Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Железнов Лев Михайлович
Должность: ректор
Дата подписания: 23.03.2026 10:03:22
Уникальный программный ключ:
7f036de85c233e341493b4c0e48ba3a18c939f31

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

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

«Медицинская генетика»

Специальность 31.05.02 Педиатрия

Направленность (профиль) ОПОП – Педиатрия

Форма обучения очная

Срок освоения ОПОП 6 лет

Кафедра биологии

Рабочая программа дисциплины (модуля) разработана на основе:

1) ФГОС ВО по специальности 31.05.02 Педиатрия, утвержденного Министерством образования и науки РФ 12.08.2020 г. приказ № 965.
2) Учебного плана по специальности 31.05.02 Педиатрия, одобренного ученым советом ФГБОУ ВО Кировский ГМУ Минздрава России 30.04. 2021г. протокол № 4.
3) Профессионального стандарта «Врач-педиатр участковый», утвержденного Министерством труда и социальной защиты РФ «27» марта 2017г., приказ № 306н

Рабочая программа дисциплины (модуля) одобрена:

кафедрой биологии 11.05.2021 г. (протокол № 11/1)

Заведующий кафедрой Е.В. Коледаева

ученым советом педиатрического факультета 19.05.2021 г. (протокол № 3/1)

Председатель совета факультета Е.С. Прокопьев

Центральным методическим советом 20.05.2021 г. (протокол № 6)

Председатель ЦМС Е.Н. Касаткин

Разработчики:

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

Доцент кафедры биологии, к.м.н. В.А. Козвонин

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 5
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 8
Раздел 3. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по темам (разделам) 8
3.1. Содержание разделов дисциплины (модуля) 8
3.2. Разделы дисциплины (модуля) и междисциплинарные связи с обеспечиваемыми (последующими) дисциплинами 9
3.3. Разделы дисциплины (модуля) и виды занятий 9
3.4. Тематический план лекций 10
3.5. Тематический план практических занятий (семинаров) 11
3.6. Самостоятельная работа обучающегося 15
3.7. Лабораторный практикум 16
3.8. Примерная тематика курсовых проектов (работ), контрольных работ 16
Раздел 4. Перечень учебно-методического и материально-технического обеспечения дисциплины (модуля) 16
4.1. Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля) 16
4.1.1. Основная литература 16
4.1.2. Дополнительная литература 16
4.2. Нормативная база 17
4.3. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины (модуля) 17
4.4. Перечень информационных технологий, используемых для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю), программного обеспечения и информационно-справочных систем 17
4.5. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю) 18
Раздел 5. Методические рекомендации по организации изучения дисциплины (модуля) 18
5.1. Методика применения электронного обучения и дистанционных образовательных технологий при проведении занятий и на этапах текущего контроля и промежуточной аттестации по дисциплине 20
Раздел 6. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля) 22
Раздел 7. Оценочные средства для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю) 23
Раздел 8. Особенности учебно-методического обеспечения образовательного процесса по дисциплине для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья 23

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

1.1. Цель изучения дисциплины (модуля)

Освоения учебной дисциплины (модуля) «Медицинская генетика» 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, лечении и профилактике наследственных заболеваний.

1.2. Задачи изучения дисциплины (модуля)

- Обучить навыкам по формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих;
- Сформировать знания о геноме человека, природе основных групп наследственной патологии человека: этиологии, механизмов патогенеза, причин клинического полиморфизма и использование этих знаний для дифференциальной диагностики 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 практическим навыкам в области молекулярно-генетической, цитогенетической, биохимической и пренатальной диагностики, а также показаниям к их проведению.
- Анализ научной литературы, проведение научно-статистического анализа и публичное представление полученных результатов.

1.3. Место дисциплины (модуля) в структуре ОПОП:

Дисциплина «Медицинская генетика» относится к блоку Б 1. Дисциплины (модули) обязательной части.

Основные знания, необходимые для изучения дисциплины формируются при изучении дисциплин:

- История
- Экономика
- Латинский язык
- Общая и биоорганическая химия
- Биология
- Иностранный язык
- Биохимия
- Нормальная физиология
- Микробиология, вирусология
- Фармакология
- Иммунология

Является предшествующей для изучения дисциплин:

- Патофизиология, клиническая патофизиология
- Неврология, детская неврология
- Психиатрия, медицинская психология
- Акушерство и гинекология
- Госпитальная педиатрия
- Дерматовенерология

-Офтальмология
-Онкология
-Детская гематология

1.4. Объекты профессиональной деятельности

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

- физические лица в возрасте от 0 до 18 лет (далее – дети, пациенты);
- физические лица – родители (законные представители) детей;
- население;
- совокупность средств и технологий, направленных на создание условий для охраны здоровья детей.

1.5. Типы задач профессиональной деятельности

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

- профилактический.

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-5. Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных	ИД ОПК-5.1.Применяет основные физико-математические, естественнонаучные понятия и методы исследований при решении профессиональных задач.	Математические методы решения интеллектуальных задач и их применение в медицине; теоретические основы информатики, сбор, хранение, поиск, переработка, преобразование, распространение информации в медицинских и био-	Пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности.	Навыками поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками представления и обсуждения медицинской информации.	Устный опрос, тестирование, реферат/ доклад, решение ситуационных задач, практические навыки	Собеседование. Тестирование.	Раздел № 1,2,3,4,5,6 Семестр № 6

	задач		логических системах, использование информационных компьютерных систем в медицине и здравоохранении.					
		ИД ОПК-5.2.Интерпретирует результаты физических, математических и иных естественнонаучных исследований при решении профессиональных задач.	Естественнонаучные понятия и методы исследований генетики человека и популяционной генетики, клеточной биологии при решении профессиональных задач.	Интерпретировать естественнонаучные понятия и методы исследований генетики человека и популяционной генетики, клеточной биологии при решении профессиональных задач.	Интерпретацией результатов исследований, полученных методами генетики человека и популяционной генетики, клеточной биологии при решении профессиональных задач.	Устный опрос, тестирование, реферат/ доклад, решение ситуационных задач, практические навыки	Собеседование. Тестирование.	Раздел № 1,2,3,4,5,6 Семестр № 6
		ИД ОПК 5.3. Решает стандартные задачи профессиональной деятельности с использованием медико-биологической терминологии	Основы анализа учебной, научной, научно-популярной литературы с использованием медико-биологической терминологии для выполнения задач профессиональной деятельности.	Пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой с использованием медико-биологической терминологии для выполнения задач профессиональной деятельности.	Навыками использования медико-биологической терминологии для выполнения задач профессиональной деятельности.	Устный опрос, тестирование, реферат/ доклад, решение ситуационных задач, практические навыки	Собеседование. Тестирование.	Раздел № 1,2,3,4,5,6 Семестр № 6
		ИД ОПК 5.4. Анализирует закономерности функционирования различных органов и	Общие закономерности происхождения и развития жизни, свойства биологических систем, индивидуального развития че-	Интерпретировать общие закономерности происхождения и развития жизни, свойства биологических систем, индивиду-	Медико-биологическим понятийным аппаратом. Методами изучения генетики человека.	Устный опрос, тестирование, реферат/ доклад, решение ситуационных задач, практические навыки	Собеседование. Тестирование.	Раздел № 1,2,3,4,5,6 Семестр № 6

		систем для оценки морфофункциональных и физиологических состояний, патологических процессов в организме человека	ловека. Современные методы генетики человека и представление о геноме человека, молекулярные основы наследственности, роли наследственности в определении здоровья и патологии.	ального развития человека. Современные методы генетики человека и представление о геноме человека, молекулярные основы наследственности, роли наследственности в определении здоровья и патологии.				
		ИД ОПК 5.5. Оценивает морфофункциональные и физиологические состояния, патологические процессы в организме человека на клеточном, тканевом, органном уровнях.	Молекулярный, генный, хромосомный и геномный уровни нарушений наследственного материала при возникновении патологических процессов в организме человека	Оценивать нарушения наследственного материала при возникновении патологических процессов в организме человека на молекулярном, генном, хромосомном и геномном уровнях.	Методами изучения наследственности человека на молекулярном, генном, хромосомном и геномном уровнях.	Устный опрос, тестирование, реферат/ доклад, решение ситуационных задач, практические навыки	Собеседование. Тестирование.	Раздел № 1,2,3,4,5,6 Семестр № 6
		ИД ОПК 5.6. Использует современные методы функциональной диагностики, интерпретирует результаты лабораторных и инструментальных методов	Методы генетического анализа. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней для выявления патологических процессов в организме человека. Цитологические и современные микро-	Интерпретировать результаты генетического анализа. Интерпретировать результаты лабораторных методов диагностики наследственных болезней для выявления патологических процессов в организме че-	Методами изучения и диагностики наследственных заболеваний человека. Навыками микроскопирования.	Устный опрос, тестирование, реферат/ доклад, решение ситуационных задач, практические навыки	Собеседование. Тестирование.	Раздел № 1,2,3,4,5,6 Семестр № 6

		диагностики для оценки морфофункциональных и физиологических состояний, патологических процессов в организме человека	скопические методы изучения биологических объектов.	ловека. Интерпретировать цитологические и современные микроскопические методы изучения биологических объектов.				

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

Общая трудоемкость дисциплины составляет ___2___зачетных единиц, __72___час.

Вид учебной работы		Всего часов	Семестры
			№6
1		2	3
Контактная работа (всего)		48	48
в том числе:			
Лекции (Л)		12	12
Практические занятия (ПЗ)		36	36
Семинары (С)			
Лабораторные занятия (ЛР)			
Самостоятельная работа (всего)		24	24
в том числе:			
- Подготовку к занятиям		7	7
- Подготовку к текущему контролю		5	5
- Подготовку к промежуточному контролю		4	4
- Реферат/доклад		8	8
Вид промежуточной аттестации	зачет	зачет	зачет
Общая трудоемкость (часы)		72	72
Зачетные единицы		2	2

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-5	Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология.	Лекция: «Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология. Геном» Практическое занятие: «Наследственность и патология»
2.	ОПК-5	Геном человека. Структура и функции генов.	Лекция: «Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология. Геном»

		Регуляция экспрессии генов.	Практическое занятие: «Геном человека. Структура и функции генов. Регуляция экспрессии генов»
3.	ОПК-5	Генные болезни	Лекции: «Семиотика наследственных заболеваний», «Моногенная патология». Практические занятия: «Семиотика наследственных заболеваний. Клинико-генеалогический метод», «Генные болезни. Этиология, патогенез, классификация, методы диагностики», «Моногенные заболевания, клинические формы. Наследственные болезни обмена веществ (НБО)», «Митохондриальная патология»
4.	ОПК-5	Хромосомная патология	Лекция: «Хромосомная патология» Практические занятия: «Общая характеристика хромосомной патологии», «Хромосомная патология. Клинические формы», «Врожденные пороки развития»
5.	ОПК-5	Мультифакториальные заболевания.	Лекция: «Мультифакториальные заболевания» Практические занятия: «Близнецовый метод изучения генетики человека. Популяционная генетика», «Мультифакториальные заболевания», «Орфанные заболевания», «Онкогенетика»
6.	ОПК-5	Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.	Лекция: «Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование» Практические занятия: «Профилактика наследственных заболеваний», «Пренатальная диагностика», «Компьютерная диагностика наследственных заболеваний», «Зачетное занятие»

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	3	4	5	6
1	Патофизиология, клиническая патофизиология	+	+	+	+	+	+
2	Неврология, детская неврология	+	+	+	+	+	+
3	Психиатрия, медицинская психология	+	+	+	+	+	+
4	Акушерство и гинекология	+	+	+	+	+	+
5	Госпитальная педиатрия	+	+	+	+	+	+
6	Дерматовенерология	+	+	+	+	+	+
7	Офтальмология	+	+	+	+	+	+
8	Онкология	+	+	+	+	+	+
9	Детская гематология	+	+	+	+	+	+

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	Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология.	1	2			2	5
2	Геном человека. Структура и функции генов. Регуляция экспрессии генов.	1	2			2	5

3	Генные болезни.		4	8			5	17
4.	Хромосомная патология		2	6			4	12
5.	Мультифакториальные заболевания.		2	10			7	19
6.	Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.		2	8			4	14
Вид промежуточной аттестации:		зачет						зачет
	Итого:		12	36			24	72

3.4. Тематический план лекций.

№ п/п	№ раздела дисциплины	Тематика лекций	Содержание лекций	Трудоемкость (час)
				сем. № 6
1	2	3	4	5
1	1-2	Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология. Геном.	• Предмет и задачи медицинской генетики. Объекты изучения. • Основные этапы развития медицинской генетики. • Основные достижения современной медицинской генетики. • Понятие врожденного, семейного и наследственного заболевания. • Основные признаки наследственных заболеваний. • Роль наследственных факторов в патологии человека. • Взаимосвязь медицинской генетики с другими клиническими дисциплинами. • Методы медицинской генетики. • Характеристика генома человека. • Структура и функции генов. • Регуляция экспрессии генов на транскрипционном и посттранскрипционном уровнях.	2
2	3	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
3	3	Моногенная патология	• Основные типы генных мутаций. • 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. • Клинический полиморфизм и его причины.	2
4	4	Хромосомная патология	• Этиология – хромосомные мутации. Периоды гаметогенеза и риск возникновения хромосомных мутаций.	2

			• Классификация хромосомной патологии по типу мутаций. • Особенности патогенеза хромосомных болезней. • Основные клинические проявления. • Значение цитогенетического метода в диагностике хромосомной патологии. • Медико-генетическое консультирование семей, имеющих родственников с хромосомной патологией.	
5	5	Мультифакториальные заболевания.	• Этиология МФЗ. • Понятие фенотипической дисперсии признака. • Модели полигенного наследования. • Понятие и расчет коэффициента наследуемости. • Формирование групп риска по МФЗ и первичная профилактика. • Фармакогенетика и экологическая генетика. • Онкогены и их биологическая роль. • Генетические аспекты канцерогенеза. • Генетика полового развития.	2
6	6	Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.	• 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
Итого:				**12**

3.5. Тематический план практических занятий (семинаров)

№ п/п	№ раздела дисциплины	Тематика практических занятий (семинаров)	Содержание практических (семинарских) занятий	Трудоемкость (час)
				сем. № 6
1	2	3	4	5
1	1	Наследственность и патология.	• Предмет и задачи медицинской генетики. Объект изучения. • Основные этапы развития медицинской генетики. • Основные достижения современной медицинской генетики. • Роль наследственных факторов в патологии человека. • Классификация наследственной патологии. • Общая характеристика наследственной патологии. *Практическая подготовка*.	1 1
2	2	Геном человека. Структура и функции генов. Регуляция экспрес-	• Понятие генома и геномики. • Структура и функции генов. • Внегенные элементы. Типы мутаций генов. • Программа «Геном человека», цели и зада-	1

		сии генов	чи программы. • Биотехнология. • Транскрипция информации с ДНК на иРНК; • Понятие транскриптома, его структура и функция. • Методы исследования транскриптома. • Сплайсинг –регуляция. *Практическая подготовка*.	1
3	3	Семиотика наследственных заболеваний. Клинико-генеалогический метод.	• Клинико-генеалогический метод, его возможности и значение в медико-генетическом консультировании. • Показания для проведения клинико-генеалогических исследований. • Определение наследственного характера патологии. • Определение типа наследования. *Практическая подготовка*.	1 1
4	3	Генные болезни. Этиология, патогенез, классификация, методы диагностики.	• Этиология, патогенез, принципы классификации моногенной патологии. Эпидемиологические характеристики. • Типы наследования моногенных болезней. • Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность. Геномный импринтинг. • Решение тематических задач, разбор историй болезни с составлением и анализом родословных. • Биохимические методы, их значение. • Методы ДНК-диагностики. • Метод генетики соматических клеток. • Сущность молекулярно-генетического метода. Его значение в диагностике. • Принципы лечения. *Практическая подготовка*.	1 1
5	3	Моногенные заболевания, клинические формы. Наследственные болезни обмена веществ (НБО).	• Общая характеристика и классификация • Синдром Марфана, Мартина-Белл, нейрофиброматоз • Диагностика и лечение фенилкетонурии • Диагностика и лечение муковисцидоза и семейной гиперхолестеринемии • НБО и признаки, позволяющие их заподозрить. • Принципы ранней диагностики и профилактики НБО. • Первичные и вторичные эффекты мутантных аллелей. • Альбинизм, галактоземия, гомоцистинурия, алкаптонурия. *Практическая подготовка*.	1 1
6	3	Митохондриальная патология.	• Геном митохондрий. • Особенности митохондриального наследования. • Этиология и патогенез митохондриальных заболеваний • Классификация митохондрильной патологии.	1

			• Основные клинические проявления митохондриальных заболеваний. • Основные клинические проявления митохондриальных синдромов и болезней (атрофия дисков зрительных нервов Лебера, синдром Лея, митохондриальные цитопатии). • Клинический полиморфизм и его причины, гномный импринтинг. *Практическая подготовка*.	1
7	4	Общая характеристика хромосомной патологии.	• Структурно-функциональная организация хромосом. • Хромосомные мутации. Виды хромосомных перестроек. • Периоды гаметогенеза и риск возникновения хромосомных мутаций. • Классификация хромосомной патологии по типу мутаций. • Особенности патогенеза хромосомных болезней. • Основные клинические проявления. • Этапы и возможности интерфазных и метафазных цитогенетических методов в генетике человека. *Практическая подготовка*.	1 1
8	4	Хромосомная патология. Клинические формы.	• Простые варианты аутосомных трисомий. Синдромы: Дауна, Патау, Эдвардса. • Мозаицизм. • Синдромы, обусловленные структурными перестройками. Синдромы: Вольфа-Хиршхорна, «кошачьего крика». • Нарушения в системе половых хромосом. Синдромы Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, трипло-Х. *Практическая подготовка*.	1 1
9	4	Врожденные пороки развития.	• Стигмы дисэмбриогенеза, малые аномалии развития. • Определение и классификация ВПР. • Критические и терминационные периоды эмбриогенеза, связь с ВПР. • Этиология и патогенез ВПР, лекарственный мутагенез. • Типы ВПР (дизрупция, мальформация, деформация, дисплазия). • Врожденные пороки развития, подлежащие обязательной регистрации. • Варианты коррекции ВПР. *Практическая подготовка*.	1 1
10	5	Близнецовый метод изучения генетики человека. Популяционная генетика.	• Вклад в этиологию заболеваний человека генетических и средовых факторов. • Близнецовый метод. Этапы и возможности близнецового метода. • Определение зиготности близнецовых пар. • Расчет коэффициента наследования. • Особенности человеческих популяций. • Генетический груз человеческих популяций. • Популяционно-статистический метод и его значение в генетике человека.	1

