структуры.



Перенести в тетрадь и заполнить таблицу:

Табл. Сравнительная характеристика видов монозигот.

	Название	Количество хорионов	Количество амнионов
A			
B			
C			

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющих данные по эмбриогенезу монозигот.

Работа 2. Сравнительная характеристика моно- и дизигот.

Цель работы: Изучить различные варианты образования близнецов.

Перенести в тетрадь и заполнить таблицу:

Табл. Сравнительная характеристика моно- и дизигот.

Характеристика	Монозиготы	Дизиготы
Количество яйцеклеток		
Количество сперматозоидов		
Схожесть генотипов		
Схожесть условий развития		
Механизм образования		

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющих данные по эмбриогенезу монозигот.

3. Решить ситуационные задачи.

1) Пример задачи с разбором по алгоритму.

Определите относительную роль наследственности и среды в формировании развития наращения верхней губы, если известны конкордантности монозигот. (95%) и дизигот (67%).

Решение:

1. Математическая формула расчета коэффициент наследуемости (Хольцингера).

$$H = (K_{M3} - K_{D3}) / (100 - K_{D3}) * 100\%$$

где K_{M3} – конкордантность монозигот, K_{D3} – конкордантность дизигот.

2. Математические расчеты:

$$H = (95 - 67) / (100 - 67) * 100\% = 28/33 * 100\% = 84\%$$

3. Определяем относительную роль наследственности и среды в формировании признаков.

Так как значение H больше 70%, решающую роль в развитии признака играют генетические факторы.

Пользуясь таблицей конкордантности, рассчитать критерий « H » - наследуемость (коэффициент Хольцингера):

Признаки	Конкордантность	
	МЗ	ДЗ
Нормальные:		
Группы крови системы АВО	100	64
Форма бровей	100	51
Цвет глаз	99,5	28
Цвет волос	97	23
Папиллярные линии кистей рук	92	40
Патологические:		
Косолапость	23	2
Грыжа спинного мозга	77	33
Рахит	88	22
Синдром Дауна	89	7
Корь	95	87
Дифтерит	50	38
Эпилепсия	67	3
Ревматизм	37	7
Шизофрения	67	18

Сделать вывод о роли наследственности в возникновении признака. При значениях H , близких к нулю, считают, что определяющую роль в развитии признака играют факторы внешней среды. При значениях H больше 70% решающую роль в развитии признака играют генетические факторы. При значениях H , близких к 50%, считается, что признак развивается под действием факторов внешней среды на фоне генетической предрасположенности.

Задачи для самостоятельного разбора на занятии:

Определите относительную роль наследственности и среды в формировании следующих состояний:

Заболевания	Показатели конкордантности у близнецов
-------------	--

	MZ	DZ
Сахарный диабет	65	18
Эпилепсия	67	3
Врожденный стеноз привратника желудка	67	3
Расщелина неба	33	5
Врожденная косолапость	32	3
Ревматизм	47	17
Корь	98	94
Коклюш	97	93
Эпидемический паротит	82	74
Туберкулез	67	23
Ишемическая болезнь сердца	67	43
Ревматизм	37	7
Язвенная болезнь желудка и двенадцатиперстной кишки	50	14
Шизофрения	67	18
Форма грудной клетки	96	60
Эндемический зоб	71	70
Доброкачественная опухоль	20	12,7
Сахарный диабет	84	37
Рахит	88	22

Сделайте заключение об относительной роли наследственности и факторов среды в развитии указанных в таблице нормальных признаков человека (указан процент дискордантности близнецов).

Близнецы	Дискордантность (%) по следующим признакам						
	Начало хождения (возраст)	Цвет			Форма		Папиллярные линии
		Глаз	Волос	Кожи	Волос	Носа	
MZ	33	0,5	3	0	0	2	8
DZ	70	72	77	55	21	80	60

4. Выступление с докладами:

1. Сравнение роли средовых и генетических факторов в развитии инсулинозависимого и инсулиннезависимого сахарного диабета.
2. Относительная роль наследственности и факторов среды в развитии шизофрении.
3. Возможность профилактического влияния на развитие мультифакториальной патологии на примере предупреждения возникновения эндемического зоба.

Самостоятельная внеаудиторная работа обучающихся по теме:

Задания для самостоятельной внеаудиторной работы студентов по указанной теме:

1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.

2) Ответить на вопросы для самоконтроля:

1. Вклад в этиологию заболеваний человека генетических и средовых факторов.

2. Близнецовый метод. Этапы и возможности близнецового метода.

3. Определение зиготности близнецовых пар.

4. Расчет коэффициента наследования.

3) Подготовить реферат/доклад по следующим темам:

1. Сравнение роли средовых и генетических факторов в развитии инсулинозависимого и инсулиннезависимого сахарного диабета.

2. Относительная роль наследственности и факторов среды в развитии шизофрении.

3. Возможность профилактического влияния на развитие мультифакториальной патологии на примере предупреждения возникновения эндемического зоба.

Рекомендуемая литература:

Основная:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник для вузов.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015, 480с.

2. Биология: учебник для медвузов в 2-х т. / В.Н. Ярыгин. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014

Дополнительная:

1. Козвонин В.А., Косых А.А., Родина Н.Е. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний и врожденных пороков развития: учебное пособие Киров: 2011.-88 с., илл.

2. Коледаева Е.В., Родина Н.Е.. Общая генетика и генетика человека: учебное пособие/ Киров, 2016. – 69 с.

3. Мутовин Г.Р.. М. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие/ ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.: ил.

4. Электронные ресурсы:

<http://omim.org/>

Раздел 2: Частная генетика.**Тема 2.7. Человек как объект действия эволюционных факторов. Популяционная генетика человека.**

Цель: Изучить особенность действия эволюционных факторов в популяциях людей, использование популяционно-статистического метода в определении генетической структуры человеческих популяций. Изучить значение этого метода для диагностики, прогнозирования и профилактики наследственных болезней.

Задачи:

1. Провести дискуссию об особенностях действия эволюционных факторов в популяциях людей.

2. Научиться решать задачи по определению генетической структуры человеческих популяций.

3. Оценить генетическую структуру человеческих популяций по некоторым частным нозологическим формам на основе данных популяционно-статистического метода.

4. Овладеть навыками решения ситуационных генетических задач с использованием данных близнецового и популяционно-статистического методов.

Обучающийся должен знать:

1. Особенности человека как объекта генетических исследований, принципы и возможности использования популяционно-статистического метода.

Популяционную структуру человечества;

2. Особенности действия элементарных эволюционных факторов в популяциях людей.

3. Закон Харди-Вайнберга.

4. Генетический полиморфизм и генетический груз популяций.

5. Этапы и возможности популяционно-статистического метода.

Обучающийся должен уметь:

1. Объяснять генетические особенности различных популяций человека с эволюционных позиций.

2. Приводить доказательства генетического разнообразия в популяциях человека.

3. Определять генетическую структуру популяции.

4. Решать задачи на определение частоты носителей рецессивных патологических генных мутаций с использованием уравнения Харди-Вайнберга.

5. Правильно использовать соответствующую терминологию.

Обучающийся должен владеть:

Навыками использования информационных, библиографических ресурсов с целью получения научной информации и осуществления коммуникации в медицинском сообществе. Навыками письменного аргументированного изложения собственной точки зрения и решения генетических задач. Методами изучения наследственности человека. Медико-биологическим понятийным аппаратом.

Самостоятельная аудиторная работа обучающихся по теме:

1. Ответить на вопросы по теме занятия

1. Популяционная структура человечества. Демографические показатели, их значение для медико-генетической оценки популяций. Роль системы браков в распределении аллелей в популяции.

2. Дем. Изолят. Кровнородственные браки. Особенности генофонда изолятов, их отличия от генофондов больших по размерам популяций.

3. Закон Харди-Вайнберга.

4. Особенности действия элементарных эволюционных факторов в человеческих популяциях:

4.1. Мутационный процесс и генетическая комбинаторика – механизмы формирования генетической гетерогенности популяций. Мутационный груз, его биологическая сущность и значение.

4.2. Территориальные и социальные формы изоляции. Генетико-автоматические процессы в изолированных популяциях.

4.3. Специфика действия естественного отбора в человеческих популяциях.

5. Генетический полиморфизм и его биологическое и медицинское значение.

6. Вклад в этиологию заболеваний человека генетических и средовых факторов.

7. Этапы популяционно-статистического метода; его возможности и значение в генетике человека; генетические аспекты наиболее распространенных мультифакториальных заболеваний.

2. Практическая подготовка.

1) Выполнение практических заданий:

Работа 1. Разобрать принципы и значение популяционно-статистического метода исследований в генетике человека. Записать в тетрадь математическое выражение закона Харди-Вайнберга.

Популяционная генетика изучает взаимодействие факторов, влияющих на распределение наследственных признаков в популяциях. В генетике человека популяцией называют группы людей, занимающих одну территорию в течение многих поколений и свободно вступающих в брак. *Методы популяционной генетики* основаны на изучении наследственности человека при помощи вариационной статистики и *используются в следующих целях:*

1. Для изучения генетического состава человеческих популяций:

- распространение нормальных и патологических генов в популяции;

- определение частоты гетерозиготных носителей патологических генов;
- определение фенотипического полиморфизма популяций по нормальным признакам.

2. Для анализа причин изменения генофонда человека и планирования мероприятий по предупреждению неблагоприятного воздействия на генетический аппарат факторов окружающей среды.

Популяционно-статистический метод включает 3 этапа:

1. Выбор популяции, установление численности выборки, выбор конкретных генетических признаков.

2. Сбор статистического материала путем изучения документации, анкетирования и бесед.

3. Статистический анализ.

В основе популяционно-статистического метода лежит закон Харди-Вайнберга (1908 г.). Смысл этого закона заключается в том, что при определенных условиях частоты генов и генотипов в популяции из поколения в поколение не изменяются, т.е. популяция находится в состоянии устойчивого равновесия. Критериями такой «идеальной» популяции являются:

1. панмиксия (свободное скрещивание);

2. неограниченно большое число особей, обеспечивающее возможность свободного скрещивания;

3. отсутствие действия в популяции элементарных эволюционных факторов (мутационного процесса, миграции, дрейфа генов, изоляции и естественного отбора).

По формуле Харди-Вайнберга частоты, с которыми встречается в такой популяции доминантный ген «А» и его рецессивная аллель «а», обозначаются буквами p и q и выражаются в долях единицы, а сумма их $pA + qa = 1$. Соотношение генотипов AA , Aa и aa в популяции выражается формулой:

$$(pA + qa)^2 = p^2AA + 2pqAa + q^2aa.$$

Таким образом, генотип AA встречается в популяции с частотой p^2 , генотип Aa - с частотой $2pq$, а генотип aa - с частотой q^2 . Зная частоту рецессивного мутантного гена, можно выяснить частоту гетерозиготных носителей данного заболевания.

Популяций, полностью отвечающих закону Харди-Вайнберга, в природе не существует. В каждой естественной популяции, в том числе и в популяциях человека, происходят мутационный процесс, миграции и естественный отбор. Однако изменение частот аллелей под действием эволюционных факторов осуществляется в популяциях очень медленно, поэтому можно считать человеческую популяцию условно «идеальной» и использовать закон Харди-Вайнберга для определения ее генетической структуры.

Алгоритм решения задачи на определение генетической структуры популяции:

1) Определение частоты рецессивных гомозигот q^2aa .

2) Определение частоты рецессивного аллеля qa

3) Определение частоты доминантного аллеля pA .

4) Определение частоты гетерозигот $2pqAa$.

5) Определение частоты доминантных гомозигот p^2AA .

Разберем на примере, как практически определяется генетическая структура человеческих популяций.

В городе с населением 96000 человек у 210 обнаружен патологический рецессивный признак, обусловленный генотипом aa . Закон Харди-Вайнберга на основании этих данных позволяет определить генетическую структуру популяции города, несмотря на кажущуюся ограниченность информации. Частота гомозигот по патологическому гену $q^2_{(aa)} = 210/96000 = 0,0022$. Следовательно, частота рецессивного аллеля $q_{(a)} = \sqrt{0,0022} = 0,047$. Из формулы $pA + qa = 1$ находим $pA = 1 - qa = 1 - 0,047 = 0,953$. Зная частоту аллелей, нетрудно, пользуясь формулой Харди-Вайнберга, установить генетическую структуру популяции города, характеризующуюся следующими частотами генотипов:

$$AA = p^2 = 0,953 \times 0,953 = 0,9082 \text{ (90,82\%)}$$

$$Aa = 2pq = 2 \times 0,953 \times 0,047 = 0,0896 \text{ (8,96\%)}$$

$$aa = q^2 = 0,0022 \text{ (0,22\%)}$$

Более того, зная общую численность популяции, можно определить число доминантных гомозигот AA и гетерозигот Aa на основании следующих формул:

$$N_{AA} = N \times p^2$$

$$N_{Aa} = N \times 2pq, \text{ где } N - \text{общая численность популяции;}$$

$$N_{AA} - \text{число доминантных гомозигот;}$$

$$N_{Aa} - \text{число гетерозигот.}$$

Работа 2. Определите соотношения генотипов в студенческой группе (микрорасулы):

1) по способности свертывать язык в трубочку (наследуется по доминантному типу);

2) по наличию приросшей мочки уха (наследуется по рецессивному типу).

Алгоритм выполнения работы:

1. Определите общую численность студенческой группы;

2. Определите число гомозиготных носителей рецессивного признака;

3. На основании этих данных рассчитайте частоту и число доминантных гомозигот и гетерозигот. Расчет выполните на основании формулы Харди-Вайнберга.

4. Полученные результаты оформите в виде таблицы:

Признак	Частота доминантных гомозигот	число доминантных гомозигот	Частота гетерозигот	Число гетерозигот	Число Рецессивных гетерозигот	Частота Рецессивных гомозигот	Всего
Способность свертывать язык							
Приросшая мочка уха							

3. Решить ситуационные задачи:

Задача 1. Определить генетическую структуру популяции по одной из форм фруктозурии (ослабление усвоения фруктозы и повышения содержания ее в моче), в которой частота больных составляет 7 на 1000000 населения. Фруктозурия наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Задача 2. В популяциях людей, населяющих Европу, на 40 000 человек встречается 1 альбинос (альбинизм – аутосомно-рецессивный признак). Определите частоту гетерозигот в европейской популяции.

Задача 3. В районе с населением 280 000 человек при полной регистрации случаев болезни Шпильмайера-Фогта (юношеская форма амавро-тической семейной идиотии) обнаружено 7 больных. Болезнь наследуется по аутосомно-рецессивному типу (генотип ss). Определите частоту рецессивного генотипа, вычислив число больных на 1 млн. населения.

Задача 4. Группа особей состоит из 30 гетерозигот Aa. Вычислите частоту (p) нормального аллеля A и частоту (q) мутантного аллеля a, выразив частоты в долях единицы и процентах от общего числа аллелей (A + a) в данной группе особей.

Задача 5. Галактоземия (болезнь, связанная с отсутствием фермента, расщепляющего молочный сахар) встречается с частотой 7:1000 000 и наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Определите число гетерозигот в популяции.

Задача 6. В районе с населением 50 000 человек зарегистрировано 4 больных алькаптонурией (наследование аутосомно-рецессивное). Определите количество гетерозигот по алькаптонурии в данной популяции.

4. Выступление с докладами:

1. Роль системы браков в распределении аллелей в популяции.
2. Роль «эффекта основателя» и «бутылочного горлышка» в человеческих популяциях.

Самостоятельная внеаудиторная работа обучающихся по теме:

1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.