			Практическая подготовка.	1
11	5	Мультифакториальные заболевания.	• Роль генетических и внешне - средовых факторов в развитии данной группы патологии. • Эпидемиологические характеристики МФЗ. • Модели наследования. Коэффициент наследуемости. • Значение клинико-генеалогического метода и анализ родословных при МФЗ. • Области применения популяционно-статистического и близнецового методов исследования. • Профилактика МФЗ. Группы риска и генетические маркеры предрасположенности к развитию болезни. • Фармакогенетика и экологическая генетика. *Практическая подготовка*.	1 1
12	5	Орфанные заболевания.	• Определение и общая характеристика орфанных заболеваний. • Законодательные акты, включающие вопросы, касающиеся орфанной патологии. • Группы заболеваний, входящих в перечень орфанных болезней. • Медико-социальные вопросы, связанные с лечением орфанных болезней *Практическая подготовка*.	2 2
13	5.	Онкогенетика.	• Онкогены и их биологическая роль. • Генетические аспекты канцерогенеза. • Общие представления о значении наследственных факторов в возникновении рака. • Факторы внешней среды, ассоциирующиеся с раком (канцерогены). • Вирусные и клеточные онкогены. • Физиологическая роль клеточных протоонкогенов. • Механизмы превращения протоонкогенов в онкогены. • Гены-супрессоры опухолевого роста. *Практическая подготовка*.	1 1
14	6	Профилактика наследственных заболеваний.	• Основные уровни и пути профилактики наследственных заболеваний. • Цели и задачи МГК. • Показания для направления на МГК. • Принципы оценки генетического риска в различных группах наследственной патологии. *Практическая подготовка*.	1 1
15	6	Пренатальная диагностика	• Пренатальная и преимплантационная диагностика: показания, возможности. • Методы пренатальной диагностики. • Этические вопросы пренатальной диагностики. • ЭКО как метод профилактики наследственных болезней. • Принципы лечения наследственных болезней.	1

			Практическая подготовка.	1
16	6	Компьютерная диагностика наследственных заболеваний.	• Работа с компьютерной диагностической программой (знакомство с интерфейсом программы, формирование заданного по карточке симптомокомплекса, постановка предварительного диагноза наследственного заболевания, просмотр фотографий больных с данным заболеванием, знакомство с библиотекой синдромов). • Понятие о биомедицинской базе данных. • Классификация биомедицинских баз данных. • Национальный Центр биоинформатики (NCBI). • База данных "Менделевское наследование у человека" (OMIM). • База данных генетических последовательностей (GenBank). • База данных расширенной медицинской литературы (PubMed). • Human Gene Mutation Database (HGMB). • База данных последовательностей белков (UniProt) • База данных посвященная белкам (PROteinSITEs) • База данных наследственных болезней (GeneTests) • База данных о генах человека (GeneCards). *Практическая подготовка*.	1 1
17	6	Зачетное занятие	• Итоговый тест • Собеседование по вопросам зачета.	2
Итого:				**36**

3.6. Самостоятельная работа обучающегося

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Виды СРС	Всего часов
1	2	3	4	5
1	6	Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология.	Подготовка к занятиям, подготовка к текущему и промежуточному контролю, подготовка рефератов/ докладов.	2
2		Геном человека. Структура и функции генов. Регуляция экспрессии генов.	Подготовка к занятиям, подготовка к текущему и промежуточному контролю, подготовка рефератов/ докладов.	2
3		Генные болезни.	Подготовка к занятиям, подготовка к текущему и промежуточному контролю, подготовка рефератов/ докладов.	5
4		Хромосомная патология	Подготовка к занятиям, подготовка к текущему и промежуточному контролю, подготовка рефератов/ докладов.	4
5		Мультифакториальные заболевания.	Подготовка к занятиям, подготовка к текущему и промежуточному контролю, подготовка рефератов/ докладов.	7
6		Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консульти-	Подготовка к занятиям, подготовка к текущему и промежуточному контролю.	4

		рование.		
Итого часов в семестре:				24
Всего часов на самостоятельную работу:				**24**

3.7. Лабораторный практикум – учебным планом не предусмотрен.

3.8. Примерная тематика курсовых проектов (работ), контрольных работ – учебным планом не предусмотрены

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, 2011-2018, 480 с.	190	+ ЭБС «Консультант студента»

4.2.2. 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., илл.	50	+ ЭБС Кировского ГМУ
2	Общая генетика и генетика человека: учебное пособие	Е.В. Коледаева, Н.Е. Родина.	Киров, 2016. – 69 с.	40	+ ЭБС Кировского ГМУ
3	Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие	Г.Р. Мутовин	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.: ил.		+ ЭБС «Консультант студента»
4	Молекулярная биология: Учеб. Пособие для студентов мед.вузов	Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л.	М.: МИА, 2016 - с.85-117.в мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.	25	-
5	Генетика в клинической практике: руководство для врачей	В.Н. Горбунова, М.А. Корженевская	СПб.: Спецлит, 2015.	5	-
6	Рабочая тетрадь по дисциплине «Медицинская генетика». Часть 1: учебно-методическое пособие.	Е.В. Коледаева, Ю.Н.Онучина, В.А.Козвонин, Е.В.Старкова, А.А.Береснева	Киров: ФГБОУ ВО Кировский ГМУ Минздрава России, 2021.-110 с.	5	+ ЭБС Кировского ГМУ
7	Рабочая тетрадь по дис-	Е.В. Коледаева,	Киров: ФГБОУ	5	+

	циплине «Медицинская генетика». Часть 2: учебно-методическое пособие.	Ю.Н.Онучина, В.А.Козвонин, Е.В.Старкова, А.А.Береснева	ВО Кировский ГМУ Минздрава России, 2021.-112 с.		ЭБС Кировского ГМУ

4.2. Нормативная база – не имеется

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

Использование просмотра учебных фильмов: «Редкие наследственные патологии», «Пренатальная диагностика».

В учебном процессе используется лицензионное программное обеспечение:

1. Договор Microsoft Office (версия 2003) №034010001091200035_45106 от 12.09.2012г. (срок действия договора - бессрочный),
2. Договор Microsoft Office (версия 2007) №034010001091300043_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) №034010001091200035_45106 от 12.09.2012г. (срок действия договора - бессрочный)
5. Договор Windows (версия 2007) №034010001091300043_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 учебной 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)*	**Микроскопы: «Микмед-1»** с подсветкой 20 шт., 1 доска, 8 столов, 12 стульев

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 самостоятельную работу.

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 генетических задач, составлению родословных, методам диагностики, лечения и профилактики наследственной патологии.

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 ра-

ботодателей).

Лекции:

Классическая лекция. Рекомендуется при изучении тем: «Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология. Геном», «Семиотика наследственных заболеваний», «Моногенная патология», «Хромосомная патология», «Мультифакториальные заболевания», «Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование».

На лекциях излагаются темы дисциплины, предусмотренные рабочей программой, акцентируется внимание на наиболее принципиальных и сложных вопросах дисциплины, устанавливаются 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 учебного 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 *«Наследственность и патология», «Хромосомная патология. Клинические формы».*
- конференция по теме *«Орфанные заболевания».*
- учебно-ролевая игра по теме *«Профилактика наследственных заболеваний».*
- практические занятия по теме *«Геном человека. Структура и функции генов. Регуляция экспрессии генов», «Семиотика наследственных заболеваний. Клинико-генеалогический метод», «Генные болезни. Этиология, патогенез, классификация, методы диагностики», «Моногенные заболевания, клинические формы. Наследственные болезни обмена веществ (НБО)», «Митохондриальная патология», «Общая характеристика хромосомной патологии», «Врожденные пороки развития», «Близнецовый метод изучения генетики человека. Популяционная генетика», «Мультифакториальные заболевания», «Онкогенетика», «Пренатальная диагностика», «Компьютерная диагностика наследственных заболеваний».*

Самостоятельная работа:

Самостоятельная работа студентов подразумевает подготовку по всем разделам дисциплины «Медицинская генетика» и включает подготовку к занятиям, написание рефератов и защиту докладов, подготовку к текущему контролю и промежуточному контролю.

Работа с учебной литературой рассматривается как вид учебной работы по дисциплине «Медицинская генетика» 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 представ - ляют 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 ситуационных задач, тестового контроля, подготовки рефератов/докладов и приема практических навыков.

В конце изучения дисциплины (модуля) проводится промежуточная аттестация с использованием тестового контроля, собеседования. Для текущего контроля освоения дисциплины используется рейтинговая система.

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 (учебники), 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:

№ п/п	*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 призваны 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 аттеста - ции 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 критерий 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 обучающихся-инвалидов и обучающихся 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 воспитательная 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:

Категории обучающихся	***Формы***
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:

Категории обучающихся	***Виды оценочных средств***	***Формы контроля и оценки результатов обучения***
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) <u>для инвалидов и лиц с ОВЗ по зрению:</u>

- 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, видеоувеличителей, программ невизуального 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.

Дополнения и изменения в рабочей программе учебной дисциплины
«Медицинская генетика»

Специальность 31.05.02 Педиатрия (ФГОС 3++)

Направленность (профиль) Педиатрия

Форма обучения очная

Кафедра Биологии

Автор (ы) Коледаева Е.В. Козвонин В.А.

На 2025 / 2026 учебный год в рабочую программу вносятся следующие дополнения и изменения:

1. Пункт **4.1 «Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)»** изменить и читать в следующей редакции:

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. и др.	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2018,	30	+ ЭБС «Консультант студента»
2	Клиническая генетика [Электронный учебник] : учебник	Бочков Н. П. и др.	ГЭОТАР-Медиа, 2023		+ 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., илл.	50	+ ЭБС Кировского ГМУ
2	Общая генетика и генетика человека: учебное пособие	Е.В. Коледаева, Н.Е. Родина.	Киров, 2016. – 69 с.	40	+ ЭБС Кировского ГМУ
3	Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие	Г.Р. Мутовин	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.: ил.		+ ЭБС «Консультант студента»
4	Молекулярная биология: Учеб. Пособие для студентов мед.вузов	Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л.	М.: МИА, 2016 - с.85-117.в мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.	25	-
5	Генетика в клинической практике: руководство для врачей	В.Н. Горбунова, М.А. Корженевская	СПб.: Спецлит, 2015.	5	-
6	Рабочая тетрадь по дисциплине «Медицинская генетика». Часть 1: учебно-методическое пособие.	Е.В. Коледаева, Ю.Н.Онучина, В.А.Козвонин, Е.В.Старкова, А.А.Береснева	Киров: ФГБОУ ВО Кировский ГМУ Минздрава России, 2021	5	+ ЭБС Кировского ГМУ
7	Рабочая тетрадь по дисциплине «Медицинская генетика». Часть 2: учебно-методическое пособие.	Е.В. Коледаева, Ю.Н.Онучина, В.А.Козвонин, Е.В.Старкова,	Киров: ФГБОУ ВО Кировский ГМУ Минздрава России, 2021.	5	+ ЭБС Кировского ГМУ

		А.А.Береснева			

2. В пункте **4.4. «Перечень информационных технологий, используемых для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю), программного обеспечения и информационно-справочных систем»:**
п. 7. изменить и читать в следующей редакции:
7. Договор Антивирус Kaspersky Endpoint Security для бизнеса – Стандартный Russian Edition. 150-249 Node 1 year Educational Renewal License, срок использования с 11.08.2025 до 09.09.2026 г., номер лицензии 2B1E-250808-154818-2-497-4841

3. Пункт **«4.5. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю)»** изменить и читать в следующей редакции:
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. Владимирская,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. Владимирская, 112 (3 корпус)*	**Специализированная учебная мебель** в учебной 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.) Компьютер с выходом в Интернет.
учебные аудитории для проведения групповых и индивидуальных консультаций	*№ 602,604,608 г. Киров, ул. Владимирская, 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.) Компьютер с выходом в Интернет.
учебные аудитории для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации	*№ 604 г. Киров, ул. Владимирская, 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.) Компьютер с выходом в Интернет.
помещения для самостоятельной работы	*№ 601 г. Киров, ул. Владимирская, 112 (3 корпус)* *Читальный зал библиотеки г. Киров, ул. Владимирская, 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.

Дополнения и изменения в рабочей программе рассмотрены на заседании кафедры
“08” сентября 2025 г. Протокол № 2
Зав. кафедрой Коледаева Е.В.

Внесенные изменения и дополнения утверждаю:
И.о. проректора по учебной работе М.П. Разин
18 сентября 2025 г., протокол № 1

Дополнения и изменения в рабочей программе учебной дисциплины
«Медицинская генетика»

Специальность 31.05.02 Педиатрия (ФГОС 3++)
Направленность (профиль) Педиатрия
Форма обучения очная
Кафедра _Биологии_____
Автор (ы) _Коледаева Е.В_____

С 2025 / 2026 учебного года в рабочую программу вносятся следующие дополнения и изменения:

1. Пункт «**3.5. Тематический план практических занятий (семинаров)**» дополнить и читать в следующей редакции:

3.5. Тематический план практических занятий (семинаров)

№ п/п	№ раздела дисциплины	Тематика практических занятий (семинаров)	Содержание практических (семинарских) занятий	Трудоемкость (час)
				сем. № 6
1	2	3	4	5
1	1	Наследственность и патология.	• Предмет и задачи медицинской генетики. Объект изучения. • Основные этапы развития медицинской генетики. • Основные достижения современной медицинской генетики. • Роль наследственных факторов в патологии человека. • Классификация наследственной патологии. • Общая характеристика наследственной патологии. *Практическая подготовка*.	1 1
2	2	Геном человека. Структура и функции генов. Регуляция экспрессии генов	• Понятие генома и геномики. • Структура и функции генов. • Внегенные элементы. Типы мутаций генов. • Программа «Геном человека», цели и задачи программы. • Биотехнология. • Транскрипция информации с ДНК на иРНК; • Понятие транскриптома, его структура и функция. • Методы исследования транскриптома. • Сплайсинг –регуляция. *Практическая подготовка*.	1 1
3	3	Семиотика наследственных заболеваний. Клинико-генеалогический метод.	• Клинико-генеалогический метод, его возможности и значение в медико-генетическом консультировании. • Показания для проведения клинико-генеалогических исследований. • Определение наследственного характера патологии. • Определение типа наследования. *Практическая подготовка*.	1 1
4	3	Генные болезни. Этиология, патогенез, классификация, методы диагностики.	• Этиология, патогенез, принципы классификации моногенной патологии. Эпидемиологические характеристики. • Типы наследования моногенных болезней. • Клинический полиморфизм и генетическая	1

			гетерогенность. Геномный импринтинг. • Решение тематических задач, разбор историй болезни с составлением и анализом родословных. • Биохимические методы, их значение. • Методы ДНК-диагностики. • Метод генетики соматических клеток. • Сущность молекулярно-генетического метода. Его значение в диагностике. • Принципы лечения. *Практическая подготовка*.	1
5	3	Моногенные заболевания, клинические формы. Наследственные болезни обмена веществ (НБО).	• Общая характеристика и классификация • Синдром Марфана, Мартина-Белл, нейрофиброматоз • Диагностика и лечение фенилкетонурии • Диагностика и лечение муковисцидоза и семейной гиперхолестеринемии • НБО и признаки, позволяющие их заподозрить. • Принципы ранней диагностики и профилактики НБО. • Первичные и вторичные эффекты мутантных аллелей. • Альбинизм, галактоземия, гомоцистинурия, алкаптонурия. *Практическая подготовка*.	1 1
6	3	Митохондриальная патология.	• Геном митохондрий. • Особенности митохондриального наследования. • Этиология и патогенез митохондриальных заболеваний • Классификация митохондрильной патологии. • Основные клинические проявления митохондриальных заболеваний. • Основные клинические проявления митохондриальных синдромов и болезней (атрофия дисков зрительных нервов Лебера, синдром Лея, митохондриальные цитопатии). • Клинический полиморфизм и его причины, гномный импринтинг. *Практическая подготовка*.	1 1
7	4	Общая характеристика хромосомной патологии.	• Структурно-функциональная организация хромосом. • Хромосомные мутации. Виды хромосомных перестроек. • Периоды гаметогенеза и риск возникновения хромосомных мутаций. • Классификация хромосомной патологии по типу мутаций. • Особенности патогенеза хромосомных болезней. • Основные клинические проявления. • Этапы и возможности интерфазных и метафазных цитогенетических методов в генетике человека. *Практическая подготовка*.	1 1
8	4	Хромосомная патология. Клинические формы.	• Простые варианты аутосомных трисомий. Синдромы: Дауна, Патау, Эдвардса. • Мозаицизм. • Синдромы, обусловленные структурными перестройками. Синдромы: Вольфа-Хиршхорна,	1

			«кошачьего крика». • Нарушения в системе половых хромосом. Синдромы Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, трипло-Х. *Практическая подготовка*. **Применить методы искусственного интеллекта (ИИ) для анализа кариотипов больных с наследственными патологиями: синдром Дауна, Шерешевского-Тернера, Патау, Синдрома «Кошачьего крика» и т.д.**	1
9	4	Врожденные пороки развития.	• Стигмы дисэмбриогенеза, малые аномалии развития. • Определение и классификация ВПР. • Критические и терминационные периоды эмбриогенеза, связь с ВПР. • Этиология и патогенез ВПР, лекарственный мутагенез. • Типы ВПР (дизрупция, мальформация, деформация, дисплазия). • Врожденные пороки развития, подлежащие обязательной регистрации. • Варианты коррекции ВПР. *Практическая подготовка*.	1 1
10	5	Близнецовый метод изучения генетики человека. Популяционная генетика.	• Вклад в этиологию заболеваний человека генетических и средовых факторов. • Близнецовый метод. Этапы и возможности близнецового метода. • Определение зиготности близнецовых пар. • Расчет коэффициента наследования. • Особенности человеческих популяций. • Генетический груз человеческих популяций. • Популяционно-статистический метод и его значение в генетике человека. *Практическая подготовка*. **Рассмотреть возможности применения программного обеспечения ИИ (LAI-Net, SALAI-Net, evoNet) для обработки популяционно-генетических массивов данных по очагам аутосомно-доминантных и аутосомно-рецессивных наследственных заболеваний.**	1 1
11	5	Мультифакториальные заболевания.	• Роль генетических и внешне - средовых факторов в развитии данной группы патологии. • Эпидемиологические характеристики МФЗ. • Модели наследования. Коэффициент наследуемости. • Значение клинико-генеалогического метода и анализ родословных при МФЗ. • Области применения популяционно-статистического и близнецового методов исследования. • Профилактика МФЗ. Группы риска и генетические маркеры предрасположенности к развитию болезни. • Фармакогенетика и экологическая генетика. *Практическая подготовка*.	1 1
12	5	Орфанные заболевания.	• Определение и общая характеристика орфанных заболеваний.	2

			• Законодательные акты, включающие вопросы, касающиеся орфанной патологии. • Группы заболеваний, входящих в перечень орфанных болезней. • Медико-социальные вопросы, связанные с лечением орфанных болезней *Практическая подготовка*.	2
13	5	Онкогенетика.	• Онкогены и их биологическая роль. • Генетические аспекты канцерогенеза. • Общие представления о значении наследственных факторов в возникновении рака. • Факторы внешней среды, ассоциирующиеся с раком (канцерогены). • Вирусные и клеточные онкогены. • Физиологическая роль клеточных протоонкогенов. • Механизмы превращения протоонкогенов в онкогены. • Гены-супрессоры опухолевого роста. *Практическая подготовка*.	1 1
14	6	Профилактика наследственных заболеваний.	• Основные уровни и пути профилактики наследственных заболеваний. • Цели и задачи МГК. • Показания для направления на МГК. • Принципы оценки генетического риска в различных группах наследственной патологии. *Практическая подготовка*.	1 1
15	6	Пренатальная диагностика	• Пренатальная и преимплантационная диагностика: показания, возможности. • Методы пренатальной диагностики. • Этические вопросы пренатальной диагностики. • ЭКО как метод профилактики наследственных болезней. • Принципы лечения наследственных болезней. *Практическая подготовка*. **Применить методы искусственного интеллекта (ИИ) для анализа генетического риска рождения ребенка с хромосомными заболеваниями.**	1 1
16	6	Компьютерная диагностика наследственных заболеваний.	• Работа с компьютерной диагностической программой (знакомство с интерфейсом программы, формирование заданного по карточке симптомокомплекса, постановка предварительного диагноза наследственного заболевания, просмотр фотографий больных с данным заболеванием, знакомство с библиотекой синдромов). • Понятие о биомедицинской базе данных. • Классификация биомедицинских баз данных. • Национальный Центр биоинформатики (NCBI). • База данных "Менделевское наследование у человека" (OMIM). • База данных генетических последовательностей (GenBank). • База данных расширенной медицинской литературы (PubMed). • Human Gene Mutation Database (HGMB). • База данных последовательностей белков (UniProt)	1

			• База данных, посвященная белкам (PROteinSITEs) • База данных наследственных болезней (GeneTests) • База данных о генах человека (GeneCards). *Практическая подготовка*.	1
17	6	Зачетное занятие	• Итоговый тест • Собеседование по вопросам зачета. *Практическая подготовка*.	1 1
Итого:				**36**

Дополнения и изменения в рабочей программе рассмотрены на заседании кафедры
“10” февраля 2026 г. Протокол № 2
Зав. кафедрой Коледаева Е.В.