2) Ответить на вопросы для самоконтроля

1. Популяционная структура человечества. Демографические показатели, их значение для медико-генетической оценки популяций. Роль системы браков в распределении аллелей в популяции.
2. Дем. Изолят. Кровнородственные браки. Особенности генофонда изолятов, их отличия от генофондов больших по размерам популяций.
3. Особенности действия элементарных эволюционных факторов в человеческих популяциях:
4. Мутационный процесс и генетическая комбинаторика – механизмы формирования генетической гетерогенности популяций. Мутационный груз, его биологическая сущность и значение.
5. Территориальные и социальные формы изоляции. Генетико-автоматические процессы в изолированных популяциях.
6. Специфика действия естественного отбора в человеческих популяциях.
7. Генетический полиморфизм и его биологическое и медицинское значение.
8. Этапы популяционно-статистического метода; его возможности и значение в генетике человека; генетические аспекты наиболее распространенных мультифакториальных заболеваний.
9. Популяционно-статистический метод и его значение в генетике человека.
10. Определение генетической структуры человеческих популяций.

3) Решение задач на закон Харди-Вайнберга.

Алгоритм разбора задач (популяционно-статистический метод):

Подставьте известные значения в математическую формулу закона Харди-Вайнберга.

Выполните математические расчеты, исходя из этой формулы.

Определите генетическую структуру популяции.

Определите количество гетерозиготных носителей в популяции.

Пример задачи с разбором по алгоритму.

Альбинизм наследуется как аутосомный признак. Заболевание встречается с частотой 1:20000. Составьте генетическую структуру популяции и определите количество гетерозиготных носителей в популяции.

<p>Дано:</p> <p>A – норма</p> <p>A – альбинизм</p> <p>$q^2 = 1 : 20000$</p>	<p>Решение:</p> <p>4. Математическая формула закона Харди-Вайнберга $p + q = p^2 + 2pq + q^2 = 1;$</p> <p>5. Математические расчеты: $q^2 = 1 : 20000; q = \sqrt{1 : 20000} = \frac{1}{141}; p = 1 - \frac{1}{141} = \frac{140}{141}; p^2 = \left(\frac{140}{141}\right)^2 = \frac{196}{200};$ $2pq = 2 * \frac{140}{141} * \frac{1}{141} = \frac{1}{70}$</p> <p>6. Генетическая структура популяции $p + q = p^2 + 2pq + q^2 = \frac{140}{141} + \frac{1}{141} = \frac{196}{200} + \frac{1}{70} + \frac{1}{20000}$</p> <p>7. Определяем количество гетерозиготных носителей $2Aa = 2pq * 20000 = \frac{280}{20000} * 20000 = 280$ или 1,4%</p>
--	---

4). Подготовить краткий доклад (сообщение) по предложенной теме:

1. Роль системы браков в распределении аллелей в популяции.
2. Роль «эффекта основателя» и «бутылочного горлышка» в человеческих популяциях.

Рекомендуемая литература:

Основная:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник для вузов.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015, 480с.
2. Биология: учебник для медвузов в 2-х т. / В.Н. Ярыгин. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014

Дополнительная:

1. Козвонин В.А., Косых А.А., Родина Н.Е. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний и врожденных пороков развития: учебное пособие Киров: 2011.-88 с., илл.
2. Коледаева Е.В., Родина Н.Е.. Общая генетика и генетика человека: учебное пособие/ Киров, 2016. – 69 с.
3. Мутовин Г.Р.. М. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие/ ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.: ил.
4. Электронные ресурсы:

<http://omim.org/>

Раздел 2: Частная генетика.

Тема 2.8. Мультифакториальные заболевания.

Цель: Познакомиться с эпидемиологическими и клинико-генетическими особенностями частых форм мультифакториальной патологии, современных возможностей установления этиологии, патогенеза, параклинической диагностики, а также подходов к лечению и реабилитации. Изучить причины и механизмы опухолевой трансформации клеток (канцерогенеза).

Задачи:

1. Рассмотреть основные терминологические понятия мультифакториальной патологии.
2. Изучить причины возникновения и особенности злокачественных опухолей, генетические основы и стадии опухолевой трансформации клеток, изучить роль вирусов в канцерогенезе.
3. Изучить методы диагностики, лечения и профилактики болезней с наследственной предрасположенностью.

Обучающийся должен знать:

1. Значение клинико-генеалогического метода и анализ родословных при МФЗ.
2. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.

3. Классификацию мультифакториальных заболеваний, причины различной пенетрантности и экспрессивности генов.
4. Профилактику МФЗ.
5. Классификацию мультифакториальных заболеваний.
6. Генетические мультифакториальных заболеваний.
7. Генетические аспекты онкопатологии.
8. Гипотезы возникновения злокачественных опухолей.
9. Генетические основы опухолевой трансформации клеток, стадии опухолевой трансформации клеток.
10. Роль вирусов в канцерогенезе.

Обучающийся должен уметь:

1. Решать задачи на определение вероятности появления патологии в зависимости от наличия комплексов генов предрасположенности.
2. Пользоваться таблицами расчета эмпирического риска для определения вероятности возникновения МФЗ.
3. Правильно использовать соответствующую терминологию.
4. Планировать профилактические мероприятия по предупреждению мультифакториальных заболеваний.
5. Правильно использовать методы диагностики.

Обучающийся должен владеть: Медико-биологическим понятийным аппаратом. Методами изучения наследственности человека. Навыками поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками представления и обсуждения медицинской информации. Базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет.

Самостоятельная аудиторная работа обучающихся по теме:

1. Ответить на вопросы по теме занятия.

Вопросы для собеседования:

1. Роль генетических и внешне - средовых факторов в развитии данной группы патологии.
 2. Эпидемиологические характеристики МФЗ.
 3. Модели наследования.
 4. Значение клинико-генеалогического метода и анализа родословных при МФЗ.
 5. Области применения популяционно-статистического и близнецового методов исследования.
 6. Профилактика МФЗ. Группы риска и генетические маркеры предрасположенности к развитию болезни.
 7. Онкогены и их биологическая роль.
 8. Генетические аспекты канцерогенеза.
 9. Общие представления о значении наследственных факторов в возникновении рака.
 10. Факторы внешней среды, ассоциирующиеся с раком (канцерогены).
 11. Вирусные и клеточные онкогены.
- Физиологическая роль клеточных протоонкогенов.
12. Механизмы превращения протоонкогенов в онкогены.
 13. Гены-супрессоры опухолевого роста.

2. Практическая подготовка.

1) Выполнить практические задания.

Работа 1. Основные признаки мультифакториальных заболеваний.

Цель работы: Основные признаки мультифакториальных заболеваний.

Перенести в тетрадь и заполнить следующую таблицу:

1.	
2.	
3.	
4.	
5.	

6.	
7.	

Работа 2. Генетические полиморфизмы.

Цель работы: Изучить виды генетических полиморфизмов.

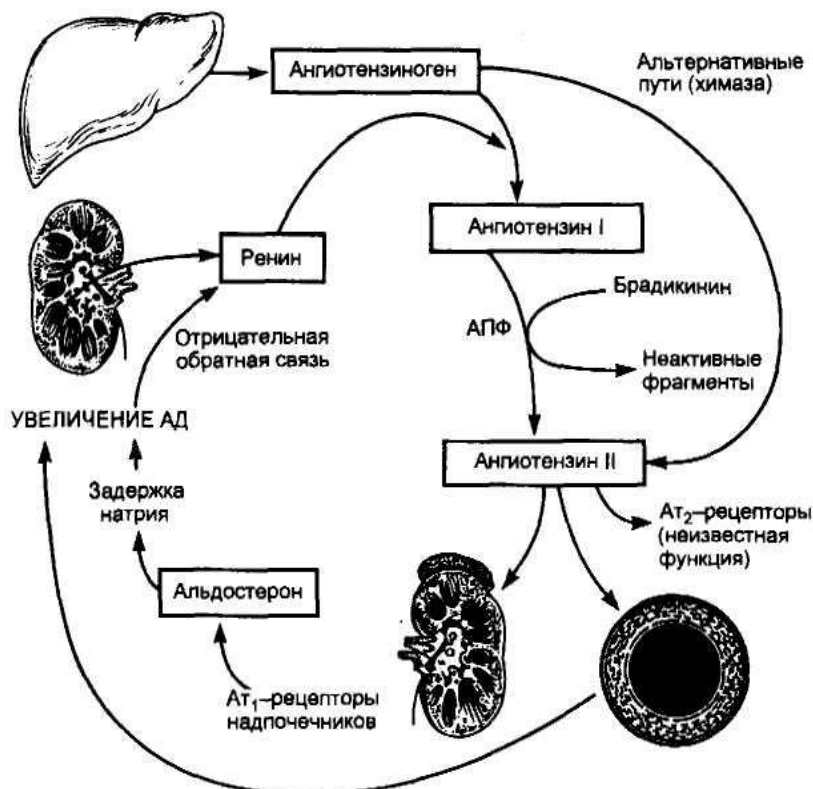
Перенести в тетрадь и заполнить следующую таблицу:

Полиморфизм	Варьирующий элемент	Патогенность изменений
Однонуклеотидный		
Полиморфизм длинных и коротких последовательностей		
Инсерционно-делеционный полиморфизм		
Полиморфизм числа копий		

Выполнение работы ведется в форме обсуждения имеющихся данных по мультифакториальным заболеваниям вместе со студентами.

Работа 3. Синтропия артериальной гипертензии. Гены синтропии артериальной гипертензии.

Цель работы: Изучить аддитивную модель возникновения мультифакториальных заболеваний на примере развития артериальной гипертензии. Используя таблицы и данные электронной базы ОМИМ, разобрать генетические механизмы влияния отдельных генов синтропии на развитие артериальной гипертензии. Дополнить схему развития заболевания.



Заполнить таблицу.

Ген	Хромосома, плечо, сегмент	Экспрессируемый белок	Функция белка
ACE			
AGT			
AGTR1			
APOE			

Работа 4.
Сравнение протоонкогенов и супрессоров опухолевого роста.

соров опухолевого роста.

Цель работы: Изучить влияние протоонкогенов и генов супрессоров опухолевого роста на развитие онкопатологии.

Заполните следующую таблицу.

Табл. Сравнение протоонкогенов и супрессоров опухолевого роста.

Характеристика	Протоонкогены	Гены-супрессоры
Функция белка		
Активность в гетерозиготном состоянии		
Активность в гомозиготном состоянии		
Пример белка		

Работа 5. Гены супрессоры опухолевого роста.

Цель работы: Изучить влияние генов супрессоров опухолевого роста на развитие онкопатологии.

Заполните таблицу наиболее известных генов супрессоров опухолевого роста и новообразований, возникающих при мутациях в них:

Супрессорный ген	Функции кодируемого им белка	Новообразования
<i>p53</i>		

BRCA (1.2)		
Rb (в хромосоме)		

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных по онкологическим заболеваниям.

Работа 6. Стадии опухолевой трансформации клеток.

Цель работы: Изучить основные стадии канцерогенеза.

Используя таблицы, разберите схемы процесса (стадий) опухолевой трансформации клеток.

Перенесите в тетрадь схемы стадий канцерогенеза и заполните таблицу:

Табл. Стадии канцерогенеза.

Название стадии	События, происходящие в клетках	Обратимость стадии
Инициация		
Промоция		
Прогрессия		

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных по онкологическим заболеваниям.

Работа 7. Антибластомная резистентность.

Цель работы: Изучить основные механизмы антибластомной резистентности.

Перенесите в тетрадь и заполните следующую таблицу:

Механизмы	Пример
Антиканцерогенные	
Антитрансформационные	
Антицеллюлярные	

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных по онкологическим заболеваниям.

3. Выступление с докладами:

1. Роль наследственности и средовых факторов в развитии алкоголизма.
2. Роль генов BRCA (BRCA1/2) в развитии рака молочных желез и яичников.

Самостоятельная внеаудиторная работа обучающихся по теме:

1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.

2) Ответить на вопросы для самоконтроля:

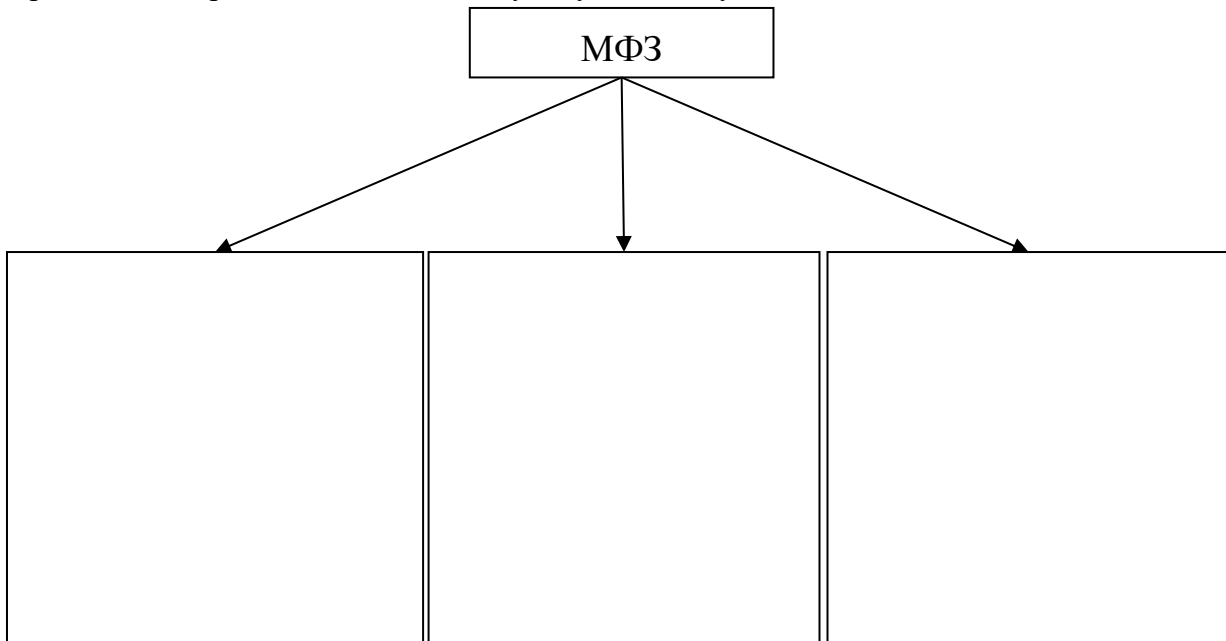
1. Роль генетических и внешне - средовых факторов в развитии заболеваний с наследственной предрасположенностью.
2. Эпидемиологические характеристики МФЗ.
3. Модели наследования.
4. Значение клинико-генеалогического метода и анализ родословных при МФЗ.
5. Профилактика МФЗ. Группы риска и генетические маркеры предрасположенности к развитию болезни.
6. Фармакогенетика и экологическая генетика.
7. Онкогены и их биологическая роль.
8. Генетические аспекты канцерогенеза.
9. Общие представления о значении наследственных факторов в возникновении рака.
10. Факторы внешней среды, ассоциирующиеся с раком (канцерогены).
11. Вирусные и клеточные онкогены.
12. Физиологическая роль клеточных протоонкогенов.
13. Механизмы превращения протоонкогенов в онкогены.
14. Гены-супрессоры опухолевого роста.

3) Выполнить упражнения в тетради.

Работа 1. Классификация мультифакториальных заболеваний.

Цель работы: Изучить классификацию мультифакториальных заболеваний.

Перенести в тетрадь и заполнить следующую таблицу:



Работа 2. Ассоциации мультифакториальных заболеваний.

Цель работы: Изучить возможность сочетанных патологий.

Перенесите в альбом и заполните следующую таблицу:

	Определение	Примеры
Синтропия		

Дистрофия		
-----------	--	--

Выполнение работы ведется в форме обсуждения имеющихся данных вместе со студентами.

Работа 3. Факторы внешней среды, приводящие к развитию онкопатологии..

Цель работы: Изучить средовые факторы канцерогенеза.

Перечислите мутагены:

- а) химической природы.....

 б) физического характера

 в) инфекционного характера

Работа 4. Роль протоонкогенов в развитии онкопатологии.

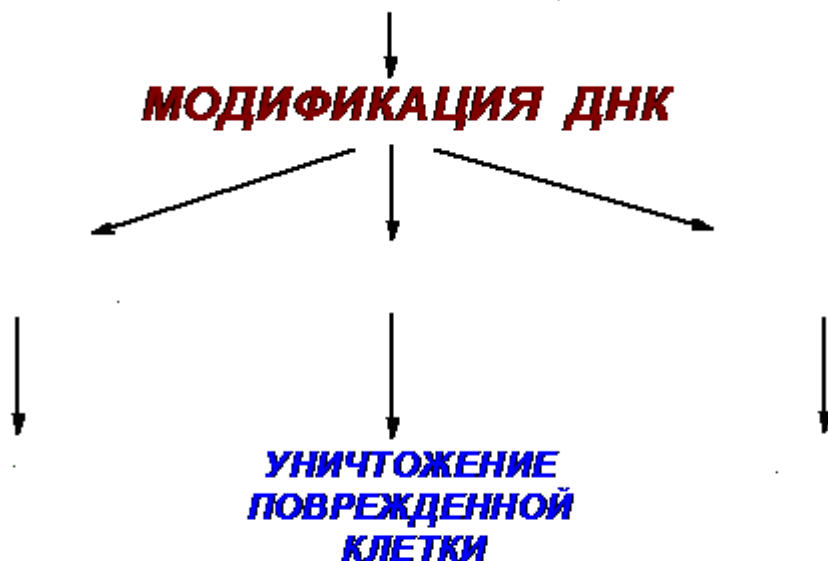
Цель работы: Изучить генетические механизмы возникновения злокачественных опухолей.

Перенести в тетрадь схему:



Работа 5. *Цель работы:* Изучить варианты событий при трансформации клеток. Заполнить места в схеме терминами из перечня:

- Модификация ДНК
- Апоптоз
- Норма
- Репарация
- Канцероген
- Рак
- Трансформация
- Уничтожение поврежденной клетки



Дать определения:

Наследственное пред- расположение	
Генетические поли- морфизмы	
Фармакогенетика	
Экологическая генети- ка	
Онкоген	
Протоонкоген	
Метастазирование	

4). Подготовить доклады/рефераты по следующим темам:

1. Роль наследственности и средовых факторов в развитии алкоголизма.
2. Роль генов BRCA (BRCA1, BRCA2) в развитии рака молочных желез и яичников.

Рекомендуемая литература:

Основная:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник для вузов.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015, 480с.
2. Биология: учебник для медвузов в 2-х т. / В.Н. Ярыгин. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014

Дополнительная:

1. Козвонин В.А., Косых А.А., Родина Н.Е. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний и врожденных пороков развития: учебное пособие Киров: 2011.-88 с., илл.
2. Коледаева Е.В., Родина Н.Е.. Общая генетика и генетика человека: учебное пособие/ Киров, 2016. – 69 с.
3. Мутовин Г.Р.. М. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие/ ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.: ил.
4. Электронные ресурсы:

<http://omim.org/>

Раздел 2: Частная генетика.

Тема 2.9. Профилактика наследственных заболеваний.

Цель: Изучить основные подходы к профилактике наследственных заболеваний, цели и задачи медико-генетического консультирования, этапы консультирования семей с наследственной патологией.

Задачи: Рассмотреть основные терминологические понятия, применяемые при медико-генетическом консультировании семей, обучить студентов определению генетического риска в семье на основании теоретических расчетов и эмпирических данных.

Обучающийся должен знать:

1. Основные уровни и пути профилактики наследственных заболеваний.
2. Понятие периконцепционной профилактики.
3. Цели и задачи МГК.
4. Показания к медико-генетическому консультированию.
5. Этапы медико-генетического консультирования.
6. Про- и ретроспективное консультирование.
7. Пропаганда медико-генетических знаний среди медработников и населения.
8. Этические аспекты МГК.

Обучающийся должен уметь:

1. Использовать клинико-генеалогический метод для определения риска наследственных заболеваний.
2. На основании проведенных исследований выделять пациентов группы риска.
3. Научиться правильно использовать соответствующую терминологию.

Обучающийся должен владеть:

Медико-биологическим понятийным аппаратом. Методами изучения наследственности человека. Базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет.

Самостоятельная аудиторная работа обучающихся по теме:

1. Ответить на вопросы по теме занятия

1. Основные уровни и пути профилактики наследственных заболеваний.
2. Цели и задачи МГК.
3. Показания для направления на МГК.
4. Принципы оценки генетического риска в различных группах наследственной патологии. Методы его расчета.
5. ЭКО как метод профилактики наследственных болезней.
6. Пренатальная и преимплантационная диагностика: показания, возможности.
7. Методы пренатальной диагностики.
8. Этические вопросы пренатальной диагностики.

2. Практическая подготовка

- 1) **Выполнить практические задания.**

Работа 1. Оценка риска при моногенных заболеваниях.

Цель работы: Изучить различные варианты оценки риска при моногенной патологии.

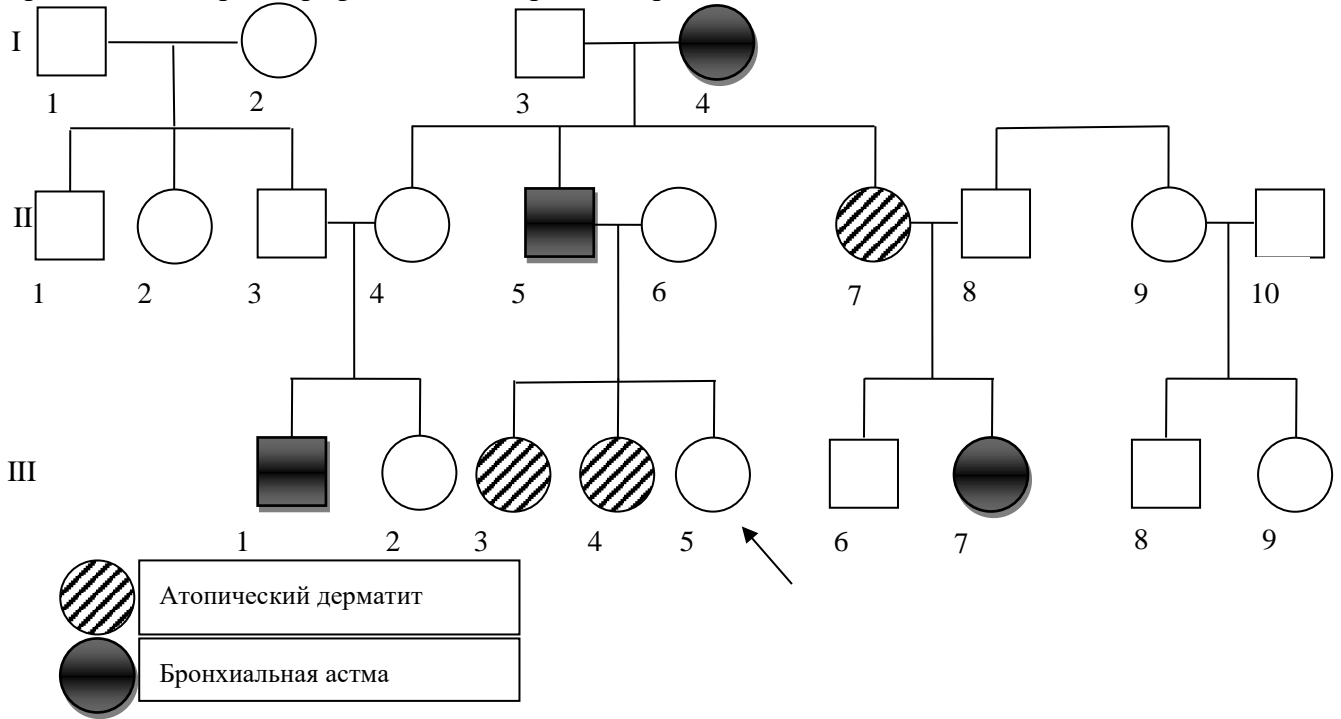
Оцените возможный риск развития заболеваний по предложенным родословным.

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющих данные наследственной патологии.

Работа 2. Оценка эмпирического риска.

Цель работы: Оценить вероятность возникновения МФЗ.

Перенесите в тетрадь графическое изображение родословной семьи:



С помощью таблицы эмпирического риска развития мультифакториальных заболеваний и представленной родословной определите: риск какого заболевания (атопический дерматит или бронхиальная астма) может развиваться у детей пробанда с большей вероятностью?

№ п/п	Заболевания, пороки	Риск для sibсов (и в отдельных случаях для потомства)
1.	Анэнцефалия	2 – 5%
2.	Врожденные пороки сердца	2 – 4 % (в зависимости от формы)
3.	Косолапость	2%
4.	Опухоль Вильмса	5%
5.	Рак молочной железы	6 – 7 %
6.	Эпилепсия	3 – 12%
7.	Шизофрения:	
	если болен один из родителей;	10%
	если больны оба родителя;	40%
	для sibсов в спорадических случаях	12,5 – 20%
8.	Неосложненная миопия высокой степени	10 – 15 % (для детей и sibсов)
9.	Ревматоидный артрит	5%
10.	Псориаз	16% (для sibсов) 20 % (для детей пробанда)
11.	Язвенная болезнь желудка	7,5 %
12.	Атопический дерматит	16%
13.	Бронхиальная астма	8 – 9%

Выполнение работы ведется в форме обсуждения имеющихся данных по мультифакториальным заболеваниям вместе со студентами.

3. Решить ситуационные задачи

1) Алгоритм разбора задач

1. Какая причина патологии?
2. Каков прогноз для данной семьи в отношении деторождения?

2) Пример задачи с разбором по алгоритму

Задача 1. В медико-генетическую консультацию обратилась супружеская пара, у которой четыре беременности закончились рождением мёртвых младенцев с многочисленными аномалиями развития. Известно, что отец этой семьи является ликвидатором аварии на Чернобыльской АЭС.

1. Какая причина патологии?
2. Каков прогноз для данной семьи в отношении деторождения?

Решение:

1. Причина данной патологии – экзогенные тератогенные факторы.
2. Прогноз для рождения здоровых детей неблагоприятный.

3) Задачи для самостоятельного разбора на занятии

Задача 2. Пробанд - здоровая женщина имеет четырех братьев, два из которых больны алкаптонурией (отсутствие фермента, окисляющего гомогенизиновую кислоту). Мать пробанда здорова и имеет двух здоровых братьев. Отец пробанда болел алкаптонурией. Он приходится двоюродным братом своей жене. У него есть здоровый брат и здоровая сестра. Бабка по линии отца была больной и состояла в браке со своим двоюродным здоровым братом. Бабка и дед пробанда по линии матери здоровы. Определите тип наследования и вероятность рождения больных детей в семье пробанда при условии, если она выйдет замуж за здорового мужчину, мать которого страдает алкаптонурией.

Задача 3. Девочка, 15 лет. Родилась от первых срочных родов с массой тела 2700г, длиной тела - 47см. Роды протекали без особенностей. При первом осмотре выявлено: короткая шея, низкое расположение ушных раковин, лимфатический отек кистей и стоп. К груди была приложена на 2-е сутки. На грудном вскармливании до года. В психомоторном развитии не отставала. При настоящем осмотре выявлено: низкорослость (масса тела 46 кг, длина тела 130 см). Антимонголоидный разрез глазных щелей, низкое расположение ушных раковин. Короткая шея с крыловидной складкой кожи, низкий рост волос на шее, клинодактилия. Контактная, на несложные вопросы отвечает коротко (да, нет) и адекватно. Данные лабораторных исследований без отклонений от нормы. Предположительный диагноз? Дальнейший прогноз физического и нервно-психического развития ребенка? Варианты лечения.

Задача 4. К врачу педиатру обратилась женщина с ребенком 10 лет за консультацией по поводу отставания в физическом развитии от сверстников. Кроме того, мальчик плохо усваивал школьную программу и отставал в интеллектуальном развитии. Родители здоровы, но во время беременности женщина перенесла острое вирусное заболевание. При осмотре у ребенка определяются гипотрофия, микроцефалия, выступающие надбровные дуги, высокий лоб, эпикант, птоз, гипертелоризм, клювовидный нос, микрогнатия, умственная отсталость. Врач заподозрил наследственное заболевание и направил ребенка в МГК, где был установлен диагноз: синдром Вольфа-Хиршхорна. Определите вероятную причину заболевания. Какие исследования необходимо провести для уточнения диагноза? Определите риск для рождения других детей с подобным заболеванием.

Самостоятельная внеаудиторная работа обучающихся по теме:

- 1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.

2) Ответить на вопросы для самоконтроля:

1. Основные уровни и пути профилактики наследственных заболеваний.
2. Цели и задачи МГК.
3. Показания для направления на МГК.
4. Принципы оценки генетического риска в различных группах наследственной патологии. Методы его расчета.
5. ЭКО как метод профилактики наследственных болезней.
6. Пренатальная и преимплантационная диагностика: показания, возможности.
7. Методы пренатальной диагностики.
8. Этические вопросы пренатальной диагностики.

3) Проверить свои знания с использованием тестового контроля

1. *Выберите один правильный ответ.*

Понятие генетического риска включает:

- а) повышенную вероятность иметь определенное заболевание в течение жизни;
- б) вероятность возникновения наследственной болезни или болезни с наследственной предрасположенностью;
- в) вероятность внутриутробной гибели плода.

2. *Выберите один правильный ответ.*

Какие типы наследственной патологии диагностируются с применением цитогенетических методов:

- а) наследственные дефекты обмена веществ;
- б) мультифакториальные болезни;
- в) болезни, обусловленные изменением числа и структуры хромосом.

3. *Выберите один правильный ответ.*

Выберите ситуацию, при которой показано исследование кариотипа:

- а) женщина с одним спонтанным абортом в анамнезе;
- б) родители ребенка с простой формой трисомии 21;
- в) супружеская пара с мертворождением и с тремя спонтанными абортами в анамнезе.

Рекомендуемая литература:

Основная:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник для вузов.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015, 480с.
2. Биология: учебник для медвузов в 2-х т. / В.Н. Ярыгин. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014

Дополнительная:

1. Козвонин В.А., Косых А.А., Родина Н.Е. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний и врожденных пороков развития: учебное пособие Киров: 2011.-88 с., илл.
2. Коледаева Е.В., Родина Н.Е.. Общая генетика и генетика человека: учебное пособие/ Киров, 2016. – 69 с.
3. Мутовин Г.Р.. М. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие/ ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.: ил.
4. Электронные ресурсы:

<http://omim.org/>

Раздел 2: Частная генетика.

Тема 2.10. Пренатальная диагностика. Психологические особенности семей с детьми, имеющими ВПР или наследственные заболевания.

Цель: Изучить основные методы и задачи, этапы диагностического поиска пренатальной диагностики. Дать представление об этических вопросах медицинской генетики. Ознакомить с основными этико-деонтологическими проблемами возникающими при проведении медико-генетического консультирования, генетического тестирования, а так же при интерпретации резуль-

татов лабораторных исследований. Изучить основные методы и задачи, этапы пренатального диагностического поиска.

Задачи:

1. Рассмотреть основные терминологические понятия, пренатальной диагностики.
2. Познакомиться с особенностями скрининговых методов диагностики, современными методами пренатальной диагностики, а также подходами в лечении плода.
3. Рассмотреть деонтологические вопросы медико-генетического консультирования.
2. Рассмотреть деонтологические вопросы дородовой диагностики.
3. Рассмотреть деонтологические вопросы просеивающих программ.
4. Познакомиться с особенностями скрининговых методов диагностики, современными методами пренатальной диагностики, а также подходами в лечении плода.