Внесенные изменения и дополнения утверждаю:
Проректор по учебной работе Е.Н. Касаткин
«19» февраля 2026 г., протокол № 3

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 «Медицинская генетика»

Специальность 31.05.02 Педиатрия
Направленность (профиль) ОПОП Педиатрия
Форма обучения очная

Раздел 1. Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология.
Тема 1.1. Наследственность и патология.

Цель: Дать представление о медицинской генетике как важном направлении современной медицины, позволяющем раскрыть этиологию, патогенез, диагностику и профилактику наследственных болезней человека.

Задачи: Изучить цели и задачи медицинской генетики, этапы ее развития и достижения, взаимосвязь с другими науками. Изучить особенности человека как объекта генетических исследований и роль наследственных факторов в патологии человека.

Обучающийся должен знать.
Современное представление о геноме человека, молекулярные основы наследственности, роли наследственности в определении здоровья и патологии; современные методы генетики человека.

Обучающийся должен уметь.
Интерпретировать результаты генетического анализа, результаты лабораторных методов диагностики наследственных болезней у человека.

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. Предмет и задачи медицинской генетики. Объект изучения.
2. Основные этапы развития медицинской генетики.
3. Основные достижения современной медицинской генетики.
4. Роль наследственных факторов в патологии человека.
5. Классификация наследственной патологии.
6. Общая характеристика наследственной патологии.

2. Практическая подготовка.
Работа 1. **Классификация наследственной патологии.**
Цель работы: Изучить структуру наследственных заболеваний.

Используя материалы учебника и лекции, составьте в рабочей тетради схему классификации, напишите примеры патологий.
Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных по наследственной патологии.

Работа 2. Молекулярно-генетические методы диагностики.
Цель работы: Изучить различные методы ДНК-диагностики.
Перенесите в рабочую тетрадь и заполните следующую таблицу.

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

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами.

3. Решить ситуационные задачи.
Решение ситуационных задач ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся условий возникновения наследственной патологии, передачи ее последующим поколениям.
По заданным условиям необходимо определить к какой группе наследственной патологии относится данное заболевание.
1) Алгоритм разбора задач
1. Какой тип мутации лежит в основе этой группы заболеваний?
2. Приведите примеры заболеваний.

2) Пример задачи с разбором по алгоритму
Задача. В человеческих популяциях снижена роль естественного отбора. В отличие от животных человек лучше обеспечивает себя полноценной пищей, богатой питательными веществами, витаминами и минералами. В результате необходимость в некоторых ферментах, синтезирующих эти вещества, отпала. Гены, контролирующие синтез этих ферментов, в человеческой популяции были утеряны.
Примерный разбор задачи:
1. Тип мутации – генные.
2. Пример заболевания – авитаминоз С.

3) Задачи для самостоятельного разбора на занятии.
Задача 1. Животные не восприимчивы к некоторым инфекциям, т.к. у них отсутствуют компоненты мембран клеток, обеспечивающих восприятие некоторых патогенных факторов. В процессе эволюции в результате мутационного процесса человек приобрел целый ряд признаков патологических, т.к. у него эти компоненты есть, и он к ним оказался восприимчив.
1. Какой тип мутации лежит в основе этой группы заболеваний?
2. Приведите примеры заболеваний.

Задача 2. Дублирование генетической информации обеспечивает гомеостаз внутренней среды организма. К факторам поддержания гомеостаза относятся диплоидность, обеспечивающая рекомбинацию генетического материала, аллельность генов, контролирующих один признак,

двухспиральность молекулы ДНК и матричный синтез, обеспечивающий точное воспроизведение генетической информации в ряду поколений.

1. Какой тип мутации лежит в основе этой группы заболеваний?
2. Приведите примеры заболеваний?

4. Выступление с докладами:

Вклад в развитие медицинской генетики С.Н. Давиденкова.

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:

- Предмет и задачи медицинской генетики. Объект изучения.
- Основные этапы развития медицинской генетики.
- Основные достижения современной медицинской генетики.
- Роль наследственных факторов в патологии человека.
- Классификация наследственной патологии.
- Общая характеристика наследственной патологии.

3) Проверить свои знания с использованием тестового контроля

1. Выберите один правильный ответ.

Объектом изучения клинической генетики являются: а) больной человек; б) больной и больные родственники; в) больной и все члены его семьи, в том числе здоровые.

2.Выберите один правильный ответ.

В каком возрасте могут проявляться наследственные заболевания: а) в эмбриональном периоде; б) в детском возрасте; в) в зрелом возрасте; г) в пожилом возрасте; д) в любом возрасте.

Ответы 1- в; 2 - д).

4) Подготовить реферат по следующим темам:

Вклад в развитие медицинской генетики С.Н. Давиденкова.

5) Выполнить другие задания, предусмотренные рабочей программой по дисциплине.

Дать определения следующим терминам:

1. Медицинская генетика –
2. Геномика–
3. Протеомика –
4. Наследственное заболевание –
5. Врожденное заболевание –
6. Пенетрантность–
7. Экспрессивность –
8. Генокопии –
9. Фенокопии –
10. Компаундная гетерозигота –
11. Эндонуклеазы –
12. Рестриктазы –

Рекомендуемая литература:

Основная:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник для вузов/ М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011-2018, 480с.

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., Онучина Ю.Н., Козвонин В.А., Старкова Е.В., Береснева А.А. Рабочая тетрадь по дисциплине «Медицинская генетика». Часть 1 и 2: учебно-методическое пособие. - Киров: ФГБОУ ВО Кировский ГМУ Минздрава России, 2021.-110 с. и 112с.

3. Коледаева Е.В., Родина Н.Е.. Общая генетика и генетика человека: учебное пособие/ Киров, 2016. – 69 с.
4. Мутовин Г.Р.. М. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие/ ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.: ил.
5. Горбунова, В.Н., Корженевская М.А.. Генетика в клинической практике: руководство для врачей/СПб.: Спецлит, 2015.-329 с.
6. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология: Учеб. Пособие для студентов мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.в мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.
7. Электронные ресурсы:
    1) http://omim.org/

Раздел 2. Геном человека. Структура и функции генов. Регуляция экспрессии генов.
Тема 2.1. Геном человека. Структура и функции генов. Регуляция экспрессии генов.

Цель: Изучить структуру и функцию генома человека, и значение геномики на современном этапе развития медицины.

Задачи: Рассмотреть основные терминологические понятия геномики, структуру генома человека и его особенности по сравнению с геномом других организмов.

Обучающийся должен знать.

Структуру генома человека и его функцию, особенности строения генома человека, методы изучения генома человека, значение геномики и протеомики для разработки методов диагностики, лечения и профилактики наследственных заболеваний.

Обучающийся должен уметь.

Составлять генетические карты; правильно использовать соответствующую терминологию.

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:

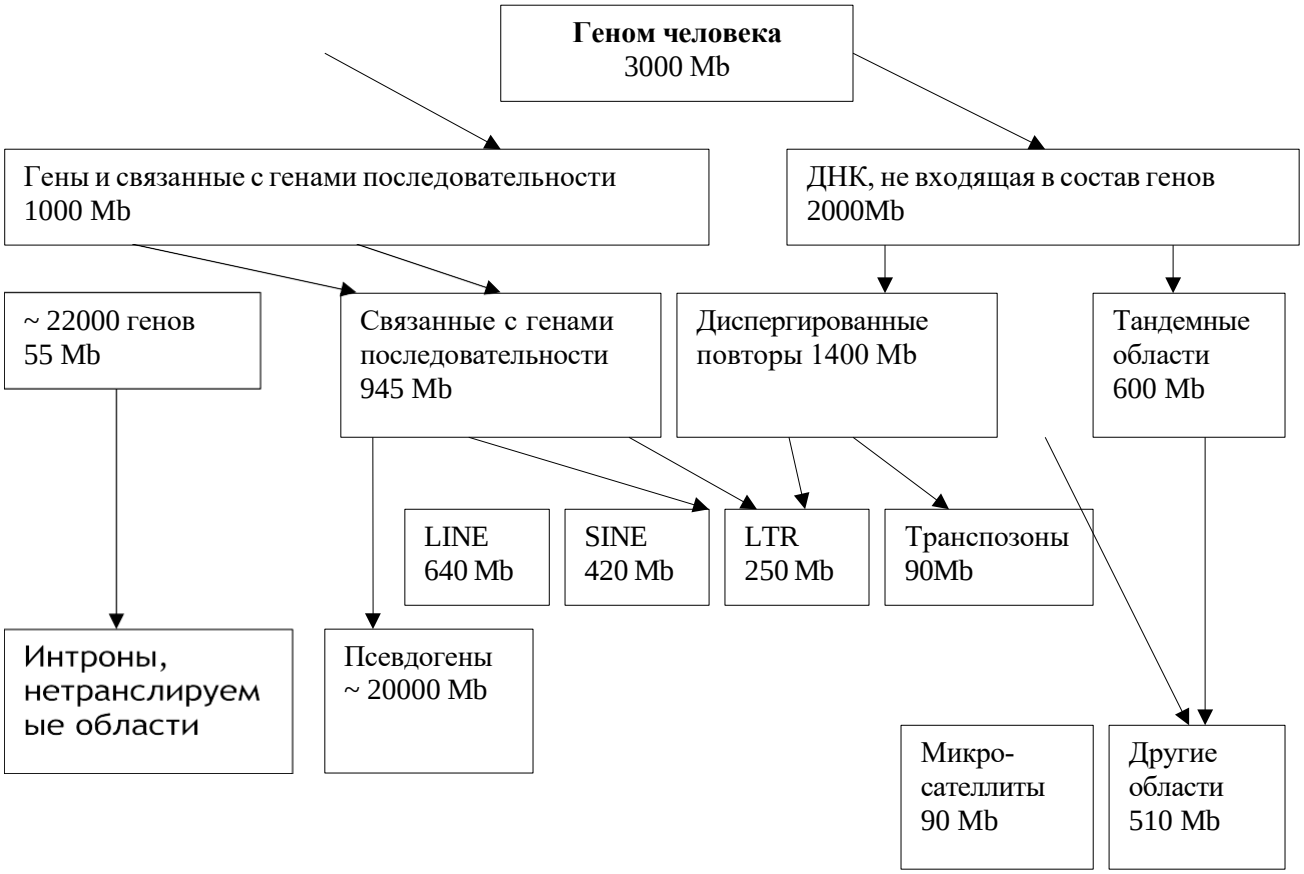
1. Понятие генома и геномики.
2. Структура и функции генов.
3. Внегенные элементы. Типы мутаций генов.
4. Программа «Геном человека», цели и задачи программы.
5. Биотехнология.
6. Транскрипция информации с ДНК на иРНК;
7. Понятие транскриптома, его структура и функция.
8. Методы исследования транскриптома.
9. Сплайсинг – регуляция.

2. Практическая подготовка.

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		
Псевдогены		
Диспергированные повторы		
Транспозоны		
Тандемныеобласти		

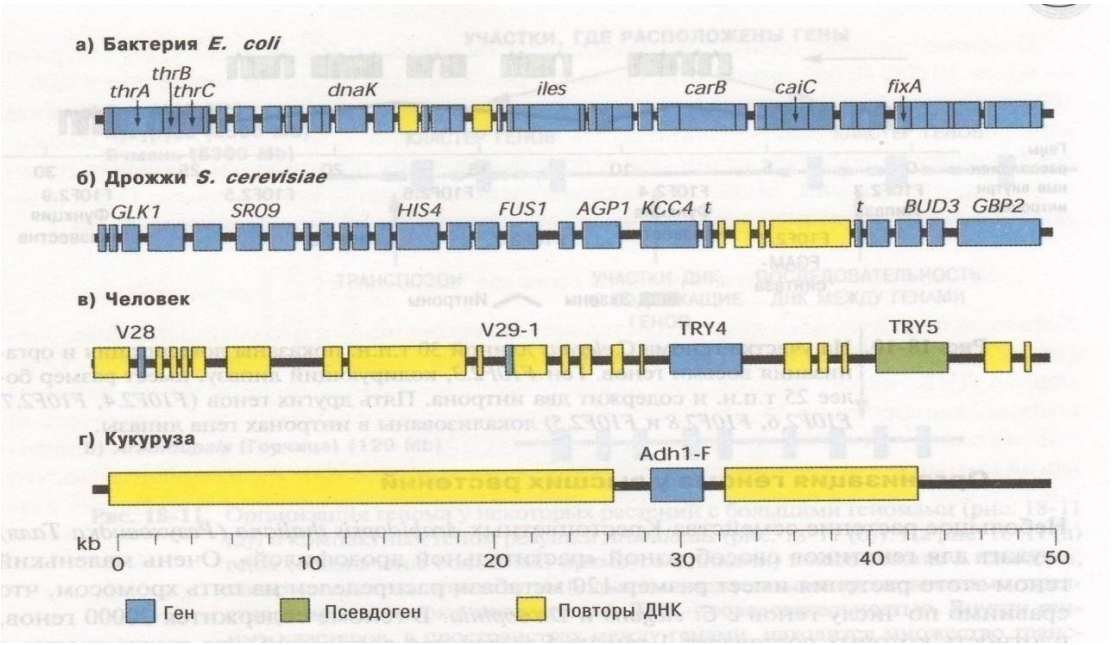
Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных по строению генома.

Работа 2. Сравнение генов разных организмов.

Цель работы: Изучить различия в строении геномов.

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

Рис. Плотность генов у четырех организмов.



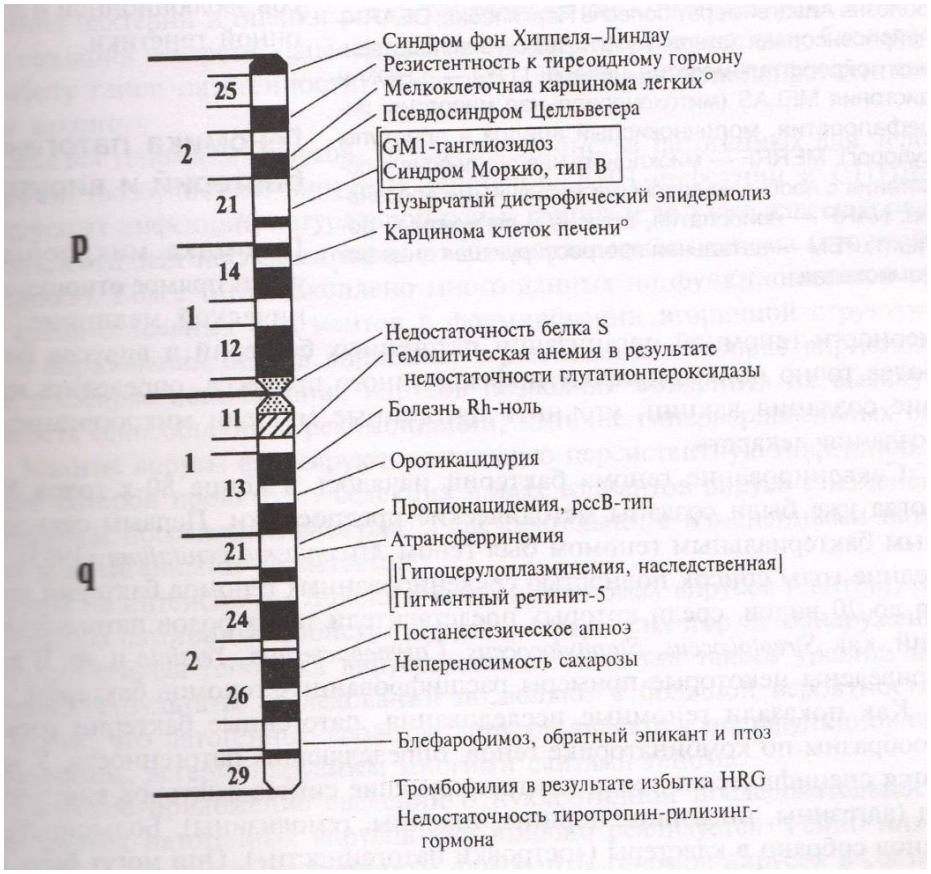
а) 50 тыс. п.н. участок начала генома E. Coli;
б) участок хромосомы 3 дрожжей;
в) 50 тыс. п.н. участок хромосомы 7 человека, где расположен ген, кодирующий рецептор клеточной поверхности;
г) участок генома кукурузы, окружающий ген *Adh 1-F*.

Табл. Сравнительна характеристика геномов разных организмов.

Организм	**Размер генома (мегабазы)**	**Число генов**
Escherichiacoli	4,64	4397
Bacillussubtilis	4,21	4212
Rickettsia prowazekii	1,11	834
Mycoplasma pneumonie	0,82	710
S. cerevisiae (дрожжи)	12	6548
P. falciparum (малярийный плазмодий)	30	6500
C. elegans (нематода)	97	Более 20000
D. melanogaster (плодовая мушка)	170	~ 16000
Z. mays (кукуруза)	2500	~ 20000
H. sapiens (человек)	3300	~ 35000

Проанализируйте выше представленные схему и таблицу и ответьте на вопросы:
1) Особенности строения генома прокариот;
2) Особенности строения геномов эукариот.
Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных по строению генома.