Обучающийся должен знать:

1. Основные этапы диагностического поиска в пренатальной диагностике.
2. Показания к не инвазивным и инвазивным методам пренатальной диагностики, сроки, методике их проведения и возможные осложнения.
3. Понятие скрининга. Программы скрининга на наследственные заболевания.
4. Принципы и правила биоэтики в приложении к медицинской генетике.
5. Новые методики диагностики наследственных заболеваний (НИПТ - анализ ДНК клеток плода выделенной из крови матери).
6. Основные принципы лечения наследственных заболеваний:
7. Причины возникновения этических вопросов в медицинской генетике.
8. Деонтологические вопросы МГК.
9. Деонтологические вопросы дородовой диагностики;
10. Деонтологические вопросы просеивающих программ.

Обучающийся должен уметь:

1. Использовать соответствующую терминологию.
2. На основании результатов проведенных скрининговых исследований выделять пациентов с показаниями для уточняющей диагностики.
3. Оценивать соотношение риска проведения инвазивных методов диагностики с риском с наследственных заболеваний.
4. Оказывать психологическую поддержку больным с наследственной патологией и их семьям.
5. Работать с основными регламентирующими документами поясняющими статус и права больных с наследственной патологией.

Обучающийся должен владеть: Медико-биологическим понятийным аппаратом. Методами изучения наследственности человека. Навыками поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками представления и обсуждения медицинской информации. Базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет.

Самостоятельная аудиторная работа обучающихся по теме:

1. Ответить на вопросы по теме занятия:

1. Пренатальная и преимплантационная диагностика: показания, возможности.
2. Методы пренатальной диагностики.
3. Этические вопросы пренатальной диагностики.
4. Принципы лечения наследственных болезней.
5. Этические принципы генетического консультирования
6. Этические принципы пренатальной диагностики
7. Деонтологические принципы в медико-генетическом консультировании.
8. Конвенция о защите прав и достоинства человека в связи с приложениями биологии и медицины. Конвенция о правах человека и биомедицине.

9. Всеобщая декларация о геноме человека и правах человека

3. Практическая подготовка.**1) Выполнить практические задания**

Работа 1. Разобрать показания и сроки проведения методов пренатальной диагностики.
Заполнить таблицу.

Методы пренатальной диагностики

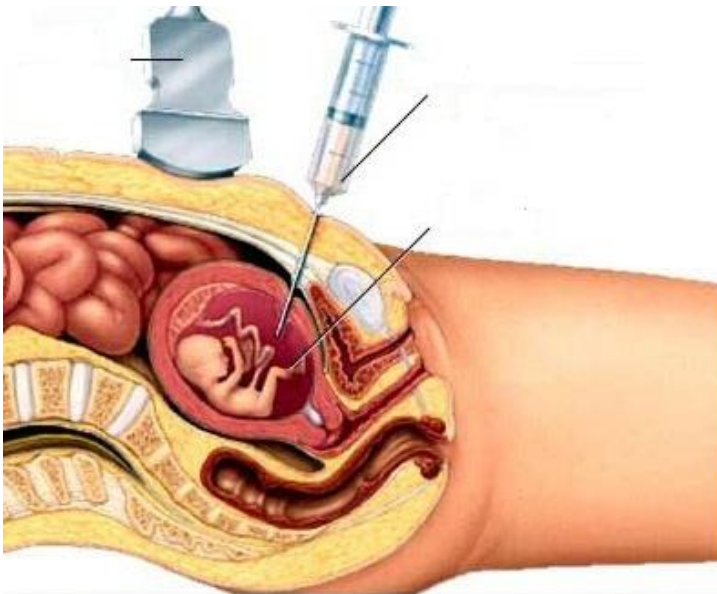
Метод		Сроки (нед.)	Показания к проведению
<u>I. Неинвазивная диагностика</u>			
Ультразвуковое исследование (УЗИ)	I три- местр		1. _____ _____
	II три- местр		2. _____ _____
Исследование концентрации сывороточных маркеров крови беременной			3. _____ _____
<i><u>I триместр:</u></i>			_____
1.РААР-А(ассоциированный с беременностью протеинА)			4. _____ _____
2.в-фракция хорионического гонадотропина (в-ХГ)			_____
<i><u>II триместр:</u></i>			5. _____ _____
3.альфафетопротеин (АФП)			_____
4.хорионический гонадотропин (ХГ)			6. _____ _____
<u>II. Инвазивная диагностика</u>			
1. Биопсия хориона -			1. _____ _____
2. Амниоцентез -			2. _____ _____
3.Кордоцентез -			3. _____ _____
4. Фетоскопия -			4. _____ _____
			5. _____ _____

Работа 2. Методы инвазивной диагностики.

Какой метод пренатальной диагностики изображен на схеме?

1. Какие осложнения возможны при данной методике? _____

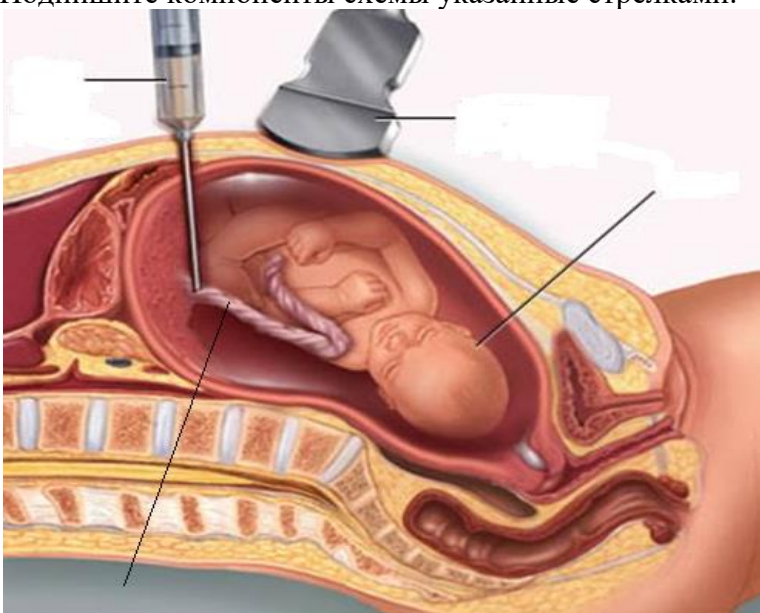
Подпишите компоненты схемы указанные стрелками.



2. Какой метод пренатальной диагностики изображен на схеме?

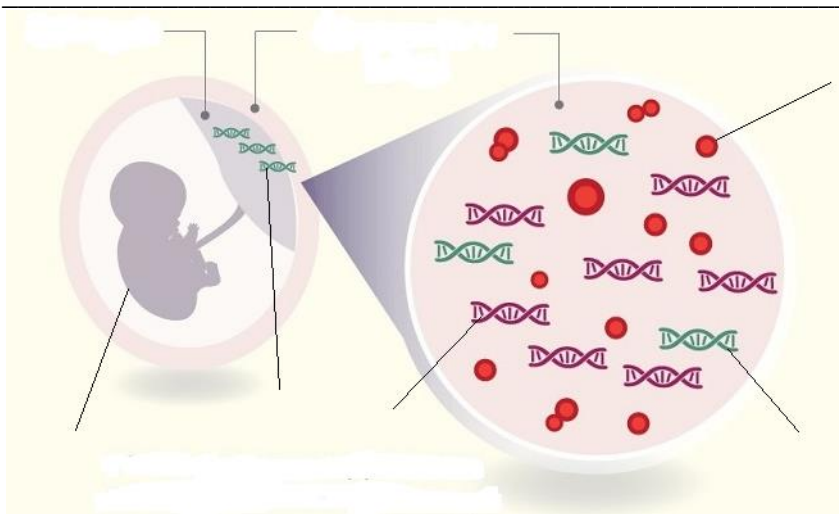
Какие осложнения возможны при данной методике? _____

Подпишите компоненты схемы указанные стрелками.



Работа 3. Современные методы неинвазивной патологии.

Что изображено на схеме? Подпишите компоненты, указанные стрелками.



Работа 4. Фетальная хирургия.

1. Что такое фетальная хирургия?

2. Приведите примеры патологических состояний, при которых проводятся операции.

Работа 5. Просмотр учебного фильма: «Пренатальная диагностика».

После просмотра ответить на следующие вопросы:

1. Какие методы пренатальной диагностики были представлены в фильме?
2. Какие методы относились к не инвазивной скрининговой диагностике?
3. Какие методы диагностики относились к уточняющим не инвазивным?
4. Возможности метода УЗИ-диагностики и сроки выполнения обследования?
5. Условия проведения инвазивных исследований?

4. Выступление с докладами:

1. Этические принципы генетического консультирования.
2. Этические принципы пренатальной диагностики.
3. Деонтологические принципы в медико-генетическом консультировании.
4. Конвенция о защите прав и достоинства человека в связи с приложениями биологии и медицины. Конвенция о правах человека и биомедицине.
5. Всеобщая декларация о геноме человека и правах человека

Самостоятельная внеаудиторная работа обучающихся по теме:

- 1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.
- 2) Ответить на вопросы для самоконтроля:
 1. Пренатальная и преимплантационная диагностика: показания, возможности.
 2. Методы пренатальной диагностики.

3. Этические вопросы пренатальной диагностики.
4. Принципы лечения наследственных болезней.
5. Этические принципы деятельности генетической службы
6. Деонтологические принципы в медико-генетическом консультировании.

3) Выполнить упражнения в тетради.

Выписать в альбом названия основных регламентирующих документов, поясняющих статус и права больных с наследственной патологией.

Выписать в альбом раздел «Конвенции о защите прав и достоинства человека в связи с использованием достижений биологии и медицины», посвященный вопросам медицинской генетики (статьи 11,12,13,14).

4) Подготовить реферат по следующим темам:

1. Этические принципы генетического консультирования.
2. Этические принципы пренатальной диагностики.
3. Деонтологические принципы в медико-генетическом консультировании.
4. Конвенция о защите прав и достоинства человека в связи с приложениями биологии и медицины. Конвенция о правах человека и биомедицине.
5. Всеобщая декларация о геноме человека и правах человека

Рекомендуемая литература:

Основная:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник для вузов.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015, 480с.
2. Биология: учебник для медвузов в 2-х т. / В.Н. Ярыгин. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014

Дополнительная:

1. Козвонин В.А., Косых А.А., Родина Н.Е. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний и врожденных пороков развития: учебное пособие Киров: 2011.-88 с., илл.
2. Коледаева Е.В., Родина Н.Е.. Общая генетика и генетика человека: учебное пособие/ Киров, 2016. – 69 с.
3. Мутовин Г.Р.. М. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие/ ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.: ил.
4. Электронные ресурсы:

<http://omim.org/>

Раздел 2: Частная генетика.

Тема 2.11. Зачетное занятие.

Цель: Проверить теоретическую подготовку студентов по медицинской генетике и умение использовать теоретические данные для решения конкретных ситуационных задач.

Задачи:

Оценить уровень теоретических и практических знаний студентов по дисциплине «Основы медицинской генетики».

Обучающийся должен знать:

1. Сущность и субстрат жизни, уровни организации живого.
3. Особенности молекулярно-генетической организации и строения про- и эукариотической клетки.
4. Основные молекулярно-генетические процессы клетки, их особенности у про- и эукариот.

5. Жизненный цикл клетки и его особенности для разных клеточных популяций.
6. Характеристику периодов и фаз митотического цикла.
7. Способы деления клетки, их сущность и значение.
8. Структурную организацию метафазных хромосом.
9. Этапы и особенности гаметогенеза.
11. Аллельные и неаллельные гены. Виды взаимодействия генов в генотипе.
12. Множественный аллелизм. Группы крови человека. Наследование групп крови.
13. Моногенное и полигенное наследование. Особенности аутосомного и сцепленного с полом наследования.
14. Хромосомная теория наследственности. Сцепление генов. Кроссинговер как механизм, определяющий нарушение сцепления генов.
15. Генетика пола. Хромосомный механизм определения пола. Наследование признаков, сцепленных с полом.
16. Изменчивость, её виды. Фенотипическая изменчивость. Норма реакции признака. Экспрессивность и пенетрантность признака.
17. Модификационная изменчивость.
18. Генотипическая изменчивость. Мутации, их классификация и механизмы возникновения. Медицинское значение мутаций.
19. Генные мутации. Причины и механизмы возникновения генных мутаций.
20. Хромосомные мутации, их классификация. Механизмы возникновения хромосомных мутаций. Роль хромосомных мутаций в патологических состояниях человека.
21. Геном, кариотип, их характеристика. Механизмы поддержания постоянства кариотипа в ряду поколений организмов.
22. Геномные мутации, механизмы возникновения. Классификация геномных мутаций. Биологические антимутационные механизмы.
23. Особенности человека как объекта генетических исследований. Методы изучения генетики человека.
24. Генеалогический метод изучения генетики человека. Особенности наследования признаков в родословных с аутосомно-доминантным, аутосомно-рецессивным, X-сцепленным и Y-сцепленным типом наследования.
25. Цитогенетический метод изучения генетики человека. Денверская и Парижская классификация хромосом. Возможности идентификации хромосом человека.
26. Особенности человека как объекта генетических исследований.
27. Принципы составления родословных.
28. Принципы и возможности медико-генетического консультирования. Этапы медико-генетического консультирования.
29. Цитогенетическую характеристику основных хромосомных синдромов.
30. Принципы и возможности цитогенетического и молекулярно-генетического методов.
31. Типы генных мутаций, механизмы их возникновения в период гаметогенеза.
32. Этиологию, первичный и вторичный эффекты мутаций синдрома Марфана, фенилкетонурии, муковисцидоза, семейной гиперхолестеринемии, синдрома Мартина-Белл (Fra-X).
33. Классификацию моногенной патологии, клинический полиморфизм и генетическую гетерогенность.
34. Особенности орфанных заболеваний, генетические аспекты орфанных заболеваний, принципы лечения орфанной патологии.
35. Строение и функции митохондрий, особенности митохондриального генома.
36. Этиологию и типы митохондриальных болезней.
37. Классификацию митохондриальной патологии.
38. Клинические проявления наиболее часто встречающихся митохондриальных синдромов.
39. Типы хромосомных мутаций.
40. Механизмы возникновения хромосомных мутаций в период гаметогенеза и их последствия; классификацию хромосомной патологии; этиологию, клинические проявления наиболее часто встречающихся хромосомных синдромов.

41. Основные механизмы онтогенеза.
42. Особенности генетической, нервной и гуморальной регуляции развития.
43. Критические периоды развития.
44. Механизмы формирования пороков развития человека.
45. Роль тератогенных факторов среды в формировании пороков развития;
46. Классификация пороков развития.
47. Теоретические основы мутагенеза и стадии эмбрионального развития человека;
48. Особенности клинических проявлений врожденной патологии, общие принципы клинической диагностики ВПР, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов, значение и основы клинико-генеалогического и цитогенетического методов для диагностики ВПР.
49. Причины возникновения и особенности злокачественных опухолей, генетические основы и стадии опухолевой трансформации клеток, изучить роль вирусов в канцерогенезе.
50. Изучить методы диагностики, лечения и профилактики болезней с наследственной предрасположенностью.
51. Основные уровни и пути профилактики наследственных заболеваний.
52. Понятие периконцепционной профилактики.
53. Цели и задачи МГК.
44. Показания к медико-генетическому консультированию.
55. Этапы медико-генетического консультирования.
56. Про- и ретроспективное консультирование.
58. Этические аспекты МГК.
59. Основные этапы диагностического поиска в пренатальной диагностике.
60. Показания к не инвазивным и инвазивным методам диагностики, сроки, методику их проведения и возможные осложнения.
61. Причины возникновения этических вопросов в медицинской генетике.

Обучающийся должен уметь:

1. Интерпретировать цитологическую картину событий митоза и мейоза.
2. Решать задачи с использованием генетического кода.
3. Решать ситуационные генетические задачи.
4. Проводить анализ кариотипа в норме и при патологии по предложенному хромосомному комплекту.