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				
Постанестезическое апноэ				
Карцинома клеток печени				
Тромбофилия из-за недостаточности белка S				
Гемолитическая анемия				

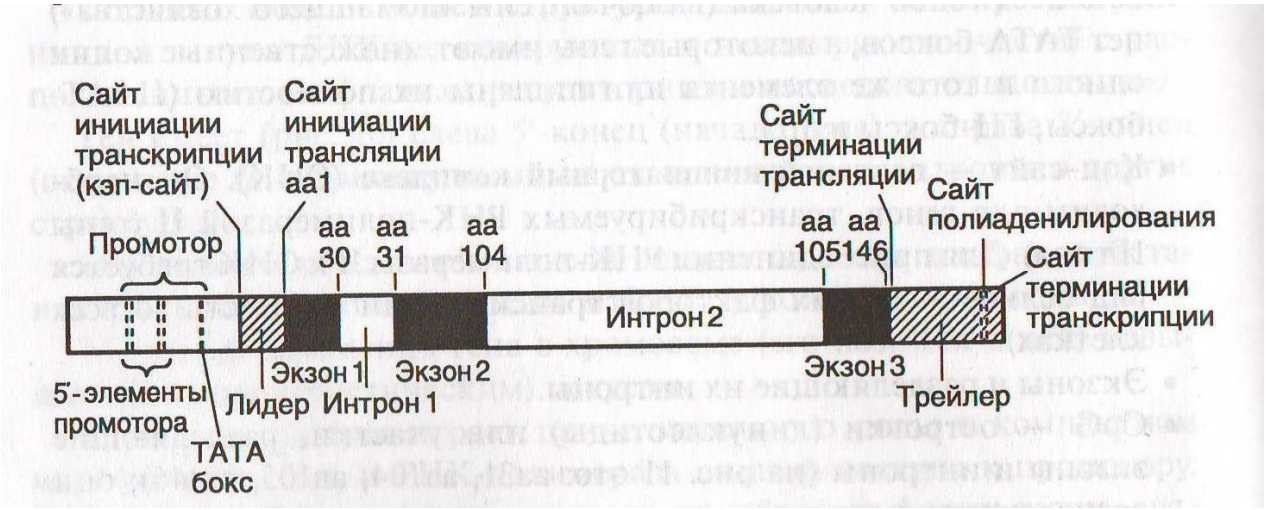
Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных по генокартированию.

Работа 4. 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.

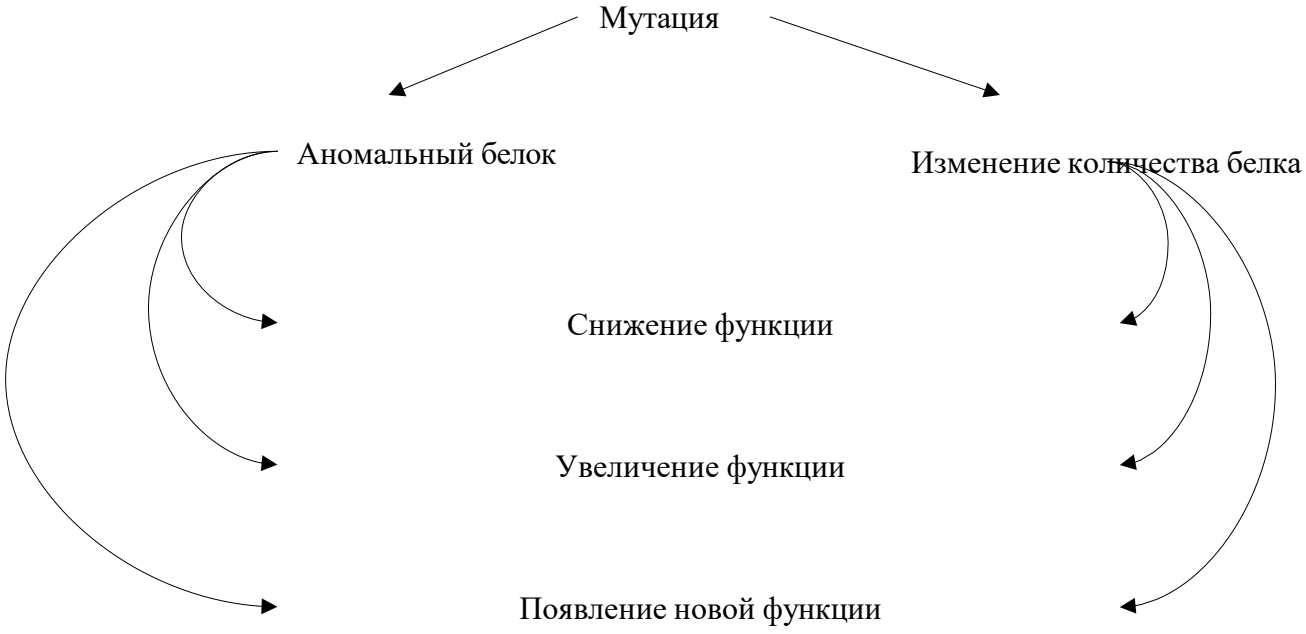
Рис. Структура бета-глобинового гена человека (по Гилберт С., 1995).



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-бокс – 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 (аа31, аа104, аа105, аа146).
- 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.

2) Перенесите в рабочую тетрадь следующую схему.



3) Заполните следующую таблицу.

Табл. Мутации в различных участках гена.

Участок гена	Последствия для синтеза белка	Последствия, выражающиеся в изменении функции
ТАТА-бокс		
Кэп-сайт		
Сайт инициации трансляции		
Экзоны		
Интроны		
CpG – островки		
5′ и 3′ - нетранслируемые области		
Нонсенс-кодон		
Поли-А последовательность		
Сайт терминации транскрипции		
Энхансеры		
Сайленсеры		

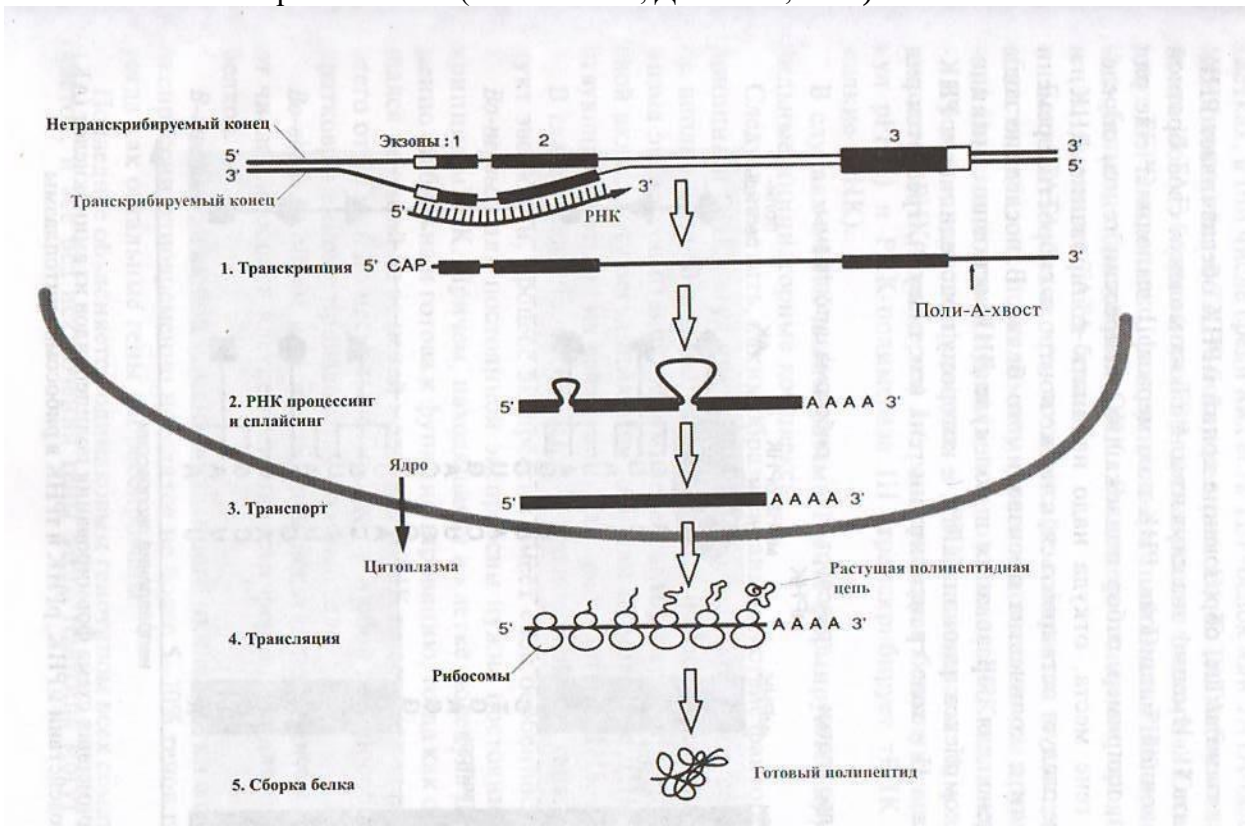
Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных о строении генов и механизмах возникновения мутаций.

Работа 5. Регуляция экспрессии генов эукариот.

Цель работы: Изучить закономерности экспрессии генов эукариот и ее регуляции.

На схеме представлен механизм экспрессии генов. Определите основные звенья экспрессии генов в ядре и цитоплазме клетки.

Рис. Механизм экспрессии генов (по В.Эллиот, Д.Эллиот, 2002).



Основные звенья экспрессии генов:

- **Ядро клетки:** расплетение нитей молекулы ДНК, транскрипция мРНК с помощью РНК-полимеразы II, процессинг и сплайсинг (созревание).

- **Цитоплазма клетки**: транспорт созревшей мРНК от ядра к рибосомам, перевод (трансляция) с помощью рРНК и тРНК информации о последовательности нуклеотидов в молекуле мРНК в последовательность аминокислот в молекуле белка.

Опишите в рабочей тетради регуляцию экспрессии генов для каждого звена.

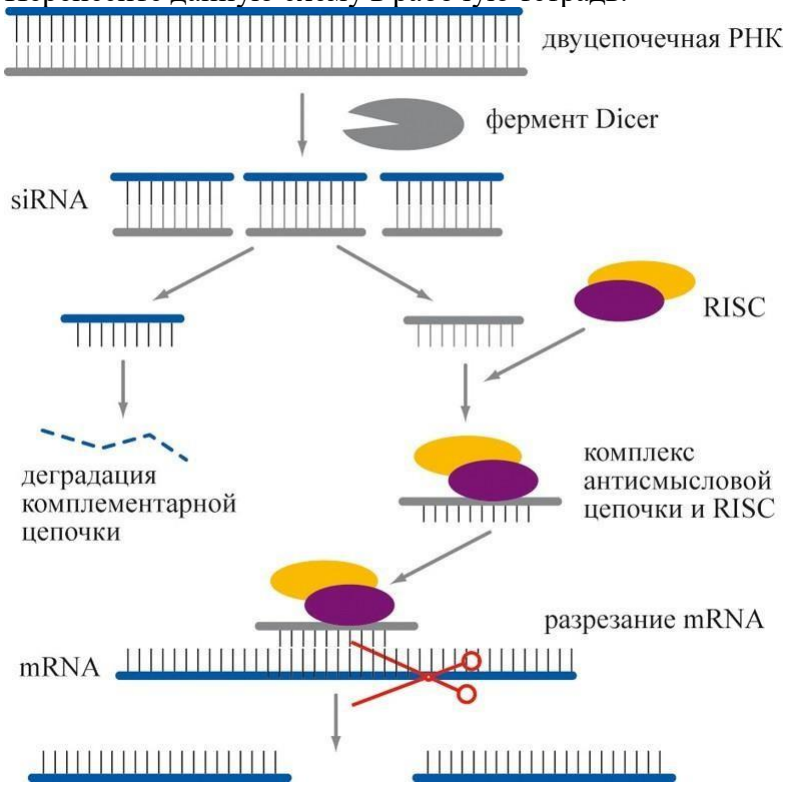
Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных о синтезе белка.

Работа 6. РНК-интерференция.

Цель работы: Изучить механизм РНК-интерференции.

На схеме представлен механизм РНК-интерференции. Фермент Dicer разрезает двуцепочечную РНК. При этом образуются siRNA. Эти процесссированные РНК связываются с каталитически активными белками нуклеазами – RISC (RNA-induced silencing complex). Комплекс RISC и siRNA (short interfering RNA) специфически разрушает mRNA и предотвращает трансляцию.

Перенесите данную схему в рабочую тетрадь.



Выпишите в рабочую тетрадь возможности использования методов РНК-интерференции в медицине.

За открытие РНК-интерференции американские исследователи Эндрю Файр и Крейг Мелло были удостоены Нобелевской премии по физиологии и медицине в 2006 г. На основе описанного ими механизма разработаны методы направленного подавления активности генов с помощью коротких синтетических РНК дуплексов. Такие дуплексы могут быть созданы против любой мРНК благодаря тому, что последовательность генома многих организмов, включая человека, уже известна. В настоящее время изучаются перспективы применения РНК-интерференции в медицине для лечения инфекционных, онкологических и других заболеваний.

Для доставки синтетических РНК дуплексов в клетки широко используются подходы на основе нанобиотехнологий. Среди них: липосомы, углеродные нанотрубки, самоорганизующиеся полимерные наночастицы на основе циклодекстрина и др. Поверхность этих наночастиц модифицируют антителами и др. и векторами для направленной доставки в раковые клетки, к очагам внутрисосудистого поражения и т. п.

Выполнение работы ведется в форме обсуждения со студентами.

Работа 7. ДНК-диагностика.

Цель работы: Познакомиться с фингерпринтингом – методом ДНК-диагностики.

а) На Рис.1 показаны результаты фингерпринтинга проб ДНК от матери (M), предполагаемого отца (F) и ребенка (C). У ребенка имеется 6 полос, аналогичных материнским и 11 – аналогичных отцовским, а также 5 общих полос.

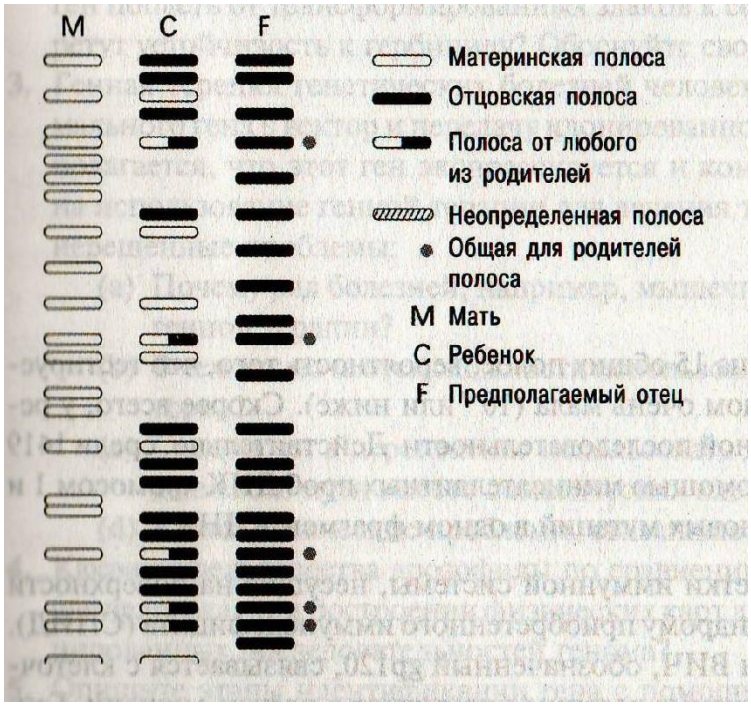


Рис. 1. Результаты фингерпринтинга проб ДНК от матери (M), предполагаемого отца (F) ребенка (C)

б) Фингерпринт ДНК второй матери (M_2), ребенка (C_2) и предполагаемого отца (F) показаны на следующей схеме (Рис.2). В этом случае у ребенка 8 материнских полос, 15 отцовских, 6 общих для матери и предполагаемого отца и 1 полоса не обнаруживается ни у матери, ни у отца. Как объяснить наличие этой полосы? Обоснуйте ответ, анализируя представленные на рисунке фингерпринты.

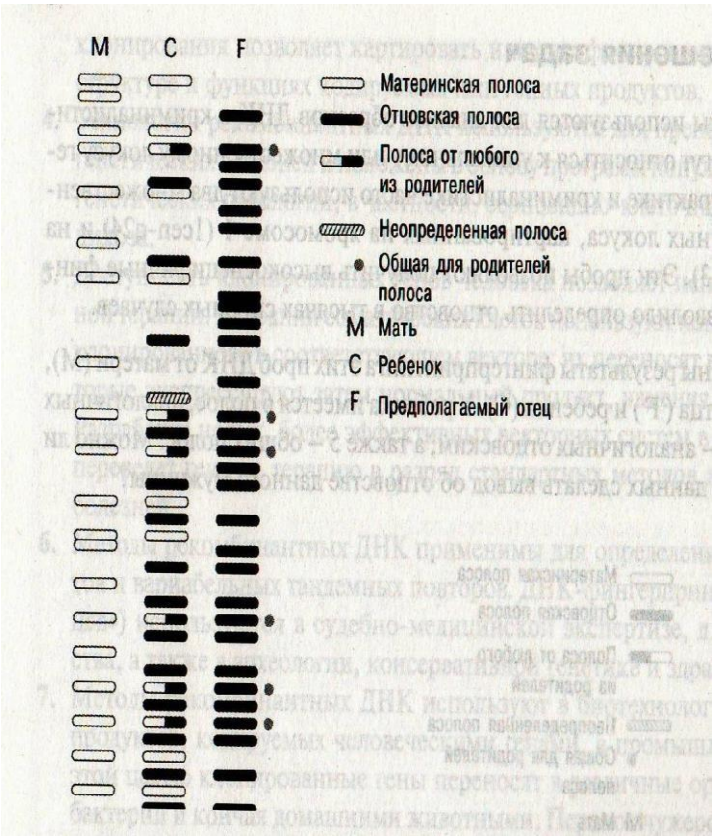


Рис. 2. Фингерпринт ДНК второй матери (M_2), ребенка (C_2) и предполагаемого отца (F_2).

Ответьте на вопросы, анализируя представленные на рисунке фингерпринты.

1. Можно ли на основании этих данных сделать вывод об отцовстве мужчины в первом случае?
2. Как объяснить наличие одной полосы, несовпадающей с отцовскими и материнскими полосами во втором случае?

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами.

3. Выступление с докладами:

1. Розалинд Франклин – вклад в исследование модели ДНК.
2. Механизмы возникновения экспансии тринуклеотидных повторов. Болезни, вызванные динамическими мутациями.
3. Прионные болезни.
4. Особенности РНК-интерференции у прокариот и эукариот. Значение открытия этого механизма для медицины.

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:

- Понятие генома и геномики.
- Структура и функции генов.
- Внегенные элементы. Типы мутаций генов.
- Программа «Геном человека», цели и задачи программы.
- Биотехнология.
- Транскрипция информации с ДНК на иРНК;
- Понятие транскриптома, его структура и функция.
- Методы исследования транскриптома.

- Сплайсинг – регуляция.

3) Проверить свои знания с использованием тестового контроля

1. Выберите один правильный ответ.

Медицинская генетика изучает: а) клинические особенности наследственных болезней; б) этиологию, патогенез наследственных болезней и болезней с наследственною предрасположенностью; в) пути профилактики наследственных болезней; г) роль наследственных факторов в патологии человека.