Обучающийся должен владеть:

Навыками использования информационных, библиографических ресурсов с целью получения научной информации и осуществления коммуникации в медицинском сообществе. Медико-биологическим понятийным аппаратом. Навыками микроскопирования.

Самостоятельная аудиторная работа обучающихся по теме:

1. Ответить на вопросы по теме занятия

1. Биологические системы, их фундаментальные свойства. Эволюционно обусловленные уровни организации жизни. Элементарные единицы, элементарные явления на различных уровнях организации жизни.
2. Клеточная теория Т. Шванна и М. Шлейдена, ее основные положения. Современное состояние клеточной теории.
3. Типы клеточной организации. Строение про- и эукариотических клеток. Гипотезы происхождения эукариотических клеток (симбиотическая, инвагинационная).
4. Клеточная оболочка, ее структуры. Молекулярная организация и функции биологической мембраны. Виды транспорта веществ.
5. Структура ДНК. Модель Дж. Уотсона и Ф. Крика. Свойства и функции наследственного материала.
6. Самовоспроизведение генетического материала. Репликация ДНК.

7. Организация наследственного материала у про- и эукариот. Классификация нуклеотидных последовательностей в геноме эукариот (уникальные, среднповторяющиеся, высокоповторяющиеся).
8. Ген, его свойства. Особенности организации генов про- и эукариот. Генетический код как способ записи наследственной информации, его свойства.
9. Реализация генетической информации. Основные этапы: транскрипция и посттранскрипционные процессы, трансляция и посттрансляционные процессы.
10. Особенности экспрессии генетической информации у про- и эукариот.
11. Химический состав хромосом. Уровни спирализации (компактизации) хроматина. Нуклеосомная нить, хроматиновая фибрилла, интерфазная хромонема, метафазная хроматида.
12. Митотический (пролиферативный) цикл клетки. Фазы митотического цикла, их характеристика и значение.
13. Механизмы пролиферативного цикла, обеспечивающие равномерное распределение генетического материала.
14. Митотическая активность тканей по характеру клеточной пролиферации. Нарушение пролиферации при опухолевом росте.
15. Закономерности существования клетки во времени. Жизненный цикл клетки, его варианты.
17. Размножение организмов. Способы и формы. Половое размножение, его эволюционное значение. Чередование гаплоидной и диплоидной фаз жизненного цикла.
18. Гаметогенез, его периодизация.
19. Биологическое значение и сущность мейоза.
20. Ген как структурная и функциональная единица наследственности. Свойства генов.
21. Особенности взаимодействия аллельных и неаллельных генов. Значение. Примеры.
22. Моногенное и полигенное наследование. Особенности аутосомного и сцепленного с полом наследования. Примеры.
23. Сцепленное наследование. Кроссинговер как механизм, определяющий нарушение сцепления генов.
24. Изменчивость, её виды. Фенотипическая изменчивость. Экспрессивность и пенетрантность признака.
25. Генотипическая изменчивость. Мутации, их классификация и механизмы возникновения. Медицинское и эволюционное значение мутаций. Примеры.
26. Особенности изучения генетики человека. Основные методы генетики человека.
27. Сущность и значение генеалогического метода.
28. Типы аутосомного и сцепленного с полом наследования и их особенности. Примеры.
29. Цитогенетические методы изучения генетики человека. Денверская и Парижская классификация хромосом. Возможности идентификации хромосом человека.
30. Международный проект «Геном человека». Генетическая инженерия. Основные этапы метода, цели, задачи.
31. Наследственные болезни – общие понятия: этиология, классификация, особенности клинических проявлений.
32. Семиотика наследственных заболеваний. Понятие синдрома. Общая характеристика наследственной патологии. Терминология.
33. Типы генных мутаций, нонсенс, миссенс, сдвиг рамки считывания, сплайсинговые мутации.
34. Генные болезни. Общие понятия. Классификация. Примеры.
35. Наследственные болезни обмена. Общая характеристика.
36. Муковисцидоз, генетика, первичный генетический дефект, клиника, патогенез, диагностика, лечение.
37. Фенилкетонурия, генетика, первичный биохимический дефект, клиника, неонатальный скрининг, патогенез, диагностика, лечение.
38. Синдром Марфана: тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
39. Болезни экспансии, синдром Мартина-Белла, генетика, клиника, патогенез, диагностика, лечение.

40. Общая характеристика митохондриальной патологии. Особенности генома митохондрий. Примеры заболеваний.
41. Цитоплазматический или материнский тип наследования. Примеры заболеваний.
42. Биохимические методы диагностика генной патологии (НБО).
43. Методы молекулярной диагностики. Общие понятия.
44. Полимеразная цепная реакция (ПЦР), основные понятия (принцип, температурные режимы, состав буфера).
45. Секвенирование - цели и принцип проведения реакции.
46. Общая характеристика хромосомной патологии.
47. Числовые и структурные aberrации хромосом. Примеры.
48. Типы хромосомных мутаций, сбалансированные и несбалансированные структурные перестройки.
49. Синдром Дауна, тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
50. Синдром Эдвардса, тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
51. Синдром Патау, тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
52. Наследственные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом, особенности течения, примеры.
53. Синдром Шерешевского-Тернера, тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
54. Синдром Клайнфельтера, тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
55. Частичные анеуплоидии (синдром Вольфа-Хиршхорна, «кошачьего крика»), тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
56. Клиническая цитогенетика как раздел медицинской генетики (определение, области применения методов анализа кариотипа).
57. Показания для цитогенетического обследования в постнатальном периоде.
58. Цитогенетические методы анализа кариотипа (метафазный, поиск полового хроматина), принципы и диагностические задачи.
59. Молекулярно-цитогенетические методы анализа кариотипа (FISH), принципы и диагностические задачи.
60. Врожденные пороки развития: определение, классификация, этиология, пути профилактики.
61. Многофакторные (мультифакториальные, БНП) болезни. Генетические и средовые факторы риска.
62. Близнецовый метод, цели, этапы, расчет коэффициента Хольцингера.
63. Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга.
64. Генетика канцерогенеза. Наследственные опухолевые синдромы.
65. Орфанные заболевания. Общие понятия. Примеры. Реестр орфанных заболеваний.
66. Профилактика наследственных заболеваний, уровни, подходы. Понятие «периконцепционной профилактики».
67. Медико-генетическая служба: цель, задачи. Уровни организации.
68. Медико-генетическое консультирование. Перечислить показания для направления на консультацию к врачу генетику
69. Пренатальная диагностика, общая характеристика (цель применения, методы, сроки).
70. Неинвазивные методы пренатальной диагностики (биохимический скрининг – основные маркеры, УЗИ – сроки, индекс ТВП).
71. Инвазивные методы пренатальной диагностики. Общая характеристика. Показания.
72. Современные подходы в неинвазивной пренатальной диагностике (анализ хромосомной патологии по крови матери - НИПТ, преимплантационная диагностика).
73. Основные подходы в лечении наследственной патологии. Симптоматическое, патогенетическое и этиологическое лечение. Виды хирургической помощи.

2. Практическая подготовка.

Зачетное занятие проводится в виде собеседования по вопросам тем разделов «Общая генети-

ка» и «Частная генетика» (24 варианта по 3 вопроса) и сдачи практических навыков.

Перечень практических навыков:

Решение генетических задач.

Самостоятельная внеаудиторная работа обучающихся по теме:

- 1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.
- 2) Ответить на вопросы для самоконтроля:
 1. Сущность и субстрат жизни. Уровни организации живого.
 2. Формы жизни. Понятие о прокариотах и эукариотах; вирусы.
 3. Клеточная теория и ее значение для биологии и медицины.
 4. Особенности строения прокариотической клетки.
 5. Особенности строения эукариотической животной и растительной клетки.
 6. Нуклеиновые кислоты, их молекулярное строение, локализация и роль в клетке.
 7. Особенности организации наследственного аппарата и про- и эукариот.
 8. Уровни компактизации хроматина.
 9. Организация интерфазного хроматина. Взаимосвязь структуры и функциональной активности. Эу- и гетерохроматин.
 10. Строение и роль белков в клетке.
 11. Принцип кодирования генетической информации. Характеристика генетического кода.
 12. Биосинтез белка в клетке.
 13. Транскрипция и ее особенности у про- и эукариот.
 14. Этапы трансляции и их характеристика.
 15. Особенности регуляции экспрессии генов у про- и эукариот.
 16. Современные представления о репликации ДНК и ее значение.
 17. Жизненный цикл клетки.
 18. Митотический цикл, характеристика его периодов.
 19. Механизмы, регулирующие временную организацию клетки.
 20. Характеристика фаз митоза и его биологическое значение.
 21. Структурная организация метафазных хромосом.
 22. Денверская и Парижская классификации хромосом.
 23. Понятие о кариотипе. Видовая специфичность кариотипа.
 24. Виды и способы размножения одноклеточных и многоклеточных организмов.
 25. Сравнительная характеристика бесполого и полового размножения.
 26. Овогенез и сперматогенез. Периоды и их характеристика.
 27. Мейоз. Фазы мейоза и их характеристика. Генетическое и биологическое значение мейоза.
 28. Особенности строения зрелых половых клеток.
 29. Основные понятия генетики (наследственность, наследование, доминантность, рецессивность, аллельные гены, гомо- и гетерозиготность).
 30. Понятие о фенотипе и генотипе. Важнейшие свойства генов.
 31. Методы генетического анализа. Гибридологический метод изучения наследственности.
 32. Законы Г. Менделя, их цитологические основы.
 33. Статистический характер законов Менделя. Правила вероятности.
 34. Менделирующие признаки человека.
 35. Типы взаимодействия аллельных генов.
 36. Закономерности наследования групп крови у человека по системе АВО и резус - фактору.
 37. Типы взаимодействия генов из разных аллельных пар (комплементарность, полимерия, эпистаз).
 38. Плейотропия. Примеры плейотропного действия генов у человека.
 39. Генетический механизм, лежащий в основе наследования признаков при взаимодействии генов.
 40. Роль наследственности и среды в формировании фенотипа. Понятие экспрессивности и пенетрантности.
 41. Хромосомная теория наследственности.

42. Полное и неполное сцепление генов. Кроссинговер.
43. Особенности наследования признаков, сцепленных с полом.
44. Биологическое значение явления сцепления генов и кроссинговера.
45. Основные направления генетики человека.
46. Генетика человека и евгенические программы.
47. Типы и варианты наследования признаков.
48. Методы изучения наследственности человека: генеалогический, цитогенетический, молекулярно-генетический, биохимический: их сущность, возможности и значение.
49. Хромосомный механизм генетического определения пола.
50. Генные мутации и их последствия для человека. Механизмы возникновения генных мутаций.
51. Виды хромосомных мутаций и их последствия для человека.
52. Виды геномных мутаций и их последствия для человека.
53. Основные механизмы возникновения хромосомных и геномных мутаций.
54. Генетическая характеристика основных синдромов: "кошачьего крика", Дауна, Эдвардса, Патау, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трипло-Х и полисомии по Y-хромосоме.
55. Значение соматических мутаций для человека.
56. Международный проект «Геном человека». Генетическая инженерия. Основные этапы метода, цели, задачи.
57. Наследственные болезни – общие понятия: этиология, классификация, особенности клинических проявлений.
58. Семиотика наследственных заболеваний. Понятие синдрома. Общая характеристика наследственной патологии. Терминология.
59. Типы генных мутаций, нонсенс, миссенс, сдвиг рамки считывания, сплайсинговые мутации.
60. Генные болезни. Общие понятия. Классификация. Примеры.
61. Наследственные болезни обмена. Общая характеристика.
62. Муковисцидоз, генетика, первичный генетический дефект, клиника, патогенез, диагностика, лечение.
63. Фенилкетонурия, генетика, первичный биохимический дефект, клиника, неонатальный скрининг, патогенез, диагностика, лечение.
64. Синдром Марфана: тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
65. Болезни экспансии, синдром Мартина-Белла, генетика, клиника, патогенез, диагностика, лечение.
66. Общая характеристика митохондриальной патологии. Особенности генома митохондрий. Примеры заболеваний.
67. Цитоплазматический или материнский тип наследования. Примеры заболеваний.
68. Биохимические методы диагностика генной патологии (НБО).
69. Методы молекулярной диагностики. Общие понятия.
70. Полимеразная цепная реакция (ПЦР), основные понятия (принцип, температурные режимы, состав буфера).
71. Секвенирование - цели и принцип проведения реакции.
72. Общая характеристика хромосомной патологии.
73. Числовые и структурные aberrации хромосом. Примеры.
74. Типы хромосомных мутаций, сбалансированные и несбалансированные структурные перестройки.
75. Синдром Дауна, тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
76. Синдром Эдвардса, тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
77. Синдром Патау, тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
78. Наследственные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом, особенности течения, примеры.
79. Синдром Шерешевского-Тернера, тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

80. Синдром Клайнфельтера, тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
81. Частичные анеуплоидии (синдром Вольфа-Хиршхорна, «кошачьего крика»), тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
82. Клиническая цитогенетика как раздел медицинской генетики (определение, области применения методов анализа кариотипа).
83. Показания для цитогенетического обследования в постнатальном периоде.
84. Цитогенетические методы анализа кариотипа (метафазный, поиск полового хроматина), принципы и диагностические задачи.
85. Молекулярно-цитогенетические методы анализа кариотипа (FISH), принципы и диагностические задачи.
86. Врожденные пороки развития: определение, классификация, этиология, пути профилактики.
87. Многофакторные (мультифакториальные, БНП) болезни. Генетические и средовые факторы риска.
88. Близнецовый метод, цели, этапы, расчет коэффициента Хольцингера.
89. Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга.
90. Генетика канцерогенеза. Наследственные опухолевые синдромы.
91. Орфанные заболевания. Общие понятия. Примеры. Реестр орфанных заболеваний.
92. Профилактика наследственных заболеваний, уровни, подходы. Понятие «периконцепционной профилактики».
93. Медико-генетическая служба: цель, задачи. Уровни организации.
94. Медико-генетическое консультирование. Перечислить показания для направления на консультацию к врачу генетику
95. Пренатальная диагностика, общая характеристика (цель применения, методы, сроки).
96. Неинвазивные методы пренатальной диагностики (биохимический скрининг – основные маркеры, УЗИ – сроки, индекс ТВП).
97. Инвазивные методы пренатальной диагностики. Общая характеристика. Показания.
98. Современные подходы в неинвазивной пренатальной диагностике (анализ хромосомной патологии по крови матери - НИПТ, преимплантационная диагностика).
99. Основные подходы в лечении наследственной патологии. Симптоматическое, патогенетическое и этиологическое лечение. Виды хирургической помощи.

Рекомендуемая литература:

Основная:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник для вузов.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015, 480с.
2. Биология: учебник для медвузов в 2-х т. / В.Н. Ярыгин. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014

Дополнительная:

1. Козвонин В.А., Косых А.А., Родина Н.Е. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний и врожденных пороков развития: учебное пособие Киров: 2011.-88 с., илл.
2. Коледаева Е.В., Родина Н.Е.. Общая генетика и генетика человека: учебное пособие/ Киров, 2016. – 69 с.
3. Мутовин Г.Р.. М. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие/ ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.: ил.
4. Электронные ресурсы: <http://omim.org/>

Составитель: Коледаева Е.В.

Зав. кафедрой Коледаева Е.В.