2. Выберите один правильный ответ.

Назовите известное число наследственных заболеваний: а) 1500; б) 3500; в) 5000; г) 15 000.

3. Выберите один правильный ответ.

Процессинг обеспечивает: а) транскрипцию; б) трансляцию; в) “вырезание” интронных областей.

4. Выберите один правильный ответ.

Понятие гена включает в себя: а) только интроны; б) только экзоны; в) часть экзонных участков гена; г) участок ДНК, ответственный за синтез полипептида; д) участки белка, ответственные за синтез сложного белка.

5. Выберите один правильный ответ.

Выберите правильное определение понятия “геном” человека: а) совокупность ядерной ДНК; б) хромосомный набор организма; в) совокупность транслируемых участков ДНК; г) совокупность ядерной и цитоплазматической ДНК.

Ответы 1- б); 2 - б); 3 - в); 4 - г); 5 - г).

4) Подготовить реферат/доклад по следующей теме:

1. Розалинд Франклин – вклад в исследование модели ДНК.
2. Механизмы возникновения экспансии тринуклеотидных повторов. Болезни, вызванные динамическими мутациями.
3. Прионные болезни.
4. Особенности РНК-интерференции у прокариот и эукариот. Значение открытия этого механизма для медицины.

5) Выполнить другие задания, предусмотренные рабочей программой по дисциплине.

В рабочей тетради заполнить терминологический словарь.

Термин

1. Геном –
2. Геномный импринтинг –
3. Генетический полиморфизм –
4. Прионные болезни –
5. Болезни накопления –
6. Экспансия тринуклеотидных последовательностей–
7. Антицепация –
8. Уникальные последовательности ДНК –
9. Средне повторяющиеся последовательности ДНК –
10. Высоко повторяющиеся последовательности ДНК –
11. Псевдогены –
12. Транспозоны –
13. Альтернативный сплайсинг –

Рекомендуемая литература:

Основная:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник для вузов/ М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011-2018, 480с.

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., Онучина Ю.Н., Козвонин В.А., Старкова Е.В., Береснева А.А. Рабочая тетрадь по дисциплине «Медицинская генетика». Часть 1 и 2: учебно-методическое пособие. - Киров: ФГБОУ ВО Кировский ГМУ Минздрава России, 2021.-110 с. и 112с.
3. Коледаева Е.В., Родина Н.Е.. Общая генетика и генетика человека: учебное пособие/ Киров, 2016. – 69 с.
4. Мутовин Г.Р.. М. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие/ ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.: ил.
5. Горбунова, В.Н., Корженевская М.А.. Генетика в клинической практике: руководство для врачей/СПб.: Спецлит, 2015.-329 с.
6. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология: Учеб. Пособие для студентов мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.в мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.
7. Электронные ресурсы:
    1) http://omim.org/

Раздел 3. Генные болезни.
Тема 3.1. Семиотика наследственных заболеваний. Клинико-генеалогический метод.

Цель: Изучить клинические особенности течения наследственных заболеваний. Изучить значение клинико-генеалогического метода, его основные цели и задачи. Научиться правильно использовать соответствующую терминологию.

Задачи: Рассмотреть основные терминологические понятия медицинской генетики, обучить студентов применению клинико-генеалогического метода, изучить особенности наследственной патологии.

Обучающийся должен знать.
Особенности клинических проявлений наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов, значение и основы клинико-генеалогического метода для диагностики, наследственной патологии, типы наследования заболеваний и признаков человека.

Обучающийся должен уметь.
Обследовать больного на выявление наследственной патологии, распознавать общие проявления наследственной патологии, диагностировать врожденные морфогенетические варианты, правильно использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного; собирать анамнестические данные и генеалогическую информацию, составлять родословную, представлять ее в графическом виде и 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.
Вопросы для собеседования:

1. Клинико-генеалогический метод, его возможности и значение в медико-генетическом консультировании.
2. Показания для проведения клинико-генеалогических исследований.
3. Составление карты фенотипа.
4. Составление родословной.
5. Определение наследственного характера патологии.
6. Определение типа наследования.

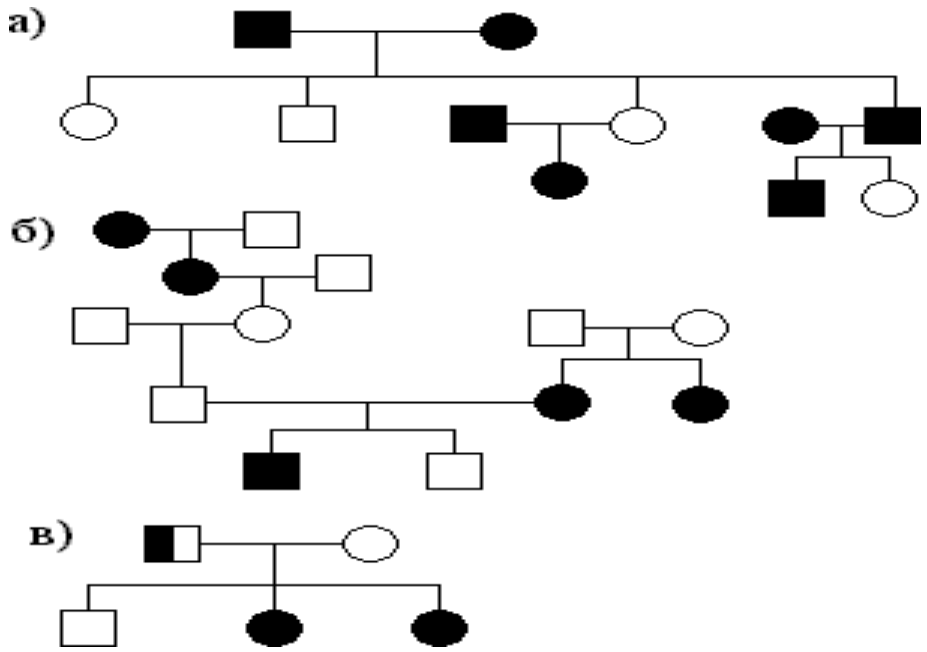
2. Практическая подготовка.

Работа 1. Определение типа наследования.

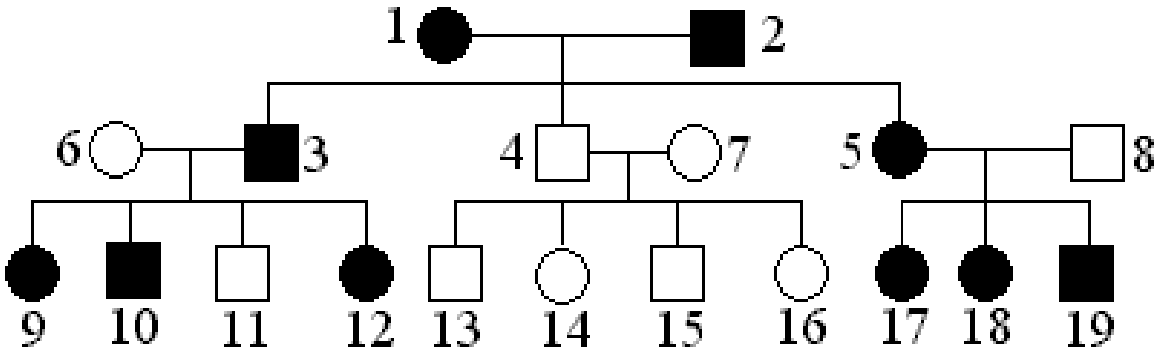
Цель работы: Изучить основные закономерности наследования.

Изучите представленные ниже графические изображения родословных, перенесите их в рабочую тетрадь.

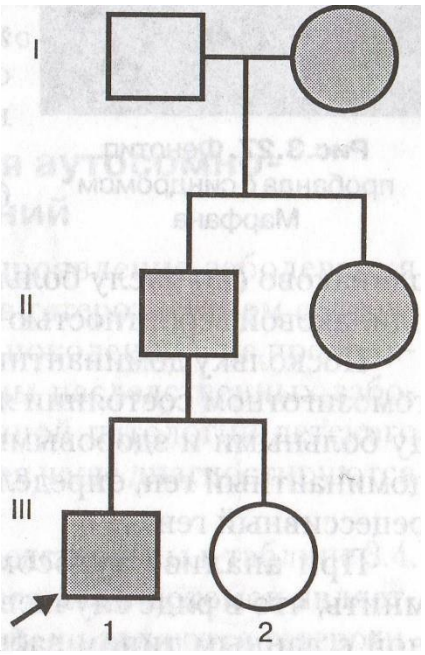
1. Определите характер наследования аутосомного признака и расставьте генотипы всех членов родословной:



2. 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.

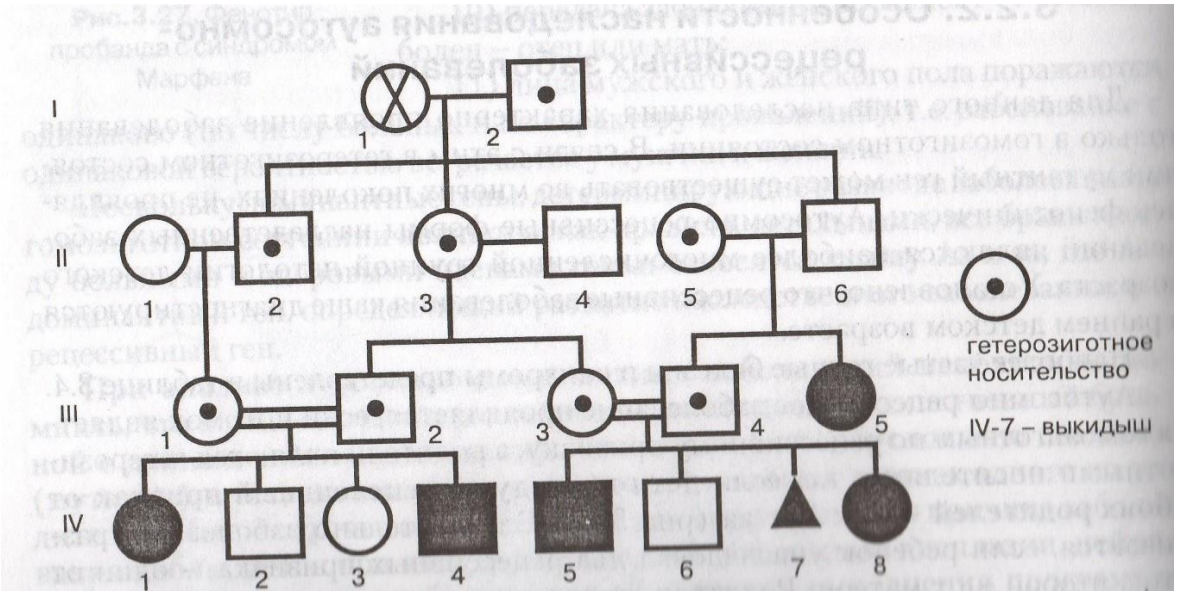


3. По характерным фенотипическим признакам и фрагменту родословной пробанда определите заболевание и тип наследования.





4. Проведите анализ родословной семьи с альбинизмом. Определите тип наследования признака, генотипы членов родословной. Вычислите вероятность рождения больных детей от брака 1 и 2 (III).



5. Родословная семьи с витамин D-резистентным рахитом. Определите вероятность рождения здоровых детей от брака 3 (II) со здоровой женщиной.

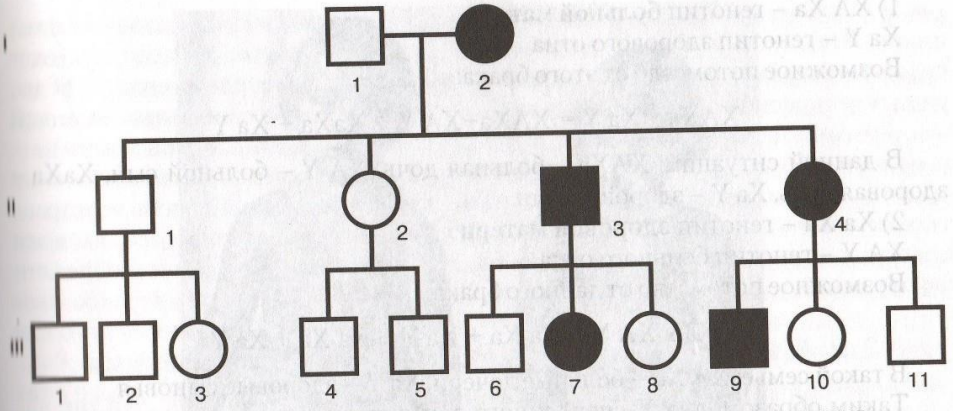
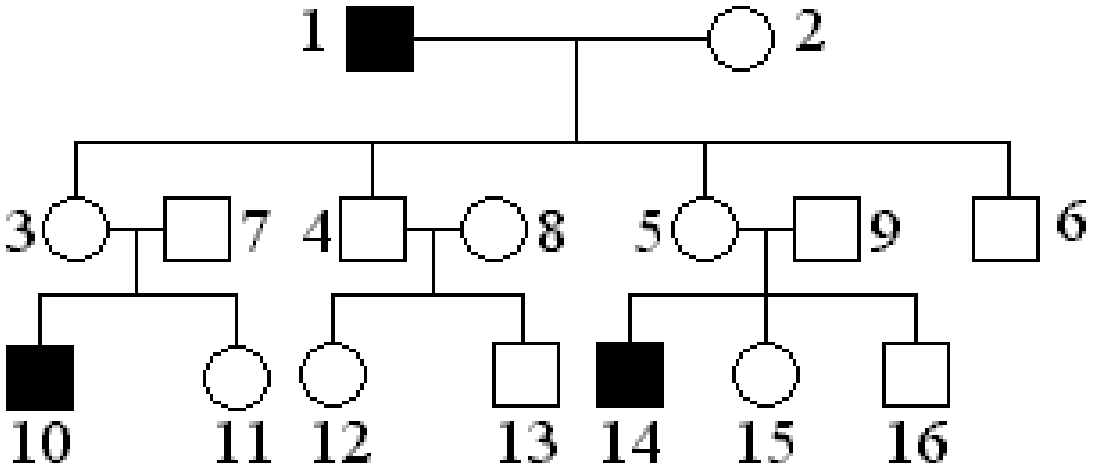


Рис. 3.33. Родословная с Х-сцепленным доминантным типом наследования (витамин D-резистентный рахит)

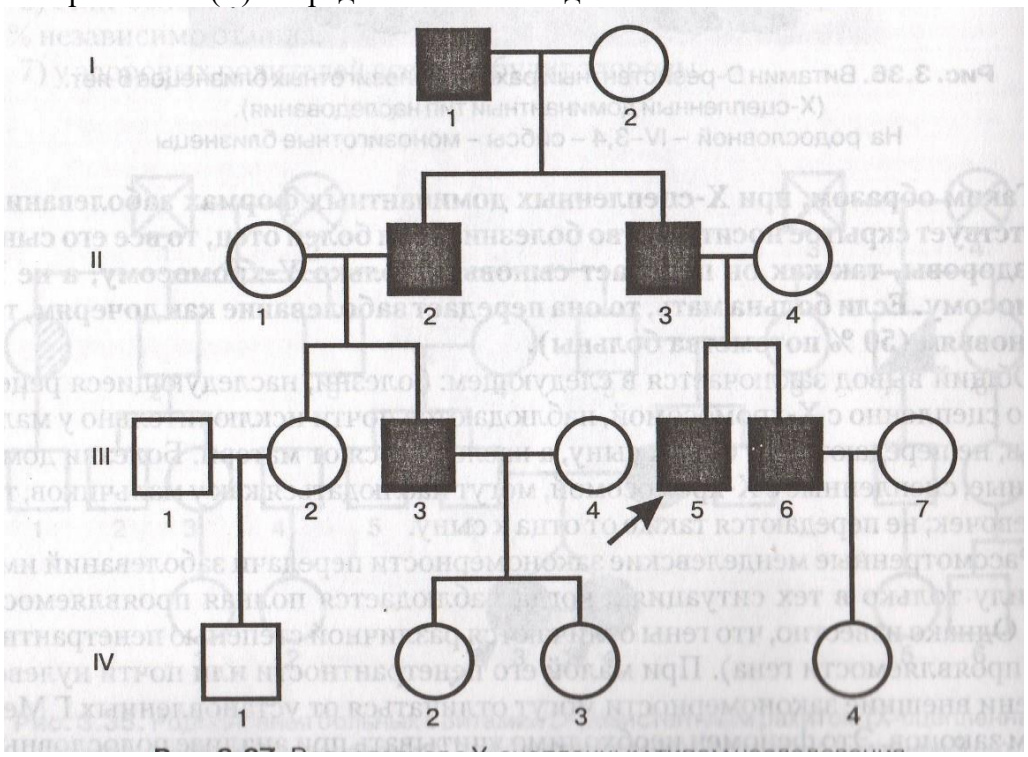


Рис. 3.34. Ребенок 7 лет с витамин D-резистентным рахитом (на родословной – III-9). Типичные варусные деформации нижних конечностей, Х-сцепленный доминантный тип наследования

6. Проанализируйте родословную семьи с гемофилией. Определите тип наследования признака, генотипы членов родословной. Вычислите вероятность рождения больных и здоровых детей от брака 1 и 2.



7. Проанализируйте родословную семьи с гипертрихозом. Определите тип наследования, генотипы членов родословной. Вычислите вероятность рождения детей с гипертрихозом от брака 1 и 2 (II). Определите пол этих детей.



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

Работа 2. 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 рабочую тетрадь и заполните следующую таблицу.

Этап	Название этапа	Применяемые методы	Использование электронных	Диагноз, устанавливаемый	Клинический пример

		диагностики	баз данных (да/нет)	в результате исследования	
I	Клинический				
II	Параклинический				

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

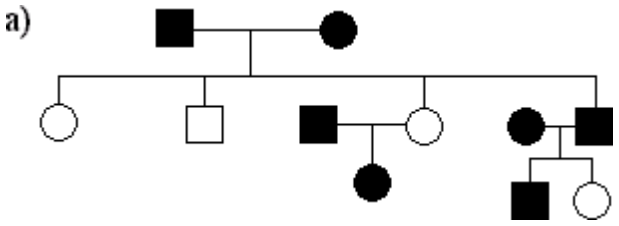
3. Решить ситуационные задачи.

1) Алгоритм разбора задач.

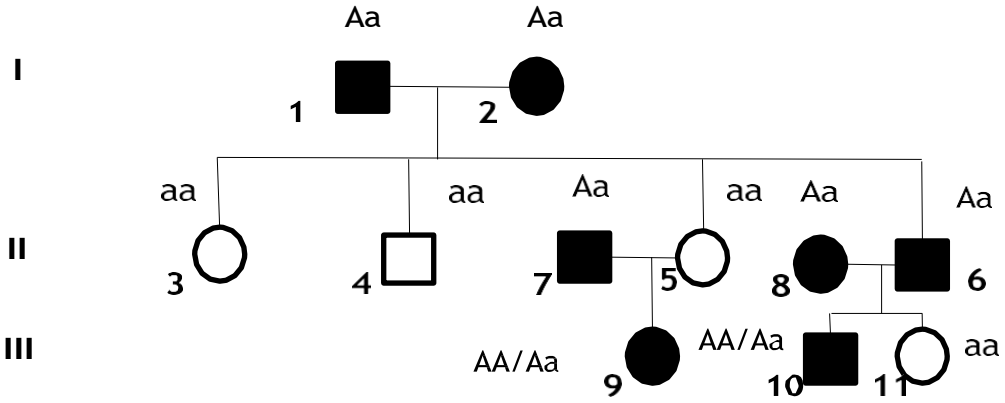
1. Определите тип наследования признака.
2. Определите генотипы всех членов родословной.
3. Вычислите вероятность рождения детей с патологическим признаком.

2). 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.



1. Тип наследования признака – аутосомно-доминантный.
2. Генотипы всех членов родословной.



3. Вычисление вероятности рождения детей с патологическим признаком.

P: Aa × Aa → 3A : 1a

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

3) Задачи для самостоятельного разбора на занятии:

Задача 1. Женщина страдает фосфат-диабетом (Х-сцепленный доминантный тип наследования), две ее сестры и отец также больны. Больная тетка замужем за здоровым мужчиной и имеет пятерых детей; две дочери, один сын - здоровы; один сын и дочь - больны. Составьте родословную. Определите вероятность рождения больного ребенка у пробанда. Если сын у пробанда будет болен, какой прогноз для его детей?

Задача 2. Пробанд – больной миопатией Дюшенна мальчик. По данным анамнеза – родители и две сестры пробанда здоровы. По отцовской линии два дяди, тетка, дед и бабка пробанда здоровы. Две двоюродные сестры от дяди и двоюродный брат от тети пробанда здоровы. По линии матери пробанда один из двух дядей болел миопатией. Второй дядя – здоровый – имел двух здоровых сыновей и здоровую дочь. Тетя пробанда имела больного сына. Дед и бабка здоровы. Составьте родословную и определите тип наследования.

Задача 3. Постройте родословную, на которой были бы показаны важнейшие особенности аутосомно-рецессивного типа наследования в трех поколениях воображаемой семьи.

Задача 4. 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?

Задача 5. 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 отношении 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?

4. Выступление с докладами:

1. Метод FISH –принцип, область применения.
2. Блоттинг — классификация и принципы различных методов блоттинга, область применения.
3. Этиология, клинические симптомы, диагностика и основные принципы лечения фосфат-диабета.
4. Этиология, клинические симптомы, диагностика и основные принципы лечения гемофилия А и В.

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:

- Клинико-генеалогический метод, его возможности и значение в медико-генетическом консультировании.
- Показания для проведения клинико-генеалогических исследований.
- Составление карты фенотипа.

- Составление родословной.
- Определение наследственного характера патологии.
- Определение типа наследования.

3) Проверить свои знания с использованием тестового контроля

1. Выберите один правильный ответ.

Фильтр - это: а) размер носового хода; б) расстояние от основания носа до красной каймы губы; в) отношение длины носа к ширине его нижней части.

2. Выберите два правильных ответа.

Положениями, характеризующими аутосомно-рецессивный тип наследования, являются: а) заболевание одинаково часто встречается у мужчин и женщин; б) женщины болеют чаще мужчин; в) высокая частота кровно-родственных браков; г) заболевание прослеживается по горизонтали

*Ответ:*1 - б), 2 – а), г).

4) Подготовить реферат/доклад по следующим темам:

5. Метод FISH –принцип, область применения.
6. Блоттинг — классификация и принципы различных методов блоттинга, область применения.
7. Этиология, клинические симптомы, диагностика и основные принципы лечения фосфат-диабета.
8. Этиология, клинические симптомы, диагностика и основные принципы лечения гемофилия А и В.

5) Выполнить другие задания, предусмотренные рабочей программой по дисциплине.

В рабочей тетради заполнить терминологический словарь.

Термин

1. Блот-гибридизация по Саузерну –
2. Сравнительная геномная гибоидизация –
3. Нозерн-блоттинг –
4. Малые аномалии развития–
5. Витилиго–
6. Гипертелоризм –
7. Гипотелоризм –
8. Гипертрихоз–
9. Гипотрихоз–
10. Гирсутизм–
11. Диастема –
12. Макротия –
13. Микротия–
14 Микрогения
15 Микрогнатия
16 «Мыс вдовы»
17 Прогения
18 Прогнатия
19 Синофриз

Рекомендуемая литература:

Основная:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник для вузов/ М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011-2018, 480с.

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., Онучина Ю.Н., Козвонин В.А., Старкова Е.В., Береснева А.А. Рабочая тетрадь по дисциплине «Медицинская генетика». Часть 1 и 2: учебно-методическое пособие. - Киров:

ФГБОУ ВО Кировский ГМУ Минздрава России, 2021.-110 с. и 112с.
3. Коледаева Е.В., Родина Н.Е.. Общая генетика и генетика человека: учебное пособие/ Киров, 2016. – 69 с.
4. Мутовин Г.Р.. М. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие/ ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.: ил.
5. Горбунова, В.Н., Корженевская М.А. Генетика в клинической практике: руководство для врачей/СПб.: Спецлит, 2015.-329 с.
6. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология: Учеб. Пособие для студентов мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.в мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.

Электронные ресурсы:

1) http://omim.org/

Раздел 3. Генные болезни.
Тема 3.2. Генные болезни. Этиология, патогенез, классификация, методы диагностики.

Цель: Изучить типы моногенных мутаций, механизмы их возникновения в период гаметогенеза, этиологию, патогенез и клиническую картину наиболее часто встречающихся генных болезней.

Задачи: Рассмотреть основные терминологические понятия моногенных болезней, обучить студентов применению клинико-генеалогического метода для определения риска появления детей с моногенной патологией.

Обучающийся должен знать.

До изучения темы (базисные знания) – типы генных мутаций, механизмы их возникновения в период гаметогенеза.

После изучения темы – этиологию и типы моногенных болезней, классификацию моногенной патологии, патогенез генных болезней, клинический полиморфизм и генетическую гетерогенность, геномный импринтинг.

Обучающийся должен уметь.

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

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. Этиология, патогенез, принципы классификации моногенной патологии. Эпидемиологические характеристики.
2. Типы наследования моногенных болезней.
3. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность. Геномный импринтинг.
4. Биохимические методы, их значение.
5. Методы ДНК-диагностики.
6. Метод генетики соматических клеток.
7. Сущность молекулярно-генетического метода. Его значение в диагностике.
8. Принципы лечения.

2. Практическая подготовка.

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.

Табл. Патогенез генных заболеваний

Название заболевания	Ген	Локализация гена на хромосоме	Изменения в образовании белка	Изменение выполняемой функции	Промежуточные события в развитии заболевания	Основные симптомы
Аниридия	PAX6					
Болезнь Гиршпрунга	RET					
Рак молочной железы	BRCA 1, BRCA 2					
Семейная гиперхолестеринемия	LDLR					
Наследственный неполипозный рак толстого кишечника	MSH2, MSH6, MLH1, MLH3, PMS1, PMS2					
Медуллярная карцинома щитовидной железы	RET					
Витамин Д-резистентный рахит	PHEX					
Гемофилия А, гемофилия В	HEMA, HEMB					

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

Работа 2. 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	Биохимические показатели и ожидаемые изменения	Специфичность метода (высокая/низкая)	ДНК-диагностика	Специфичность метода (высокая/низкая)
Аниридия				
Болезнь Гиршпрунга				

Рак молочной железы				
Наследственный неполипозный рак толстого кишечника				
Медуллярная карцинома щитовидной железы				
Витамин Д-резистентный рахит				
Гемофилия А, гемофилия В				

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

3. Выступление с докладами:

1. Болезнь Гиршпрунга (RET-протоонкоген).
2. Синдром MEN2 (медуллярная карцинома щитовидной железы).
3. BRCA 1 и BRCA 2 –ассоциированный рак молочной железы.
4. Наследственный неполипозный рак толстого кишечника.
5. Аниридия (мутации PAX 6).
6. Семейная гиперхолестеринемия (LDL-мутации).

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:

- Этиология, патогенез, принципы классификации моногенной патологии. Эпидемиологические характеристики.
- Типы наследования моногенных болезней.
- Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность. Геномный импринтинг.
- Биохимические методы, их значение.
- Методы ДНК-диагностики.
- Метод генетики соматических клеток.
- Сущность молекулярно-генетического метода. Его значение в диагностике.
- Принципы лечения.

3) Проверить свои знания с использованием тестового контроля

1. Выберите один правильный ответ.

Укажите вероятность повторного рождения больного ребенка у супругов, имеющих больную девочку с фенилкетонурией (аутосомно-рецессивный тип наследования): а) 50%; б) близко к 0%; в) 75%; г) 25%.

2. Выберите два правильных ответа.

Вероятность рождения больного ребенка в семье, в которой мать больна фенилкетонурией, а отец является гетерозиготным носителем гена фенилкетонурии, составляет примерно: а) 0%; б) 25%; в) 50%; г) 75%.

Ответ: 1 - г), 2 – в).

4) Подготовить реферат/доклад по следующим темам:

1. Болезнь Гиршпрунга (RET-протоонкоген).

2. Синдром MEN2 (медуллярная карцинома щитовидной железы).
3. BRCA 1 и BRCA 2 –ассоциированный рак молочной железы.
4. Наследственный неполипозный рак толстого кишечника.
5. Аниридия (мутации PAX 6).
6. Семейная гиперхолестеринемия (LDL-мутации).

Рекомендуемая литература:

Основная:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник для вузов/ М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011-2018, 480с.

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., Онучина Ю.Н., Козвонин В.А., Старкова Е.В., Береснева А.А. Рабочая тетрадь по дисциплине «Медицинская генетика». Часть 1 и 2: учебно-методическое пособие. - Киров: ФГБОУ ВО Кировский ГМУ Минздрава России, 2021.-110 с. и 112с.
3. Коледаева Е.В., Родина Н.Е. Общая генетика и генетика человека: учебное пособие/ Киров, 2016. – 69 с.
4. Мутовин Г.Р. М. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие/ ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.: ил.
5. Горбунова, В.Н., Корженевская М.А. Генетика в клинической практике: руководство для врачей/СПб.: Спецлит, 2015.-329 с.
6. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология: Учеб. Пособие для студентов мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.в мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.

Электронные ресурсы:

1) http://omim.org/

Раздел 3. Генные болезни.

Тема 3.3. Моногенные заболевания, клинические формы. Наследственные болезни обмена веществ (НБО).

Цель: Изучить основные клинические проявления наиболее часто встречающихся моногенных синдромов и болезней.

Задачи: Сформировать понятие наследственных болезней обмена веществ. Рассмотреть этиологию, патогенез, клинические проявления, принципы диагностики и лечения наиболее часто встречающихся моногенных синдромов и болезней (синдром Марфана, фенилкетонурия, муковисцидоз, семейная гиперхолестеринемия, синдром Мартина-Белл (Fra-X). Изучить основные принципы терапии генных болезней.

Обучающийся должен знать.

Этиологию и патогенез синдрома Марфана, фенилкетонурии, муковисцидоза, семейной гиперхолестеринемии, синдрома Мартина-Белл (Fra-X).

Обучающийся должен уметь.

Решать задачи на определение вероятности появления наследственных болезней обмена веществ в зависимости от типа моногенной мутации, определять по фотографиям фенотипы больных с генными мутациями: ФКУ, ахондроплазия, синдром Марфана, семейная гиперхолестеринемия.

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. Общая характеристика и классификация
2. Синдром Марфана, Мартина-Белл, нейрофиброматоз.
3. Диагностика и лечение фенилкетонурии
4. Диагностика и лечение муковисцидоза и семейной гиперхолестеринемии
5. НБО и признаки, позволяющие их заподозрить.
6. Принципы ранней диагностики и профилактики НБО.
7. Первичные и вторичные эффекты мутантных аллелей.
8. Альбинизм, галактоземия, гомоцистинурия, алкаптонурия.

2. Практическая подготовка.

Работа 1. Фенотипические изменения при генных заболеваниях.

Цель работы: Изучить фенотипические изменения при наиболее распространенных генных заболеваниях. По представленным фотографиям больных с моногенной патологией определите заболевания.

Ответьте в рабочей тетради на следующие вопросы:

1) Название заболевания.
2) Фенотипические проявления (термин и его определение).
3) Примерный возраст, когда появляются данные признаки.

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

Работа 2. Этиология и патогенез моногенных заболеваний.

Цель работы: Изучить основные причины возникновения и развития генных болезней. Используя данные учебника и реферативных сообщений, выделите причины и механизмы развития некоторых генных заболеваний.

Перенесите в тетрадь и заполните следующую таблицу.

Табл. Этиология и патогенез генных заболеваний.

Название заболевания	Ген, его локализация	Продукт гена, его функция	Тип наследования	Этиология заболевания		Основные этапы развития болезни	Основные симптомы
				Структурные изменения в ДНК	Изменение функции продукта гена		
Нейрофиброматоз							
Синдром Марфана							
Синдром Мартина-Белл							
Семейная гиперхолестеринемия							
Фенилкетонурия							
Муковисцедоз							
Альбинизм							
Галактоземия							
Гомоцистинурия							

Алкаптонурия							

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

Работа 3. Диагностика генных 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	Манифестация заболевания	Клинические данные	Биохимические показатели и ожидаемые изменения	ДНК-диагностика	Другие методы диагностики
Нейрофиброматоз					
Синдром Марфана					
Синдром Мартина-Белл					
Семейная гиперхолестеринемия					
Фенилкетонурия					
Муковисцедоз					
Альбинизм					
Галактоземия					
Гомоцистинурия					
Алкаптонурия					

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

Работа 4. Принципы лечения генных заболеваний.

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

Табл. Принципы лечения генных заболеваний.

Название заболевания	Этиотропное лечение			Патогенетическое лечение			Симптоматическое лечение		Хирургическое лечение	Прогноз
	Генная	Клеточная терапия	Комбинированная терапия	Действие на субстрат	Действие на фермент	Действие на продукт	Медикаментозная терапия	Немедикаментозное лечение		
Нейрофиброматоз										

Синдром Марфана										
Синдром Мартина-Белл										
Семейная гиперхолестеринемия										
Фенилкетонурия										
Муковисцедоз										
Альбинизм										
Галактоземия										
Гомоцистинурия										
Алкаптонурия										

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

3. Решить ситуационные задачи.

1) Алгоритм разбора ситуационных задач:

1. Предварительный диагноз?
2. Этиология?
3. Какой тип наследования?
4. Какой метод генетики используется для диагностики?
5. Направления лечения?

2) Пример задачи с разбором по алгоритму

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. Какой тип наследования фенилкетонурии? Какой метод генетики используется для диагностики фенилкетонурии? Какое лечение возможно применить?

1. Фенилкетонурия.
2. Мутация в гене PAX, кодирующем фермент фенилаланингидроксилазу (ФАГ), отвечающий за превращение фенилаланина в тирозин.
3. Тип наследования аутосомно-рецессивный.
4. Для диагностики используется биохимический метод (массовый скрининг, уточняющая биохимическая диагностика, молекулярно-генетическая диагностика).
5. Лечение фенилкетонурии (ФКУ) — назначение диеты (не позднее 2 месяца жизни): ограничение белковых продуктов для предотвращения накопления субстрата и его производных, восполнение белка с помощью аминокислотных смесей.

4) Задачи для самостоятельного разбора на занятии.

Задача 1. 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, содержащий 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. Какое заболевание можно предположить? Какова его этиология? Как наследуется данное заболевание? Какие существуют методы диагностики? Лечение?

Задача 2. Мальчик Д. шести лет, направлен в детскую областную клиническую больницу в связи с умственной задержкой и гиперактивностью. Он не смог посещать детский сад, поскольку вел себя агрессивно, по отношению к сверстникам, не в состоянии был выполнить задание, имел бедные речевые и двигательные навыки. В анамнезе — задержка развития: сидел к 10-11 месяцам, начал ходить к 20, месяцам, говорил 2 или 3 ясных слова к 24 месяцам. В остальном ребенок здоров. Его мать и тетя по материнской линии имели небольшие проблемы обучения в детстве, дядя по материнской линии умственно задержан. Предварительный диагноз? Причина его развития? Тип наследования? Предложите методы диагностики и направление лечения.

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. Какое заболевание выявлено у подростка? Как оно наследуется? Какова этиология данной патологии? Как устанавливается диагноз (критерии)? 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 нейрофибромы. Клинический осмотр обоих родителей не выявил признаков нейрофиброматоза. Можно ли установить диагноз нейрофиброматоза? Каковы его диагностические критерии. Как наследуется данное заболевание? Какова его этиология. 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. Ваш предположительный диагноз? Этиология? Тип наследования данного заболевания? Какие исследования необходимо провести? 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 отстает в росте, нарушения ЦНС как причина преждевременного созревания исключены. Какой диагноз можно предположить? Этиология данного заболевания? Тип наследования данной патологии. Какие дополнительные исследования необходимо провести? Лечение?

Задача 7. На консультацию обратилась семья, в которой второй ребенок, девочка, родилась с пороком развития левой руки – лучевой косорукостью. При рентгенографии обнаружена гипоплазия лучевой кости. При осмотре был заподозрен врожденный порок сердца, а при проведении дополнительных исследований подтвержден дефект межжелудочковой перегородки. Помимо этого, у девочки отмечаются клинодактилия 5-го пальца, небольшая гипоплазия ключиц.

При осмотре родителей у отца ребенка выявлена гипоплазия первого пальца правой руки, воронкообразное вдавление грудины легкой степени, пролапс митрального клапана. Мать и старший брат девочки здоровы. Ваш диагноз? К какой группе патологии относится это заболевание? Этиология? Тип наследования? Методы диагностики и лечения?

Задача 8. У второго ребенка молодых, здоровых родителей наблюдается желтуха с первых дней жизни, непрямой билирубин до 30 мг%, увеличение печени. Первый ребенок погиб в результате аналогичного заболевания в возрасте 4-х лет (двусторонняя катаракта, увеличение печени, желтушность кожных покровов, судорожный синдром. Предположительный диагноз? Причина возникновения заболевания? Какова тактика врача в отношении этого ребенка?

Задача 9. У ребенка в родильном доме выявлена положительная реакция мочи на хлорид железа (III). Какое заболевание можно предположить? Как оно наследуется? Какова дальнейшая тактика врача в отношении этого ребенка?

4. Выступление с докладами:

1. Геррод Арчибальд и его концепция «метаболического блока».
2. Алкаптонурия (мутации HGD -гена оксидазы гомогетинзиновой кислоты).
3. Альбинизм. Мутации гена тирозинкиназы и типы альбинизма.
4. Цистинурия. Мутации гена SLC3A1 и типы цистинурии.
5. Галактоземия и мутация галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы.
6. Гены-модуляторы. Классификация и функции.

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:

- Общая характеристика и классификация
- Синдром Марфана, Мартина-Белл, нейрофиброматоз.
- Диагностика и лечение фенилкетонурии
- Диагностика и лечение муковисцидоза и семейной гиперхолестеринемии
- НБО и признаки, позволяющие их заподозрить.
- Принципы ранней диагностики и профилактики НБО.
- Первичные и вторичные эффекты мутантных аллелей.
- Альбинизм, галактоземия, гомоцистинурия, алкаптонурия.