Федеральное государственное бюджетное
образовательное учреждение высшего образования
«Кировский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра БИОЛОГИИ

Приложение Б к рабочей программе дисциплины

ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации обучающихся
по дисциплине

«Основы медицинской генетики»

Специальность 37.05.01 Клиническая психология
Направленность (профиль) ОПОП - Клинико-психологическая диагностика,
консультирование и психотерапия
Форма обучения очная

1. Показатели и критерии оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания

Показатели оценивания	Критерии и шкалы оценивания				Оценочное средство	
	Не зачтено	Зачтено	Зачтено	Зачтено	для текущего контроля	для промежуточной аттестации
ОПК-3. Способен применять надежные и валидные способы количественной и качественной психологической оценки при решении научных, прикладных и экспертных задач, связанных со здоровьем человека, в том числе с учетом принципов персонализированной медицины						
ИД ОПК 3.1 Применяет надежные и валидные количественные и качественные методы при решении научных, прикладных и экспертных задач, связанных со здоровьем человека, в том числе с учетом принципов персонализированной медицины						
Знать	Фрагментарные знания современных методов исследования генома человека и молекулярных основ наследственности, роли наследственности в определении здоровья и патологии; основные базы размещения электронных образовательных ресурсов; правила оформления рефератов,	Общие, но не структурированные знания современных методов исследования генома человека и молекулярных основ наследственности, роли наследственности в определении здоровья и патологии; основные базы размещения электронных образовательных ресурсов; правила	Сформированные, но содержащие отдельные пробелы знания современных методов исследования генома человека и молекулярных основ наследственности, роли наследственности в определении здоровья и патологии; основные базы размещения электронных образовательных ресурсов;	Сформированные систематические знания современных методов исследования генома человека и молекулярных основ наследственности, роли наследственности в определении здоровья и патологии; основные базы размещения электронных образовательных ресурсов; правила	Устный опрос, тестирование.	Тестирование, собеседование.

	презентаций для решения научных, прикладных и экспертных задач, связанных со здоровьем человека, в том числе с учетом принципов персонализированной медицины	оформления рефератов, презентаций для решения научных, прикладных и экспертных задач, связанных со здоровьем человека, в том числе с учетом принципов персонализированной медицины	правила оформления рефератов, презентаций для решения научных, прикладных и экспертных задач, связанных со здоровьем человека, в том числе с учетом принципов персонализированной медицины	оформления рефератов, презентаций для решения научных, прикладных и экспертных задач, связанных со здоровьем человека, в том числе с учетом принципов персонализированной медицины		
Уметь	Частично освоенное умение пользоваться современными методами исследования генома человека и молекулярных основ наследственности; идентифицировать наследственные синдромы и пороки развития; пользоваться базовыми технологиями преобразования информации и поиском в сети Интернет при решении научных, прикладных и экспертных задач, связанных со здоровьем человека, в том числе с учетом принципов персонализированной ме-	В целом успешное, но не систематически осуществляемое умение пользоваться современными методами исследования генома человека и молекулярных основ наследственности; идентифицировать наследственные синдромы и пороки развития; пользоваться базовыми технологиями преобразования информации и поиском в сети Интернет при решении научных, при-	В целом успешное, но содержащее отдельные пробелы умение пользоваться современными методами исследования генома человека и молекулярных основ наследственности; идентифицировать наследственные синдромы и пороки развития; пользоваться базовыми технологиями преобразования информации и поиском в сети Интернет при решении научных, при-	Сформированное умение пользоваться современными методами исследования генома человека и молекулярных основ наследственности; идентифицировать наследственные синдромы и пороки развития; пользоваться базовыми технологиями преобразования информации и поиском в сети Интернет при решении научных, при-	Реферат/доклад, решение ситуационных задач.	Решение ситуационных задач

	дицины	принципов персонализированной медицины	персонализированной медицины	дицины		
Владеть	Фрагментарное применение навыков владения медико-генетическим понятийным аппаратом, методами изучения генетики человека; использования базовыми технологиями преобразования информации и поиском в сети Интернет при решении научных, прикладных и экспертных задач, связанных со здоровьем человека, в том числе с учетом принципов персонализированной медицины	В целом успешное, но не систематическое применение навыков владения медико-генетическим понятийным аппаратом, методами изучения генетики человека; использования базовыми технологиями преобразования информации и поиском в сети Интернет при решении научных, прикладных и экспертных задач, связанных со здоровьем человека, в том числе с учетом принципов персонализированной медицины	В целом успешное, но содержащее отдельные пробы применения навыков владения медико-генетическим понятийным аппаратом, методами изучения генетики человека; использования базовыми технологиями преобразования информации и поиском в сети Интернет при решении научных, прикладных и экспертных задач, связанных со здоровьем человека, в том числе с учетом принципов персонализированной медицины	Успешное и систематическое применение навыков владения медико-генетическим понятийным аппаратом, методами изучения генетики человека; использования базовыми технологиями преобразования информации и поиском в сети Интернет при решении научных, прикладных и экспертных задач, связанных со здоровьем человека, в том числе с учетом принципов персонализированной медицины	Практические навыки.	Практические навыки.

2. Типовые контрольные задания и иные материалы

2.1. Примерный комплект типовых заданий для оценки сформированности компетенций, критерии оценки

Код компетенции	Комплект заданий для оценки сформированности компетенций
ОПК-3	<p>Примерные вопросы к зачету (с №1 по №53 (полный перечень вопросов – см. п. 2.2))</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. ДНК как вещество наследственности. Структура и функции ДНК. 2. Основные информационные процессы - репликация, транскрипция, трансляция. 3. Центральная догма молекулярной генетики. Структура и функции тРНК. 4. Современные представления о генах и их продуктах. Регуляция экспрессии генов. 5. Структура генов человека. Экзоны, интроны, сплайсинг.

6. Генетический код и его свойства. Суть универсальности генетического кода.
7. Открытие хромосом. Хромосомная теория наследственности.
8. Клинико-генеалогический анализ. Построение и анализ родословных.
9. Типы наследования. Примеры заболеваний с различными типами наследования.
10. Этиология (причины) моногенных и многофакторных (мультифакториальных) заболеваний. Роль генетических факторов риска в развитии многофакторных болезней.
11. Синдром Дауна: этиология, диагностика, клинико-цитогенетическая характеристика.
12. Методы выявления генных мутаций.
13. Мутации наследственные и соматические. Роль в развитии заболеваний.
14. Микроаномалии развития (стигмы дизэмбриогенеза), определение, цель выявления, особенности клинико-морфологического осмотра врачом-генетиком.
15. Хромосомные болезни: определение, этиология, классификация, клинические проявления, методы диагностики.
16. ПЦР: принцип метода. Применение в медицине и лабораторной диагностике.
17. Понятия «мутация» и «генетический полиморфизм»: сходства и различия. Определение аллеля гена.
18. Неонатальный биохимический скрининг. Задачи, сроки проведения.
19. Синдром Маргина-Белл: этиология, клинические проявления, диагностика.
20. Синдром Марфана. Клиника, диагностика.
21. Классификация генных мутаций.
22. Хромосомные мутации (определение, типы структурных перестроек, влияние на фенотип, клинические примеры).
23. Геномные мутации (определение, механизмы возникновения, генетический мозаицизм, клинические примеры).
24. Наследственные раковые синдромы: общие характеристики, диагностика.
25. Многофакторные болезни. Этиотропные факторы их развития. Понятие «полигенные» заболевания и синдромы.
26. Гены предрасположенности. Определение. Понятие «генные сети» заболевания. Принципы выявления генетических факторов риска.
27. Популяционная генетика. Закон Харди-Вайнберга.
28. Показания для молекулярно-генетического исследования у больного с многофакторным заболеванием.
29. Показания для проведения молекулярно-генетического исследования больным в педиатрической клинике и пациентам врачей общей практики (терапевтов, неврологов и др.).
30. Современные представления о возможностях лечения наследственных болезней.
31. Медико-генетическое консультирование. Характеристика роли врача генетика в практическом здравоохранении.
32. Медико-генетическая служба: цель, задачи. Перечислить показания для направления на консультацию к врачу генетику.
33. Методы диагностики, применяемые в медико-генетической службе. Цели применения. Краткая характеристика заболеваний, выявляемых данными методами.
34. Цитогенетические методы диагностики: цели применения, показания для обследования.
35. Скрининговые методы диагностики (неонатальный, селективный). Цели применения. Наследственные болезни обмена веществ, выявляемые в РФ, их краткая характеристика.
36. Врожденные пороки развития: определение, классификация, этиология, пути профилактики.

Примерные вопросы к устному опросу текущего контроля

(с №1 по №38 раздел 1, с №1 по №60 раздел 2, (полный перечень вопросов – см. п. 2.2))

Разделы 1.

1. Аллельные и неаллельные гены. Виды взаимодействия генов в генотипе.
2. Множественный аллелизм. Группы крови человека. Наследование групп крови.
3. Моногенное и полигенное наследование. Особенности аутосомного и сцепленного с полом наследования.
4. Хромосомная теория наследственности. Сцепление генов. Кроссинговер как механизм, определяющий нарушение сцепления генов.
5. Изменчивость, её виды. Фенотипическая изменчивость. Норма реакции признака. Экспрессивность и пенетрантность признака.
6. Модификационная изменчивость. Вариационно-статистический метод изучения модификационной изменчивости.
7. Генотипическая изменчивость. Мутации, их классификация и механизмы возникновения. Медицинское и эволюционное значение мутаций.
8. Генные мутации. Причины и механизмы возникновения генных мутаций. Генные болезни.
9. Хромосомные мутации, их классификация. Механизмы возникновения хромосомных мутаций. Роль хромосомных мутаций в патологических состояниях человека и эволюционном

- процессе.
10. Геном, кариотип, их характеристика. Механизмы поддержания постоянства кариотипа в ряду поколений организмов.
 11. Геномные мутации, механизмы возникновения. Классификация геномных мутаций. Биологические антимутационные механизмы.
 12. Особенности человека как объекта генетических исследований. Методы изучения генетики человека.

Раздел 2.

1. Генные болезни. Общие понятия. Классификация. Примеры.
2. Наследственные болезни обмена. Общая характеристика.
3. Гемофилия: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
4. Фосфат-диабет: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
5. Аниридия: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
6. Болезнь Гишпрунга: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
7. Семейная гиперхолестеринемия: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
8. Нейрофиброматоз: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
9. Синдром Марфана: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
10. Миотоническая дистрофия: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
11. Муковисцидоз: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
12. Фенилкетонурия: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
13. Миодистрофия Дюшенна-Беккера: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
14. Клинико-генеалогический метод. Этапы. Трудности в проведении. Типы наследования.
15. Общая характеристика хромосомной патологии.

Тестовые задания (разноуровневые) для текущего контроля и промежуточной аттестации

1 уровень:

1. Мутации "сдвиг рамки считывания" возникают в результате:
 - а) экспансии тринуклеотидных повторов;
 - б) выпадения одного или нескольких пар нуклеотидов;*
 - в) вставки нуклеотидов;*
 - г) замены пар нуклеотидов.
2. К факторам, повышающим риск мультифакториальной болезни, относятся:
 - а) наличие аналогичной болезни у кровных родственников;*
 - б) гетерозиготность по аутосомно-рецессивной болезни;
 - в) вредные факторы окружающей среды;*
 - г) большое число детей в семье.
3. Для проведения цитогенетического анализа используются:
 - а) клетки костного мозга;*
 - б) клетки печени;
 - в) лимфоциты периферической крови;*
 - г) костная ткань.
4. Какая терапия наследственных болезней в настоящее время применяется наиболее часто:
 - а) симптоматическая;*
 - б) патогенетическая;*
 - в) этиотропная
 - г) физиолечение
5. К современным цитогенетическим методикам относятся:

- а) исследования полового хроматина;*
- б) метафазный анализ хромосом;*
- в) молекулярно-цитогенетический метод (FISH);*
- г) метод рутинной окраски.

2 уровень:

1. Установите соответствие между наследственным синдромом и типом мутаций:

- | | | |
|---|-------------------------|-----------------|
| 1 | синдром Марфана | [а] генные |
| 2 | синдром Клайнфелтера | [б] геномные |
| 3 | гемофилия | [в] хромосомные |
| 4 | фенилкетонурия | |
| 5 | синдром кошачьего крика | |

2. Установите соответствие:

- | | | |
|---|---|-----------------------------|
| 1 | численность не более 1,5 тыс. | [а] Изолированная популяция |
| 2 | частота внутригрупповых браков менее 90% | [б] Идеальная популяция |
| 3 | большая численность населения | [в] Демы |
| 4 | панмиксия | |
| 5 | не действует естественный отбор | |
| 6 | высокий процент гомозиготных носителей патологического гена | |

3 уровень:

Мальчик пяти лет отстает в умственном и физическом развитии. Рост низкий, умеренная тучность, конечности короткие с короткими, широкими ладонями, стопами, пальцами, на ладонях поперечная ладонная складка. Пятый палец руки не достигает основания ногтевой фаланги четвертого. Брахицефалия, шея короткая, толстая, уши маленькие, низко расположенные, разрез глаз косой, с эпикантом, язык большой, не помещается во рту. Крипторхизм.

Наиболее вероятный диагноз:

- а) синдром Дауна
- б) синдром Марфана
- в) синдром Шерешевского-Тернера
- г) гипофизарный нанизм

Какой метод лабораторного обследования наиболее целесообразен:

- а) микробиологический посев мокроты
- б) цитогенетический (кариотипирование)
- в) рентгенологический
- г) УЗИ

Наиболее вероятная находка при хромосомном анализе у больного:

- а) 46, XY
- б) трисомия хромосомы 21
- в) трисомия хромосомы 20
- г) 45, X0

Лечение больного включает:

- а) препараты, стимулирующие обмен веществ в нервной ткани, коррекцию ВПР
- б) препараты для снижения артериального давления
- в) заместительную терапию половыми гормонами
- г) кортикостероиды

Прогноз заболевания:

- а) для жизни неблагоприятный

- б) полная реабилитация в результате терапии
- в) некоторая коррекция симптомов, умственная отсталость сохраняется
- г) снижение слуха в зрелом возрасте
- д) развитие атаксии в зрелом возрасте

Примерные ситуационные задачи

1. В клинику обратилась семья с больным ребенком. Больной высокого роста, с евнухоидными пропорциями тела. Развитие скелета по женскому типу — узкие плечи, широкий таз. Также по женскому типу откладывается жир с выраженной склонностью к ожирению и гинекомастией. Рост волос на лице слабо выражен, в области лобка — по женскому типу в форме треугольника. Половой член имеет нормальные размеры. В клетках буккального эпителия определены тельца Барра. У больного определено замедленное умственное развитие и отставание в интеллекте. Какое заболевание наиболее вероятно? Какие методы диагностики могут быть использованы для подтверждения диагноза? Общая тактика ведения данных больных?

2. Мальчик 12 лет, поступил в стационар с жалобами на наличие кровотечения из полости рта. Из анамнеза установлено, что неоднократно наблюдались массивные кровотечения после удаления зубов, гемартроз правого коленного сустава. При осмотре: зуб имеет большую кариозную полость, которая травмирует острыми краями слизистую оболочку десны. Периферические лимфатические узлы не увеличены. Тоны сердца ритмичны, нежный систолический шум на верхушке и в 5 точке. Живот при пальпации мягкий, безболезненный. Печень и селезенка не пальпируются. Анализ крови: Нв - 77 г/л; Эр. - 2,5X10¹²/л; ц.п. - 0,9; Лейк. - 7,0X10⁹/л; э- 2%, п- 5%, с- 59%, л- 25%, м-9; СОЭ - 15 мм/ч, тромбоциты - 270,0X10⁹/л. Время свертывания по Ли-Уайту - 30 мин. Какие дополнительные исследования необходимо провести и их ожидаемые результаты? Поставьте клинический диагноз. Какой прогноз для будущих sibсов и детей пробанда? Тип наследования.

Примерный перечень практических навыков

1. Использовать клинико-генеалогический, цитогенетический и другие методы для определения наследственной патологии.
2. Собрать анамнестические данные и генеалогическую информацию.
3. Оформить карту фенотипа пробанда при подозрении у него наследственного заболевания.
4. Составить родословную, представить ее в графическом виде.
5. Проанализировать наследование заболевания или признака болезни в семье.
6. Рассчитать риск возникновения наследственной патологии, используя методы формальной генетики и эмпирические данные.
7. По результатам исследований дать заключение о возможности деторождения с наследственной патологией в данной семье.
8. Правильно использовать медико-генетическую терминологию.
9. С помощью поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет написать реферат и сделать доклад на предложенную генетическую тему.