3) Проверить свои знания с использованием тестового контроля

1. Выберите несколько правильных ответов.

Назовите заболевания, этиологическим фактором которых является мутация типа "экспансия тринуклеотидных повторов": а) серповидно-клеточная анемия; б) талассемия; в) миодистрофия Дюшенна-Беккера; г) синдром Fra-X; д) хорея Генингтона; е) муковисцидоз.

2. Выберите один правильный ответ.

Укажите вероятность повторного рождения больного ребенка в семье, в которой родители здоровы и имеют больную девочку с синдромом Марфана (аутосомно-доминантный тип наследования): а) 50%; б) близко к 0%; в) 100%; г) 75%.

Ответ: 1 – г), д), 2 – б).

4) Подготовить реферат по следующим темам:

7. Геррод Арчибальд и его концепция «метаболического блока».
8. Алкаптонурия (мутации HGD -гена оксидазы гомогетинзиновой кислоты).
9. Альбинизм. Мутации гена тирозинкиназы и типы альбинизма.
10. Цистинурия. Мутации гена SLC3A1 и типы цистинурии.
11. Галактоземия и мутация галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы.
12. Гены-модуляторы. Классификация и функции.

Рекомендуемая литература:

Основная:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник для вузов/ М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011-2018, 480с.

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., Онучина Ю.Н., Козвонин В.А., Старкова Е.В., Береснева А.А. Рабочая тетрадь по дисциплине «Медицинская генетика». Часть 1 и 2: учебно-методическое пособие. - Киров: ФГБОУ ВО Кировский ГМУ Минздрава России, 2021.-110 с. и 112с.
3. Коледаева Е.В., Родина Н.Е. Общая генетика и генетика человека: учебное пособие/ Киров, 2016. – 69 с.
4. Мутовин Г.Р. М. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие/ ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.: ил.
5. Горбунова, В.Н., Корженевская М.А. Генетика в клинической практике: руководство для врачей/СПб.: Спецлит, 2015.-329 с.
6. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология: Учеб. Пособие для студентов мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.в мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.

Электронные ресурсы:

1) http://omim.org/

Раздел 3. Генные болезни.
Тема 3.4. 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.

Строение и функции митохондрий, особенности митохондриального генома Этиологию и типы митохондриальных болезней. Классификацию митохондриальной патологии. Патогенез митохондриальных болезней. 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

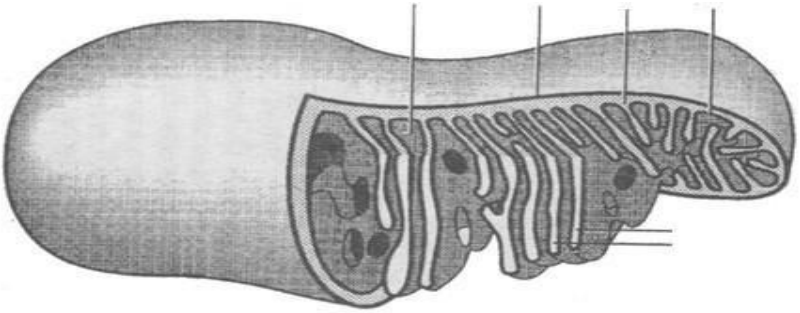
4. Классификация митохондрильной патологии.
5. Основные клинические проявления митохондриальных заболеваний.
6. Основные клинические проявления митохондриальных синдромов и болезней (атрофия дисков зрительных нервов Лебера, синдром Лея, митохондриальные цитопатии).
7. Клинический полиморфизм и его причины, гномный импринтинг.

2. Практическая подготовка.

Работа 1. Строение митохондрий.

Цель работы: Изучить особенности строения органоида.

Нарисуйте и в рабочей тетради подпишите структурные элементы митохондрии.

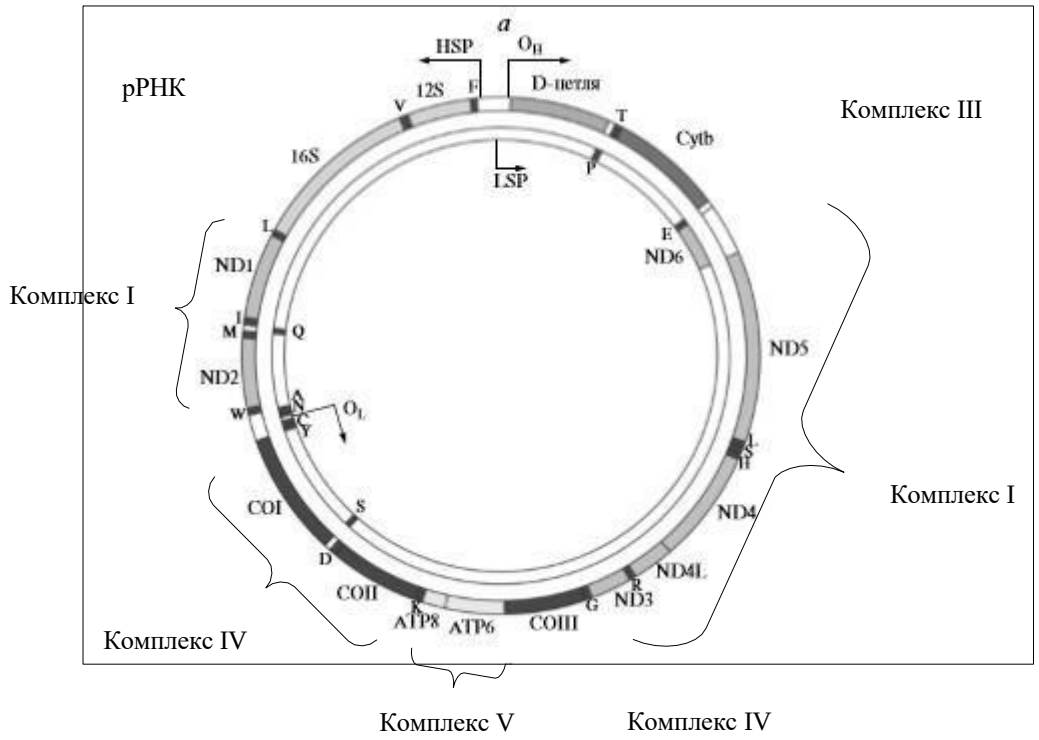


Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных.

Работа 2. Структура митохондриального генома.

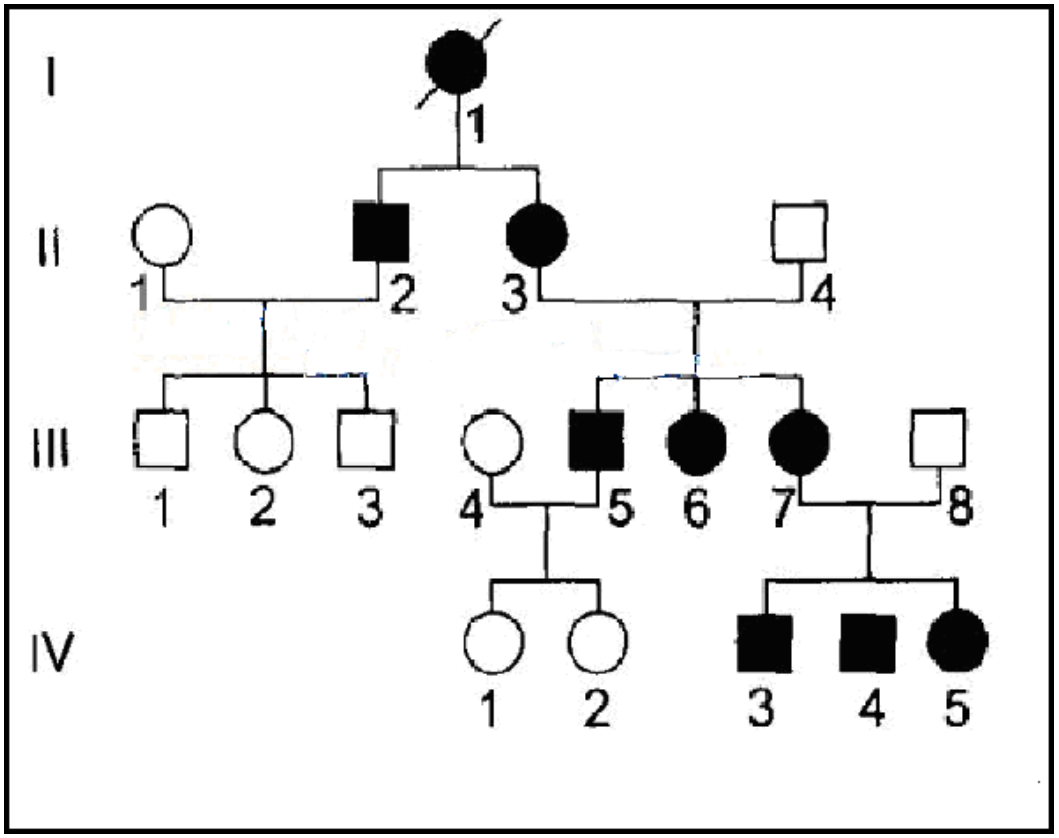
Цель работы: Изучить структуру митохондриального генома, его отличия от ядерного. Используя предложенную схему, проанализируйте организацию генома митохондрий.

Перерисуйте данную схему в рабочую тетрадь.



Выпишите тетрадь функции продуктов экспрессии всех указанных генов и регуляторных областей.
Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных.

Работа 3. 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?

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных по митохондриальному типу наследования.

Работа 4. 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 рабочую тетрадь и заполните следующую таблицу.

Заболевание	Клиническая характеристика	Тип наследования

1	2	3
Атрофия дисков зрительных нервов Лебера		
Синдром Лея		

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

3. Выступление с докладами:

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

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:

- Геном митохондрий.
- Особенности митохондриального наследования.
- Этиология и патогенез митохондриальных заболеваний
- Классификация митохондрильной патологии.
- Основные клинические проявления митохондриальных заболеваний.
- Основные клинические проявления митохондриальных синдромов и болезней (атрофия дисков зрительных нервов Лебера, синдром Лея, митохондриальные цитопатии).
- Клинический полиморфизм и его причины, гномный импринтинг.

3) Проверить свои знания с использованием тестового контроля.

1. Выберите несколько правильных ответов.

Укажите признаки, характеризующие митохондриальный тип наследования: а) родители ребенка фенотипически здоровы, но аналогичные заболевания встречаются у сибсов пробанда; б) сын никогда не наследует заболевание от отца; в) одинаково часто заболевание встречается у мужчин и у женщин; родители больного ребенка здоровы; г) заболевание встречается в каждом поколении.

2. Выберите два правильных ответа.

Этиологическими факторами моногенной наследственной патологии являются: а) перенос участка одной хромосомы на другую; б) изменение структуры ДНК; в) взаимодействие генетических и средовых факторов; г) мутации генов; д) делеция, дупликация, транслокация участков хромосом.

Ответ: 1 – б), в), г); 2 – б), г).

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.

5) Выполнить другие задания, предусмотренные рабочей программой по дисциплине.

В рабочей тетради заполнить терминологический словарь.

Термин

1. Митохондриальное наследование –
2. Наследование материнское –
3. Гомоплазмия –

4. Гетероплазмия –
5. Реплекативная сегрегация –
6. Эффект бутылочного горлышка –

Рекомендуемая литература:

Основная:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник для вузов/ М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011-2018, 480с.

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., Онучина Ю.Н., Козвонин В.А., Старкова Е.В., Береснева А.А. Рабочая тетрадь по дисциплине «Медицинская генетика». Часть 1 и 2: учебно-методическое пособие. - Киров: ФГБОУ ВО Кировский ГМУ Минздрава России, 2021.-110 с. и 112с.
3. Коледаева Е.В., Родина Н.Е. Общая генетика и генетика человека: учебное пособие/ Киров, 2016. – 69 с.
4. Мутовин Г.Р. М. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие/ ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.: ил.
5. Горбунова, В.Н., Корженевская М.А. Генетика в клинической практике: руководство для врачей/СПб.: Спецлит, 2015.-329 с.
6. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология: Учеб. Пособие для студентов мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.в мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.

Электронные ресурсы:

1) http://omim.org/

Раздел 4. Хромосомная патология.
Тема 4.1. Общая характеристика хромосомной патологии.

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).

Обучающийся должен знать.

1. До изучения темы (базисные знания) – строение хромосом и методы их изучения; типы хромосомных мутаций.
2. После изучения темы – механизмы возникновения хромосомных мутаций в период гаметогенеза и их последствия; классификацию хромосомной патологии; этиологию, клинические проявления наиболее часто встречающихся хромосомных синдромов.

Обучающийся должен уметь.

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

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. Структурно-функциональная организация хромосом.
2. Хромосомные мутации. Виды хромосомных перестроек.
3. Периоды гаметогенеза и риск возникновения хромосомных мутаций.
4. Классификация хромосомной патологии по типу мутаций.
5. Особенности патогенеза хромосомных болезней.
6. Основные клинические проявления.
7. Этапы и возможности интерфазных и метафазных цитогенетических методов в генетике человека.

2. Практическая подготовка.

Работа 1. Нарушения нормального кариотипа.

Цель работы: Изучить изменения кариотипов при наиболее распространенных хромосомных заболеваниях. По представленным фотографиям кариотипа больных с хромосомной патологией определите тип хромосомных мутаций.

Ответьте в рабочей тетради на следующие вопросы:

1) Тип хромосомной мутации.
2) Механизм возникновения мутации.
3) Название заболевания.
4) Повторный риск рождения больного ребенка в семье.
5) Профилактические мероприятия.

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

Работа 2. Наследственные заболевания, связанные с микроструктурными нарушениями хромосом.

Цель работы: Изучить особенности клинических проявлений наследственных заболеваний, развитие которых вызвано микроструктурными нарушениями.

Перенесите таблицу в рабочую тетрадь.

Наследственные синдромы	Область микроделеции или дупликации хромосомы	Частота в популяции	Основные симптомы
Микроделеции			
Синдром Прадера-Вилли	del(15)(q11-13) в хромосоме от отца	1:20 000-1:25 000	Умственная отсталость, ожирение, маленькие кисти и стопы, гипотония
Синдром Ангельмана	del(15)(q11-13) в хромосоме от матери	1:20 000	Значительная умственная отсталость, задержка речи, атаксия, приступы смеха
Синдром Вильямса	del (7)(q11.23)	1:20 000-1:50 000	Умственная отсталость, специфическое лицо, врожденные пороки сердца
Синдром Вольфа-Хиршхорна	del(4)(p16)	1:100 000	Гипотрофия, микроцефалия, выступающие надбровные дуги, высокий лоб, эпикант, птоз, гипертелоризм, клювовидный нос, микрогнатия, умственная отсталость
Синдром Лангера-	del (8)(q24)	1:30 000	Умственная отсталость,

Гидеона			хрящевыедизостозы, своеобразное лицо, грушевидный нос
Микродупликации			
Синдром Корнелии де Ланге	dup(3)(q25-q29)	1:10 000-1:30 000	Низкий рост, лицевые микроаномалии, пороки сердца, выраженная умственная отсталость
Синдром Беквита-Видеманна	dup(11)(p15)		Грыжа пупочного канатика, макроглоссия, гигантизм, гипогликемия, микроцефалия, врожденные пороки внутренних органов

По представленным фотографиям больных с микрохромосомой патологией определите вероятный диагноз.

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

Работа 3. Аномалии по половым хромосомам.

Цель работы: Изучить интерфазный метод диагностики хромосомных заболеваний.

Перенесите следующую таблицу в рабочую тетрадь.

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	У			
0	У			

3. Выступление с докладами:

1. Микрочипирование. Принципы технологии использования биологических микрочипов.
2. Этические проблемы профилактики, диагностики и лечения хромосомных болезней.

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:

- Структурно-функциональная организация хромосом.
- Хромосомные мутации. Виды хромосомных перестроек.
- Периоды гаметогенеза и риск возникновения хромосомных мутаций.
- Классификация хромосомной патологии по типу мутаций.
- Особенности патогенеза хромосомных болезней.
- Основные клинические проявления.
- Этапы и возможности интерфазных и метафазных цитогенетических методов в генетике человека.

3) Проверить свои знания с использованием тестового контроля.

1. Выберите два правильных ответов.

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

2. Выберите два правильных ответа.

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

*Ответ:*1 – в), д); 2 – б), в).

4) Подготовить реферат/доклад по следующим темам:

1. Микрочипирование. Принципы технологии использования биологических микрочипов.
2. Этические проблемы профилактики, диагностики и лечения хромосомных болезней.

5) Выполнить другие задания, предусмотренные рабочей программой по дисциплине.

В рабочей тетради заполнить терминологический словарь.

Термин

1. Интерстициальная делеция –
2. Терминальная делеция –
3. Ихохромосома –
4. Парацентрическая инверсия –
5. Перицентрическая инверсия –
6. Робертсоновская транслокация –
7. Мозаицизм –
8. Анеуплоидия –
9. Полиплоидия –
10. Брахицефалия –
11. Эпикант –
12. Макроглоссия –
13. Клинодактилия –
14. Микрочип –

Рекомендуемая литература:

Основная:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник для вузов/ М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011-2018, 480с.

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., Онучина Ю.Н., Козвонин В.А., Старкова Е.В., Береснева А.А. Рабочая тетрадь по дисциплине «Медицинская генетика». Часть 1 и 2: учебно-методическое пособие. - Киров: ФГБОУ ВО Кировский ГМУ Минздрава России, 2021.-110 с. и 112с.

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

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

5. Горбунова, В.Н., Корженевская М.А.. Генетика в клинической практике: руководство для врачей/СПб.: Спецлит, 2015.-329 с.

6. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология: Учеб. Пособие для студентов мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.в мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.

7. Электронные ресурсы:
   1) http://omim.org/

Раздел 4. Хромосомная патология.

Тема 4.2. Хромосомная патология. Клинические формы.

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 типа хромосомных мутаций, разобрать основные синдромы при данной патологии.

Обучающийся должен знать.

1. До изучения темы (базисные знания) –строение хромосом и методы их изучения; типы хромосомных мутаций.
2. После изучения темы –механизмы возникновения хромосомных мутаций в период гаметогенеза и их последствия; классификацию хромосомной патологии; этиологию, клинические проявления наиболее часто встречающихся хромосомных синдромов.

Обучающийся должен уметь.

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

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. Простые варианты аутосомных трисомий. Синдромы: Дауна, Патау, Эдвардса.
2. Мозаицизм.
3. Синдромы, обусловленные структурными перестройками. Синдромы: Вольфа-Хиршхорна, «кошачьего крика».
4. Нарушения в системе половых хромосом. Синдромы Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, трипло-Х.

2. Практическая подготовка.

Работа 1. Фенотипические изменения при генных заболеваниях.

Цель работы: Изучить фенотипические изменения при наиболее распространенных хромосомных заболеваниях. По представленным фотографиям больных с хромосомной патологией определите заболевания.