Примерные задания для написания (и защиты) рефератов

1. Вклад в развитие медицинской генетики С.Н. Давиденкова.
2. Особенности РНК-интерференции у прокариот и эукариот. Значение открытия этого механизма для медицины.
3. Суть метода секвенирования и его роль в реализации программы «Геном человека».
4. Этиология, клинические симптомы, диагностика и основные принципы лечения фосфат-диабета.
5. Этиология, особенности наследования, клинические симптомы, диагностика и основные принципы лечения гемофилии А и В.
6. Болезнь Гиршпрунга (*RET*-протоонкоген): этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика, лечение.
7. Аниридия (ген *PAX 6*): этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика, лечение.
8. Семейная гиперхолестеринемия (ген *LDLR*): этиология, патогенез, особенности клинической картины у гомо- и гетерозиготных носителей мутации, диагностика, лечение.
9. Этиология, характерные клинические проявления, методы диагностики и лечения алкаптонурии.
10. Этиология, характерные клинические проявления, методы диагностики и лечения галактоземии.
11. Синдром Лея (подострая некротизирующая энцефаломиопатия): этиология, манифестация, клинические проявления, диагностика и лечение.
12. Атрофия зрительных нервов Лебера: этиология, манифестация, клинические проявления, диагностика и лечение.

	<p>13. Синдромы MELAS/MERRF: этиология, манифестация, клинические проявления, диагностика и лечение.</p> <p>14. Синдром 9p+: этиология, особенности фенотипа, диагностика, лечение, профилактика.</p> <p>15. Синдром ДиДжорджи: этиология, особенности фенотипа, диагностика, лечение, профилактика.</p> <p>16. Синдром Корнелии де Ланге: этиология, особенности фенотипа, диагностика, лечение, профилактика.</p> <p>17. Микрочипирование. Принципы технологии микроматриц в диагностике микроструктурных нарушений хромосом.</p> <p>18. Синдром Варкани (трисомия 8). Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения.</p> <p>19. Трисомия 9. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения.</p> <p>20. Трисомия 22. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения.</p> <p>21. Синдром трисомии по X-хромосоме (трипло-X). Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения.</p> <p>22. Синдром Якобса (дисомия по Y хромосоме). Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения.</p>
--	--

Критерии оценки зачетного собеседования, устного опроса текущего контроля:

Оценка «зачтено» выставляется обучающемуся если он обнаруживает всестороннее, систематическое и глубокое знание учебно-программного материала, усвоил основную и знаком с дополнительной литературой, рекомендованной программой; усвоил взаимосвязь основных понятий дисциплины в их значении для приобретаемой профессии, проявил творческие способности в понимании, изложении и использовании учебно-программного материала; владеет необходимыми умениями и навыками при выполнении ситуационных заданий, безошибочно ответил на основной и дополнительные вопросы на зачете.

Оценка «не зачтено» выставляется обучающемуся если он обнаружил пробелы в знаниях основного учебно-программного материала, допустил принципиальные ошибки при ответе на основной и дополнительные вопросы; не может продолжить обучение или приступить к профессиональной деятельности по окончании образовательной организации без дополнительных занятий по дисциплине.

Критерии оценки тестовых заданий:

«зачтено» - не менее 71% правильных ответов;

«не зачтено» - 70% и менее правильных ответов.

Критерии оценки ситуационных задач:

«зачтено» - обучающийся решил задачу в соответствии с алгоритмом, дал полные и точные ответы на все вопросы задачи, представил комплексную оценку предложенной ситуации, сделал выводы, привел дополнительные аргументы, продемонстрировал знание теоретического материала с учетом междисциплинарных связей, нормативно-правовых актов; предложил альтернативные варианты решения проблемы;

«не зачтено» - обучающийся не смог логично сформулировать ответы на вопросы задачи, сделать выводы, привести дополнительные примеры на основе принципа межпредметных связей, продемонстрировал неверную оценку ситуации.

Критерии оценки практических навыков:

«зачтено» - обучающийся обладает теоретическими знаниями и владеет методикой выполнения практических навыков, демонстрирует их выполнение, в случае ошибки может исправить при коррекции их преподавателем;

«не зачтено» - обучающийся не обладает достаточным уровнем теоретических знаний (не знает методики выполнения практических навыков, показаний и противопоказаний, возможных осложнений, нормативы и проч.) и/или не может самостоятельно продемонстрировать практические умения или выполняет их, допуская грубые ошибки.

Критерии оценки написания (и защиты) рефератов:

«зачтено» – обоснована актуальность проблемы и темы, содержание соответствует теме и плану реферата, полно и глубоко раскрыты основные понятия проблемы, обнаружено достаточное владение терминологией, продемонстрировано умение работать с литературой, систематизировать и структурировать материал, умение обобщать, сопоставлять различные точки зрения по рассматриваемому вопросу, аргументировать основные положения и выводы, к анализу привлечены новейшие работы по проблеме (журнальные публикации, материалы сборников научных трудов и т.д.), полностью соблюдены требования к оформлению реферата, грамотность и культура изложения материала на высоком уровне.

«не зачтено» – не обоснована или слабо обоснована актуальность проблемы и темы, содержание не соответствует теме и плану реферата, обнаружено недостаточное владение терминологией и понятийным аппаратом проблемы, не продемонстрировано умение работать с литературой, систематизировать и структурировать материал, умение обобщать, сопоставлять различные точки зрения по рассматриваемому вопросу, аргументировать основные положения и выводы, использован очень ограниченный круг литературных источников по проблеме, не соблюдены требования к оформлению реферата, отсутствует грамотность и культура изложения материала.

2.2. Примерные вопросы к зачету

1. ДНК как вещество наследственности. Структура и функции ДНК.
2. Основные информационные процессы - репликация, транскрипция, трансляция.
3. Центральная догма молекулярной генетики. Структура и функции тРНК.
4. Современные представления о генах и их продуктах. Регуляция экспрессии генов.
5. Структура генов человека. Экзоны, интроны, сплайсинг.
6. Генетический код и его свойства. Суть универсальности генетического кода.
7. Открытие хромосом. Хромосомная теория наследственности.
8. Клинико-генеалогический анализ. Построение и анализ родословных.
9. Типы наследования. Примеры заболеваний с различными типами наследования.
10. Этиология (причины) моногенных и многофакторных (мультифакториальных) заболеваний. Роль генетических факторов риска в развитии многофакторных болезней.
11. Синдром Дауна: этиология, диагностика, клинико-цитогенетическая характеристика.
12. Методы выявления генных мутаций.
13. Мутации наследственные и соматические. Роль в развитии заболеваний.
14. Микроаномалии развития (стигмы дизэмбриогенеза), определение, цель выявления, особенности клинико-морфологического осмотра врачом-генетиком.
15. Хромосомные болезни: определение, этиология, классификация, клинические проявления, методы диагностики.
16. ПЦР: принцип метода. Применение в медицине и лабораторной диагностике.
17. Понятия «мутация» и «генетический полиморфизм»: сходства и различия. Определение аллеля гена.
18. Неонатальный биохимический скрининг. Задачи, сроки проведения.
19. Синдром Мартина-Белл: этиология, клинические проявления, диагностика.
20. Синдром Марфана. Клиника, диагностика.
21. Классификация генных мутаций.
22. Хромосомные мутации (определение, типы структурных перестроек, влияние на фенотип, клинические примеры).
23. Геномные мутации (определение, механизмы возникновения, генетический мозаицизм, клинические примеры).
24. Наследственные раковые синдромы: общие характеристики, диагностика.
25. Многофакторные болезни. Этиотропные факторы их развития. Понятие «полигенные» заболевания и синдромы.
26. Гены предрасположенности. Определение. Понятие «генные сети» заболевания. Принципы выявления генетических факторов риска.

27. Популяционная генетика. Закон Харди-Вайнберга.
28. Показания для молекулярно-генетического исследования у больного с многофакторным заболеванием.
29. Показания для проведения молекулярно-генетического исследования больным в педиатрической клинике и пациентам врачей общей практики (терапевтов, неврологов и др.).
30. Современные представления о возможностях лечения наследственных болезней.
31. Медико-генетическое консультирование. Характеристика роли врача генетика в практическом здравоохранении.
32. Медико-генетическая служба: цель, задачи. Перечислить показания для направления на консультацию к врачу генетику.
33. Методы диагностики, применяемые в медико-генетической службе. Цели применения. Краткая характеристика заболеваний, выявляемых данными методами.
34. Цитогенетические методы диагностики: цели применения, показания для обследования.
35. Скрининговые методы диагностики (неонатальный, селективный). Цели применения. Наследственные болезни обмена веществ, выявляемые в РФ, их краткая характеристика.
36. Врождённые пороки развития: определение, классификация, этиология, пути профилактики.
37. Аномалии половых хромосом: цитогенетическая характеристика, клинические проявления.
38. Наследственные нарушения обмена веществ: этиология, классификация, методы диагностики. Указать симптомы, позволяющие предположить наследственные нарушения обмена веществ.
39. Фенилкетонурия: тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
40. Галактоземия: тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
41. Муковисцидоз: тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
42. Наследственные болезни: этиология, классификация, типы наследования, особенности клинических проявлений.
43. Клиническая цитогенетика как раздел медицинской генетики (определение, области применения методов анализа кариотипа).
44. Методы анализа кариотипа (цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярные), принципы и диагностические задачи.
45. Сбалансированные хромосомные мутации (определение, популяционная частота, особенности медико-генетического консультирования пациентов – носителей сбалансированных хромосомных мутаций).
46. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Эдвардса.
47. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Патау.
48. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Шерешевского-Тернера.
49. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Клайнфельтера.
50. Показания для цитогенетического обследования в постнатальном периоде.
51. Методы профилактики и предупреждения рождения детей с хромосомными болезнями (пренатальная диагностика).
52. Показания для пренатального кариотипирования.
53. Этапы психогенетического исследования больных с наследственной патологией.

Примерные вопросы к устному опросу текущего контроля

Разделы 1.

1. Аллельные и неаллельные гены. Виды взаимодействия генов в генотипе.
2. Множественный аллелизм. Группы крови человека. Наследование групп крови.
3. Моногенное и полигенное наследование. Особенности аутосомного и сцепленного с полом наследования.

4. Хромосомная теория наследственности. Сцепление генов. Кроссинговер как механизм, определяющий нарушение сцепления генов.
5. Изменчивость, её виды. Фенотипическая изменчивость. Норма реакции признака. Экспрессивность и пенетрантность признака.
6. Модификационная изменчивость. Вариационно-статистический метод изучения модификационной изменчивости.
7. Генотипическая изменчивость. Мутации, их классификация и механизмы возникновения. Медицинское и эволюционное значение мутаций.
8. Генные мутации. Причины и механизмы возникновения генных мутаций. Генные болезни.
9. Хромосомные мутации, их классификация. Механизмы возникновения хромосомных мутаций. Роль хромосомных мутаций в патологических состояниях человека и эволюционном процессе.
10. Геном, кариотип, их характеристика. Механизмы поддержания постоянства кариотипа в ряду поколений организмов.
11. Геномные мутации, механизмы возникновения. Классификация геномных мутаций. Биологические антимутационные механизмы.
12. Особенности человека как объекта генетических исследований. Методы изучения генетики человека.
13. Популяционно-статистический метод в генетике человека. Закон Харди-Вайнберга и его применение для популяций человека.
14. Генеалогический метод изучения генетики человека. Особенности наследования признаков в родословных с аутосомно-доминантным, аутосомно-рецессивным, X-сцепленным и Y-сцепленным типами наследования.
15. Близнецовый метод изучения генетики человека, возможности метода. Определение относительной роли наследственности и среды в развитии признаков и патологических состояний человека.
16. Денверская и Парижская классификация хромосом. Возможности идентификации хромосом человека.
17. Цитогенетические методы изучения генетики человека. Их значение в диагностике хромосомных болезней человека.
18. Проект «Геном человека»: страны-участницы, временные рамки, цели проекта и его значение.
19. Показания для биохимических методов диагностики.
20. Суть метода хроматографии. Высокоэффективная жидкостная хроматография: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода. Газовая хроматография: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
21. Тандемная масс-спектрометрия: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
22. ПЦР: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
23. ПДРФ: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
24. Секвенирование: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
25. NGS: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
26. Цитогенетический метод: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
27. FISH: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
28. Полимеразная цепная реакция (ПЦР): принцип, температурные режимы, состав буфера.
29. Особенности генома про- и эукариот.
30. Генетический полиморфизм: определение, типы полиморфизма ДНК.
31. Однонуклеотидные полиморфизмы: определение, классификация, значение.
32. Повторяющиеся последовательности генома: классификация, значение.
33. Классификация генов, приведите примеры.

34. Строение гена. Сайты промотора, терминатора, экзоны, интроны, их роль в синтезе белка.
35. Особенности регуляции биосинтеза белка у про- и эукариот.
36. Альтернативный сплайсинг: определение, суть процесса, значение.
37. Анализ одноцепочечного конформационного полиморфизма (SSCP), цели и принцип проведения.
38. Секвенирование - цели и принцип проведения реакции.

Раздел 2.

1. Генные болезни. Общие понятия. Классификация. Примеры.
2. Наследственные болезни обмена. Общая характеристика.
3. Гемофилия: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
4. Фосфат-диабет: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
5. Аниридия: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
6. Болезнь Гишпрунга: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
7. Семейная гиперхолестеринемия: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
8. Нейрофиброматоз: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
9. Синдром Марфана: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
10. Миотоническая дистрофия: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
11. Муковисцидоз: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
12. Фенилкетонурия: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
13. Миодистрофия Дюшенна-Беккера: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
14. Клинико-генеалогический метод. Этапы. Трудности в проведении. Типы наследования.
15. Общая характеристика хромосомной патологии.
16. Числовые (полиплоидия и анеуплоидии (нулисомия, моносомия, трисомия)) и структурные aberrации хромосом (делеции, дупликации, инверсии, кольцевые и дицентрические хромосомы, изохромосомы, Робертсоновские, реципрокные и нерципрокные транслокации). Примеры.
17. Сбалансированные и несбалансированные структурные перестройки.
18. Синдром Дауна, тип мутации, диагностика, клинические проявления, лечение.
19. Синдром Эдвардса, тип мутации, диагностика, клинические проявления, лечение.
20. Синдром Патау, тип мутации, диагностика, клинические проявления, лечение.
21. Наследственные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом, особенности течения, примеры.
22. Синдром Шерешевского-Тернера, тип мутации, диагностика, клинические проявления, лечение.
23. Синдром Клайнфельтера, тип мутации, диагностика, клинические проявления, лечение.
24. Частичные анеуплоидии (синдром Вольфа-Хиршхорна, «кошачьего крика», синдром Прадера-Вилли, синдром Ангельмана, синдром ДиДжорджи), тип мутации, диагностика, клинические проявления, лечение.

25. Цитогенетические методы анализа кариотипа (метафазный, поиск полового хроматина), принципы и диагностические задачи.
26. Молекулярно-цитогенетические методы анализа кариотипа (FISH), принципы и диагностические задачи.
27. Врождённые пороки развития: определение, классификация, этиология, пути профилактики.
28. Тератогенные факторы среды. Критические периоды развития.
29. Понятие тератогенного терминационного периода.
30. Роль генетических и внешнесредовых факторов в развитии данной группы патологии.
31. Эпидемиологические характеристики МФЗ.
32. Модели наследования. Коэффициент наследуемости.
33. Значение клинико-генеалогического метода и анализа родословных при МФЗ.
34. Области применения популяционно-статистического и близнецового методов исследования.
35. Профилактика МФЗ. Группы риска и генетические маркеры предрасположенности к развитию болезни.
36. Фармакогенетика и экологическая генетика.
37. Клинико-генетические особенности орфанных заболеваний.
38. Определение и общая характеристика орфанных заболеваний.
39. Группы заболеваний, входящих в перечень орфанных болезней.
40. Медико-социальные вопросы, связанные с лечением орфанных болезней.
41. Онкогены и их биологическая роль.
42. Генетические аспекты канцерогенеза.
43. Общие представления о значении наследственных факторов в возникновении рака.
44. Факторы внешней среды, ассоциирующиеся с раком (канцерогены).
45. Вирусные и клеточные онкогены.
46. Особенности «раковых» семей.
47. Основные уровни и пути профилактики наследственных заболеваний.
48. Понятие «периконцепционная профилактика». Показания, перечень мероприятий.
49. Цели и задачи МГК.
50. Показания для направления на МГК.
51. Принципы оценки генетического риска в различных группах наследственной патологии. Методы его расчета.
52. Этические, правовые и социальные проблемы медицинской генетики
53. Понятие пренатальной диагностики и показания для ее проведения.
54. Методы пренатальной диагностики:
 - неинвазивные (УЗИ, определение биохимических маркеров);
 - инвазивные (хорионбиопсия, амниоцентез, кордоцентез, фетоскопия)
55. Показания к ним и сроки проведения, техника манипуляций (основные моменты), возможные осложнения
56. Понятие скрининга. Программы скрининга на наследственные заболевания.
57. Профилактика наследственной патологии при проведении ЭКО.
58. Новые методики диагностики наследственных заболеваний (НИПТ - анализ ДНК клеток плода выделенной из крови матери).
59. Основные принципы лечения наследственных заболеваний:
 - симптоматическое;
 - патогенетическое;
 - этиотропное;
 - хирургическая коррекция.
60. Этические вопросы пренатальной диагностики.

3. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта профессиональной деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций

3.1. Методика проведения тестирования

1 **Целью** этапа промежуточной аттестации по дисциплине (модулю), проводимой в форме тестирования, является оценка уровня усвоения обучающимися знаний, приобретения умений, навыков и сформированности компетенций в результате изучения учебной дисциплины (части дисциплины).

2 **Локальные нормативные акты, регламентирующие проведение процедуры:**

3 Проведение промежуточной аттестации обучающихся регламентируется Положением о текущем контроле успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся.

4 **Субъекты, на которых направлена процедура:**

Процедура оценивания должна охватывать всех обучающихся, осваивающих дисциплину (модуль). В случае, если обучающийся не прошел процедуру без уважительных причин, то он считается имеющим академическую задолженность.

5 **Период проведения процедуры:**

6 Процедура оценивания проводится по окончании изучения дисциплины (модуля) на последнем занятии. В случае проведения тестирования на компьютерах время и место проведения тестирования преподаватели кафедры согласуют с информационно-вычислительным центром и доводят до сведения обучающихся.

7 **Требования к помещениям и материально-техническим средствам для проведения процедуры:**

8 Требования к аудитории для проведения процедуры и необходимость применения специализированных материально-технических средств определяются преподавателем.

9 **Требования к кадровому обеспечению проведения процедуры:**

Процедуру проводит преподаватель, ведущий дисциплину (модуль).

10 **Требования к банку оценочных средств:**

До начала проведения процедуры преподавателем подготавливается необходимый банк тестовых заданий. Преподаватели кафедры разрабатывают задания для тестового этапа зачёта, утверждают их на заседании кафедры и передают в информационно-вычислительный центр в электронном виде вместе с копией рецензии. Минимальное количество тестов, составляющих фонд тестовых заданий, рассчитывают по формуле: трудоемкость дисциплины в з.е. умножить на 50.

Тесты включают в себя задания 3-х уровней:

- ТЗ 1 уровня (выбрать все правильные ответы)
- ТЗ 2 уровня (соответствие, последовательность)
- ТЗ 3 уровня (ситуационная задача)

Соотношение заданий разных уровней и присуждаемые баллы

	Вид промежуточной аттестации
	зачет
Количество ТЗ 1 уровня (выбрать все правильные ответы)	18
Кол-во баллов за правильный ответ	2
Всего баллов	36
Количество ТЗ 2 уровня (соответствие, последовательность)	8
Кол-во баллов за правильный ответ	4
Всего баллов	32
Количество ТЗ 3 уровня (ситуационная задача)	4
Кол-во баллов за правильный ответ	8
Всего баллов	32
Всего тестовых заданий	30

Итого баллов	100
Мин. количество баллов для аттестации	70

Описание проведения процедуры:

Тестирование является обязательным этапом зачёта независимо от результатов текущего контроля успеваемости. Тестирование может проводиться на компьютере или на бумажном носителе.

Тестирование на бумажном носителе:

Каждому обучающемуся, принимающему участие в процедуре, преподавателем выдается бланк индивидуального задания. После получения бланка индивидуального задания обучающийся должен выбрать правильные ответы на тестовые задания в установленное преподавателем время.

Обучающемуся предлагается выполнить 30 тестовых заданий разного уровня сложности на зачете. Время, отводимое на тестирование, составляет не более одного академического часа на зачете.

Тестирование на компьютерах:

Для проведения тестирования используется программа INDIGO. Обучающемуся предлагается выполнить 30 тестовых заданий разного уровня сложности на зачете. Время, отводимое на тестирование, составляет не более одного академического часа на зачете.

Результаты процедуры:

Результаты тестирования на компьютере или бумажном носителе имеют качественную оценку «зачтено» – «не зачтено». Оценки «зачтено» по результатам тестирования являются основанием для допуска обучающихся к собеседованию. При получении оценки «не зачтено» за тестирование обучающийся к собеседованию не допускается и по результатам промежуточной аттестации по дисциплине (модулю) выставляется оценка «не зачтено».

Результаты проведения процедуры в обязательном порядке проставляются преподавателем в зачётные ведомости в соответствующую графу.

11

3.2. Методика проведения приема практических навыков

12 **Цель этапа** промежуточной аттестации по дисциплине (модулю), проводимой в форме приема практических навыков является оценка уровня приобретения обучающимся умений, навыков и сформированности компетенций в результате изучения учебной дисциплины (части дисциплины).

13 Локальные нормативные акты, регламентирующие проведение процедуры:

14 Проведение промежуточной аттестации обучающихся регламентируется Положением о текущем контроле успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся.

15 Субъекты, на которые направлена процедура:

Процедура оценивания должна охватывать всех обучающихся, осваивающих дисциплину (модуль). В случае, если обучающийся не проходил процедуру без уважительных причин, то он считается имеющим академическую задолженность.

16 Период проведения процедуры:

17 Процедура оценивания проводится по окончании изучения дисциплины (модуля) на последнем занятии по дисциплине (модулю), или в день проведения собеседования, или может быть совмещена с зачетным собеседованием по усмотрению кафедры.

18 **Требования к помещениям и материально-техническим средствам для проведения процедуры:**

19 Требования к аудитории для проведения процедуры и необходимость применения специализированных материально-технических средств определяются преподавателем.

20 Требования к кадровому обеспечению проведения процедуры:

Процедуру проводит преподаватель, ведущий дисциплину (модуль).

21 Требования к банку оценочных средств:

До начала проведения процедуры преподавателем подготавливается необходимый банк оценочных материалов для оценки умений и навыков. Банк оценочных материалов включает

перечень практических навыков, которые должен освоить обучающийся для будущей профессиональной деятельности.

22 Описание проведения процедуры:

23 Оценка уровня освоения практических умений и навыков может осуществляться на основании положительных результатов текущего контроля при условии обязательного посещения всех занятий семинарского типа.

24 Для прохождения этапа проверки уровня освоения практических навыков обучающийся должен овладеть всеми практическими умениями и навыками, предусмотренными программой дисциплины (модуля).

25 Результаты процедуры:

Результаты проверки уровня освоения практических умений и навыков имеют качественную оценку «зачтено» – «не зачтено». Оценки «зачтено» по результатам проверки уровня освоения практических умений и навыков являются основанием для допуска обучающихся к собеседованию. При получении оценки «не зачтено» за освоение практических умений и навыков обучающийся к собеседованию не допускается и по результатам промежуточной аттестации по дисциплине (модулю) выставляется оценка «не зачтено».

26 Результаты проведения процедуры в обязательном порядке проставляются преподавателем в зачетные ведомости в соответствующую графу.

3.3. Методика проведения устного собеседования

27 **Целью процедуры** промежуточной аттестации по дисциплине (модулю), проводимой в форме устного собеседования, является оценка уровня усвоения обучающимися знаний, приобретения умений, навыков и сформированности компетенций в результате изучения учебной дисциплины (части дисциплины).

28 Локальные нормативные акты, регламентирующие проведение процедуры:

29 Проведение промежуточной аттестации обучающихся регламентируется Положением о текущем контроле успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся.

30 Субъекты, на которые направлена процедура:

Процедура оценивания должна охватывать всех обучающихся, осваивающих дисциплину (модуль). В случае, если обучающийся не проходил процедуру без уважительных причин, то он считается имеющим академическую задолженность.

31 Период проведения процедуры:

32 Процедура оценивания проводится по окончании изучения дисциплины (модуля) в соответствии с расписанием учебных занятий (если промежуточная аттестация проводится в форме зачета). Деканатом факультета может быть составлен индивидуальный график прохождения промежуточной аттестации для обучающегося при наличии определенных обстоятельств.

33 Требования к помещениям и материально-техническим средствам для проведения процедуры:

34 Требования к аудитории для проведения процедуры и необходимость применения специализированных материально-технических средств определяются преподавателем.

35 Требования к кадровому обеспечению проведения процедуры:

Процедуру проводит преподаватель, ведущий дисциплину (модуль), как правило, проводящий занятия лекционного типа.

36 Требования к банку оценочных средств:

До начала проведения процедуры преподавателем подготавливается необходимый банк оценочных материалов для оценки знаний, умений, навыков. Банк оценочных материалов включает вопросы, как правило, открытого типа, перечень тем, выносимых на опрос, типовые задания. Из банка оценочных материалов формируются печатные бланки индивидуальных заданий (билеты). Количество вопросов, их вид (открытые или закрытые) в бланке индивидуального задания определяется преподавателем самостоятельно.

37 Описание проведения процедуры:

Каждому обучающемуся, принимающему участие в процедуре, преподавателем выдается бланк индивидуального задания. После получения бланка индивидуального задания и подготовки от-

ветов обучающийся должен в меру имеющихся знаний, умений, навыков, сформированности компетенции дать устные развернутые ответы на поставленные в задании вопросы и задания в установленное преподавателем время. Продолжительность проведения процедуры определяется преподавателем самостоятельно, исходя из сложности индивидуальных заданий, количества вопросов, объема оцениваемого учебного материала, общей трудоемкости изучаемой дисциплины (модуля) и других факторов.

Собеседование может проводиться по вопросам билета и (или) по ситуационной(ым) задаче(ам). Результат собеседования при проведении промежуточной аттестации в форме зачёта определяется оценками «зачтено», «не зачтено».

Результаты процедуры:

Результаты проведения процедуры в обязательном порядке проставляются преподавателем в зачетные книжки обучающихся и зачётные ведомости и представляются в деканат факультета, за которым закреплена образовательная программа.

По результатам проведения процедуры оценивания преподавателем делается вывод о результатах промежуточной аттестации по дисциплине.

3.4. Методика проведения защиты рефератов/докладов.

Целью процедуры подготовки и защиты реферата является оценка уровня усвоения обучающимися знаний, приобретения умений, навыков и сформированности компетенций в результате изучения учебной дисциплины (части дисциплины), оценка способности обучающегося к научно-исследовательской деятельности.

Локальные нормативные акты, регламентирующие проведение процедуры:

Проведение промежуточной аттестации обучающихся регламентируется Положением о текущем контроле успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся.

Субъекты, на которые направлена процедура:

Процедура оценивания должна охватывать всех обучающихся, осваивающих дисциплину (модуль), по которой предусмотрено выполнение и написание реферата. В случае, если обучающийся не проходил процедуру без уважительных причин, то он считается имеющим академическую задолженность.

Период проведения процедуры:

Процедура оценивания проводится в соответствии с учебным планом и расписанием учебных занятий.

Требования к помещениям и материально-техническим средствам для проведения процедуры:

Требования к аудитории для проведения процедуры и необходимость применения специализированных материально-технических средств определяются преподавателем.

Требования к кадровому обеспечению проведения процедуры:

Процедуру проводит преподаватель, ведущий дисциплину (модуль).

Требования к банку оценочных средств:

До начала проведения процедуры преподавателем подготавливается необходимый банк тем рефератов. Обучающийся выбирает самостоятельно тему реферата.

Описание проведения процедуры:

Законченную работу студент сдает на кафедру в бумажном и электронном виде.

Реферат подлежит проверке на наличие заимствований и плагиата. Затем работа направляется на рецензирование.

Рецензирование включает: выявление ошибок и недочетов в работе.

Рецензент выясняет соответствие работы поставленному заданию, актуальность темы, самостоятельность выполнения работы, степень применения теоретических знаний на практике и практическую значимость работы, анализирует положительные стороны, недостатки и ошибки, оценивает стиль изложения и оформления.

Основанием для допуска к защите реферата являются:

- оформление работы в соответствии с предъявляемыми к написанию рефератов требованиями;

- рецензия руководителя и его подпись на титульном листе.

Студент заранее готовит доклад на 8-10 минут, выбирая основные моменты в работе, сохраняя при этом структуру работы. В выступлении следует отразить мотивы выбора темы, объект, предмет, цель, задачи исследования, основное содержание, выводы и их обоснование. Подготовить мультимедийную презентацию, помогающую раскрыть основные положения работы.

Студент в своем докладе должен раскрыть следующие вопросы:

- актуальность темы, цель и задачи работы, особенности нормативного регулирования исследуемых вопросов;

- состояние и особенности исследуемой проблемы;

- полученные результаты, выводы и предложения, степень их новизны.

2) Ответы студента на вопросы рецензента и членов комиссии, присутствующих.

3) Заключение преподавателя с оценкой работы.

Результаты процедуры:

Реферат оценивается по предложенному оценочному листу:

ОЦЕНОЧНЫЙ ЛИСТ РЕФЕРАТА ПО ОСНОВАМ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Студента _____ Факультет _____ Курс _____

Тема реферата				
Критерии оценки				
№	Оцениваемые критерии	Балл от 0 до 2	Максимально возможный балл	Набранный балл
А)	Соответствие содержания теме* (тема работы выбирается студентом в течение семестра и не дублируется внутри группы)	0	2	
		1		
		2		
Б)	Уровень анализа проблемы (использование научно-популярных данных; информация из специализированных источников; самые современные и актуальные научные данные)	0	2	
		1		
		2		
В)	Самостоятельность выполнения (собственно проанализированный объем материала; знание и умение пользоваться медико-генетической терминологией и т.д.)	0	2	
		1		
		2		
Г)	Законченность работы и умение делать адекватные выводы и заключение (усвоение материала так же должно подтверждаться ответами на дополнительные вопросы)	0	2	
		1		
		2		
Д)	Качество оформления (умение оформить работу в полном соответствии с требованиями - структура, план, техническое оформление).	0	2	
		1		
		2		
ИТОГОВЫЙ БАЛЛ				
0 баллов – полное невыполнение критерия				
1 балл – частичное невыполнение, выполнение с ошибками				
2 балла - критерий выполнен полностью				
«Зачтено»: 6-10 баллов				
«Не зачтено»: 5 и менее баллов				
!*Невыполнение критерия А) автоматически ведет к оценке «не зачтено»				

ЗАКЛЮЧЕНИЕ: реферат зачтено / не зачтено

Преподаватель _____ / _____
_____ **20** ____ г.

Дата

Составитель: Коледаева Е.В.
Зав. кафедрой Коледаева Е.В.