Ответьте в рабочей тетради на следующие вопросы:

1) Название заболевания.
2) Фенотипические проявления (термин и его определение).
3) Методы диагностики.
4) Методы лечения.

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

3. Решить ситуационные задачи.

1) Алгоритм разбора задач:

Поставьте предварительный диагноз.

Запишите кариотип.

Каков механизм возникновения этого заболевания?

Какой основной метод диагностики этого заболевания?
Направления лечения?
2) Пример задачи с разбором по алгоритму.
При внешнем осмотре мальчика 3-х лет врач определил наличие брахицефалии, монголоиднго разреза глаз, эпиканта, деформации ушных раковин, макроглоссии, клинодактилия на кистях.

Решение:
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. Поставьте предварительный диагноз. Запишите кариотип. Какой основной метод диагностики этого заболевания? Каков механизм возникновения этого заболевания? Направления лечения

Задача 2**.** У мужчины в 70% клеток эпителия слизистой щеки обнаружено 2 глыбки полового хроматина. Поставьте предварительный диагноз. Запишите кариотип. Какой основной метод диагностики этого заболевания? Каков механизм возникновения этого заболевания? Направления лечения

4. Выступление в докладами:
1. Синдром Дауна. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения.
2. Синдром Эдвардса. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения.
3. Синдром Патау. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения.
4. Синдром «кошачьего крика». Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения.
5. Синдром Вольфа-Хиршхорна. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения.
6. Синдром Клайнфельтера. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения.
7. 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:
- Простые варианты аутосомных трисомий. Синдромы: Дауна, Патау, Эдвардса.
- Мозаицизм.
- Синдромы, обусловленные структурными перестройками. Синдромы: Вольфа-Хиршхорна, «кошачьего крика».
- Нарушения в системе половых хромосом. Синдромы Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, трипло-Х.

3) Проверить свои знания с использованием тестового контроля
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) внутрихромосомные и межхромосомные перестройки.

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.

*Ответ:*1 – а); 2 – г).

4) Подготовить реферат/доклад по следующим темам:

1. Синдром Дауна. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения.
2. Синдром Эдвардса. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения.
3. Синдром Патау. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения.
4. Синдром «кошачьего крика». Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения.
5. Синдром Вольфа-Хиршхорна. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения.
6. Синдром Клайнфельтера. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения.
7. Синдром Шерешевского-Тернера. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения.

Рекомендуемая литература:

Основная:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник для вузов/ М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011-2018, 480с.

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., Онучина Ю.Н., Козвонин В.А., Старкова Е.В., Береснева А.А. Рабочая тетрадь по дисциплине «Медицинская генетика». Часть 1 и 2: учебно-методическое пособие. - Киров: ФГБОУ ВО Кировский ГМУ Минздрава России, 2021.-110 с. и 112с.
3. Коледаева Е.В., Родина Н.Е.. Общая генетика и генетика человека: учебное пособие/ Киров, 2016. – 69 с.
4. Мутовин Г.Р.. М. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие/ ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.: ил.
5. Горбунова, В.Н., Корженевская М.А.. Генетика в клинической практике: руководство для врачей/СПб.: Спецлит, 2015.-329 с.
6. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология: Учеб. Пособие для студентов мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.в мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.
7. Электронные ресурсы:
   1) http://omim.org/

Раздел 4: Хромосомная патология.
Тема 4.3. Врожденные пороки развития.

Цель: Изучить этиологию, механизмы формирования и особенности клинических проявлений врожденных пороков развития, их классификацию и методы диагностики. Научиться правильно использовать соответствующую терминологию.

Задачи: Рассмотреть основные терминологические понятия тератологии, врожденные пороки развития (ВПР), малые аномалии развития (МАР), тератогенные факторы, сформировать навыки по применению генетических методов диагностики врожденных пороков развития, изучить методы профилактики врожденных пороков развития.

Обучающийся должен знать:
1. До изучения темы (базисные знания) – теоретические основы мутагенеза и стадии эмбрионального развития человека;
2. После изучения темы – 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.

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:
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. Понятие врожденного, семейного и наследственного заболевания.
2. Генетические и внешние средовые причины тератогенеза. Тератогенные факторы среды.
3. Понятие врожденного порока развития (ВПР) и малых аномалий развития (МАР).
4. Роль транскрипционных факторов в процессах развития, семейства эмбриональных генов.
5. Классификация ВПР.
6. Критические периоды развития.
7. Понятие тератогенного терминационного периода.
8. Диагностика ВПР. Использование клинико-генеалогического метода в диагностике ВПР.

2. Практическая подготовка.

Работа 1. Признаки дизморфогенеза.

Цель работы: Изучить часто встречающиеся в клинической практике МАР.

Определить признаки дизморфогенеза при наиболее часто встречающихся ВПР, по фотографиям больных.

Заполнить в тетради терминологический словарь.

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

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.

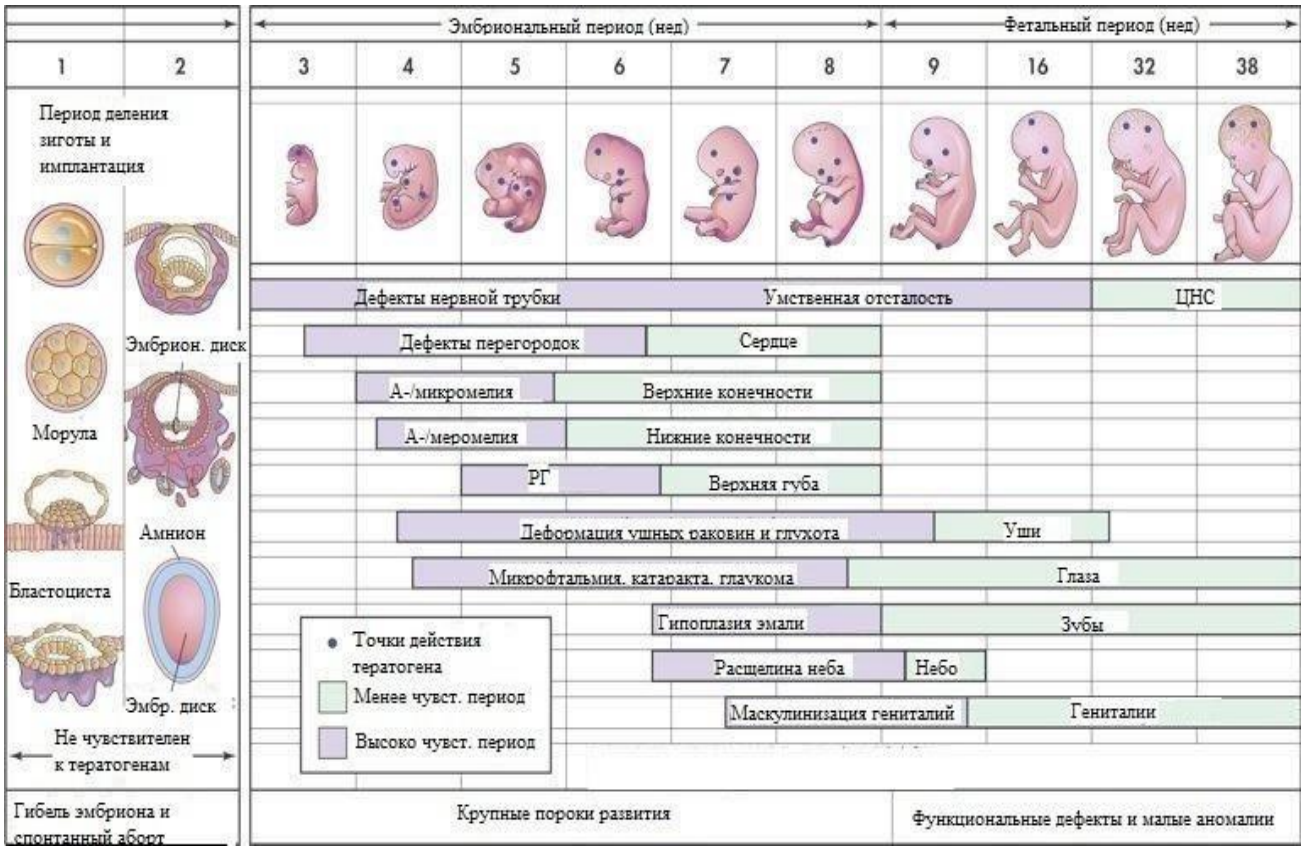


Табл. Тератогенность лекарственных препаратов.

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
Триметадион	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 тетрадь и заполнить таблицу:

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

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

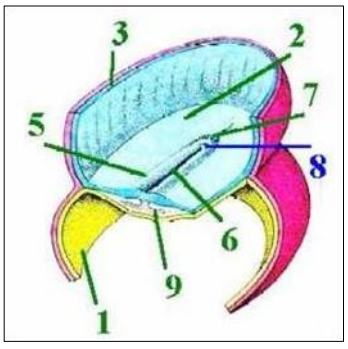
Работа 3. Зависимость результата действия тератогенов от этапа эмбриогенеза.
Цель работы: Изучить основные последствия действия тератогенов в эмбриогенезе.
Используя таблицы, определить основные события эмбриогенеза и их временные рамки, оценить воздействие тератогенных факторов на них.
Перенести в тетрадь 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 работыведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных по врожденным порокам.

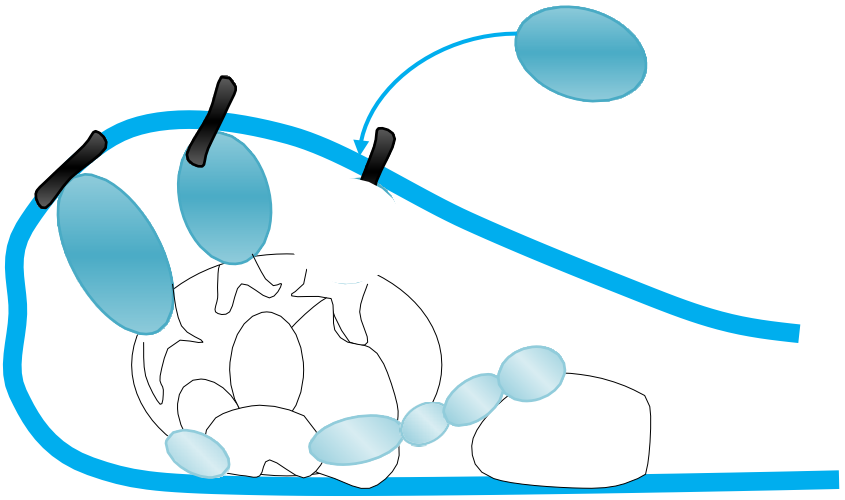
Работа 4. Семейства эмбриональных генов.
Цель работы: Изучить основные семейства эмбриональных генов.
Заслушать реферативные сообщения по предложенным темам.
Используя данные реферативных сообщений определить основные семейства эмбриональных генов, оценить их роль в морфогенезе.

1. Определите по рисунку событие эмбриогенеза. Перерисуйте в рабочую тетрадь. Укажите анатомические структуры, образовавшиеся на этом этапе.



2. Определите по рисунку основные компоненты, участвующие в формировании

транскрипционного комплекса. Перерисуйте в рабочую тетрадь и подпишите.



3. Перенести в тетрадь и заполнить следующие таблицы:

Табл. Гены пространственной организации.

Группа генов	Выполняемая функция
Гены сегментации	
Гены компартментализации	
Гены гомеозисные	

Табл. Продукты генов, ответственные за «оркестр» морфогенеза, запишите их в рабочую тетрадь:

	Название	Примеры генов
1.		
2.		
3.		
4.		

Табл. Оси эмбриогенеза.

№	Название оси эмбриогенеза	Примеры генов, участвующих в формировании оси
1.	Кранио-каудальная	
2.	Дорсо-вентральная	
3.	Билатеральная	

Табл.Семейства транскрипционных факторов эмбриогенеза:

Семейства генов	Название семейства генов	Особенности строения транскрипционного фактора	Функция в эмбриогенезе
HOX			

PAX			
Различные транскрипционные факторы, содержащие Zinic Fingers			
SOX			

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

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 работыведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных по семействам генов эмбриогенеза.

3. Выступление с докладами:

1. Гены осей эмбриогенеза, гены, ответственные за формирование первичной полоски и трезх зародышевых листков, понятие о гомеозисных генах.

2. Лайонизация Х-хромосомы.

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:

- 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).
- Роль транскрипционных факторов в процессах развития, семейства эмбриональных генов.
- Классификация ВПР.

•Критические периоды развития.
•Понятие тератогенного терминационного периода.
•Диагностика ВПР. Использование клинико-генеалогического метода в диагностике ВПР.

3) Проверить свои знания с использованием тестового контроля

1. Выберите один правильный ответ.

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.

2. Выберите один правильный ответ.

Алопеция - это: а) избыточное оволосение по мужскому типу у женщин; б) редкие сухие ломкие волосы; в) полное или частичное отсутствие волос.

Ответы 1- г; 2 - в).

4) Подготовить реферат по следующим темам:

1. Гены осей эмбриогенеза, гены, ответственные за формирование первичной полоски и трезх зародышевых листков, понятие о гомеозисных генах.

2. Лайонизация Х-хромосомы.

Рекомендуемая литература:

Основная:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник для вузов/ М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011-2018, 480с.

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., Онучина Ю.Н., Козвонин В.А., Старкова Е.В., Береснева А.А. Рабочая тетрадь по дисциплине «Медицинская генетика». Часть 1 и 2: учебно-методическое пособие. - Киров: ФГБОУ ВО Кировский ГМУ Минздрава России, 2021.-110 с. и 112с.
3. Коледаева Е.В., Родина Н.Е.. Общая генетика и генетика человека: учебное пособие/ Киров, 2016. – 69 с.
4. Мутовин Г.Р.. М. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие/ ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.: ил.
5. Горбунова, В.Н., Корженевская М.А.. Генетика в клинической практике: руководство для врачей/СПб.: Спецлит, 2015.-329 с.
6. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология: Учеб. Пособие для студентов мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.в мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.
7. Электронные ресурсы:
   1) http://omim.org/

Раздел 5: Мультифакториальные заболевания.
Тема 5.1. Близнецовый метод изучения генетики человека. Популяционная генетика.

Цель: Изучить близнецовый и популяционно-статистические методы генетики человека, значение этих методов для диагностики, прогнозирования и профилактики наследственных болезней.

Задачи: Рассмотреть основные терминологические понятия мультифакториальной патологии, изучить механизмы образования монозиготных и дизиготных близнецов. Познакомиться с эпидемиологическими особенностями частых форм мультифакториальной патологии, современными возможностями установления этиологии, патогенеза, параклинической диагностики, а также подходов к лечению и реабилитации. Оценить генетическую структуру человеческих популяций по некоторым частным нозологическим формам на основе данных популяционно-статистического метода. Сформировать навыки по применению близнецового метода и популяционно-статистического метода. Овладеть навыками решения ситуационных

генетических задач с использованием данных близнецового и популяционно-статистического методов.

Обучающийся должен знать:

1. До изучения темы — особенности человека как объекта генетических исследований, принципы и возможности использования близнецового и популяционно-статистического методов.
2. После изучения темы: — особенности болезней с наследственной предрасположенностью; классификацию мультифакториальных заболеваний, причины различной пенетрантности и экспрессивности генов; особенности человеческих популяций, их генетическую структуру; механизмы равновесия генов в популяциях; механизмы, нарушающие равновесие генов в популяции; роль мутационного процесса и близкородственных браков; этапы популяционно-статистического метода; его возможности и значение в генетике человека; генетические аспекты наиболее распространенных мультифактериальных заболеваний.

Обучающийся должен уметь:

Рассчитывать коэффициент наследуемости; решать задачи на определение вероятности появления патологии в зависимости от наличия комплексов генов предрасположенности; определять генетическую структуру человеческих популяций на основе закона Харди-Вайнберга и коэффициент инбридинга для малых популяций; решать задачи на определение частоты носителей рецессивных патологических генных мутаций с использованием уравнения Харди-Вайнберга; 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. Определение зиготности близнецовых пар.
4. Расчет коэффициента наследования.
5. Особенности человеческих популяций.
6. Генетический груз человеческих популяций.
7. Популяционно-статистический метод и его значение в генетике человека.
8. Определение генетической структуры человеческих популяций.

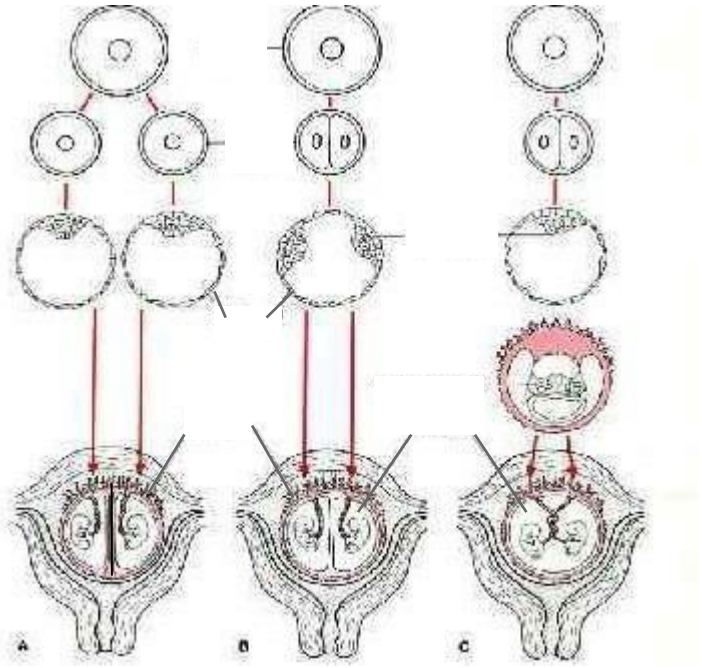
2. Практическая подготовка.

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 имеющихся данных 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 имеющихся данных по эмбриогенезу монозигот.

3. Решить ситуационные задачи.
1) Алгоритм разбора задач (близнецовый метод):
Подставьте известные значения и в математическую формулу определения наследуемости.
Выполните математические расчеты, исходя из этой формулы.
Определите относительную роль наследственности и среды в формировании признаков.

2) 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).

Н=(Кмз – Кдз)/(100-Кдз) * 100%,

где Кмз – конкордантность монозигот, Кдз – конкордантностьдизигот.

2. Математические расчеты:

Н=(95 – 67)/(100-67) * 100% = 28/33* 100% = 84%

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

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

3) 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

1) Алгоритм разбора задач (популяционно-статистический метод):

1. Подставьте известные значения в математическую формулу закона Харди-Вайнберга.
2. Выполните математические расчеты, исходя из этой формулы.
3. Определите генетическую структуру популяции.
4. Определите количество гетерозиготных носителей в популяции.

2) 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.

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

3) Задачи для самостоятельного разбора на занятии:

1. В районе с населением 10000 человек наблюдается 5 человек с фенилкетонурией (аутосомно-рецессивный тип наследования). Определите число гетерозигот в популяции.

2. Галактоземия (болезнь с отсутствием фермента, расщепляющего молочный сахар) встречается с частотой 7: 1 000 000 и наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Определите число гетерозигот в популяции.

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:

- Вклад в этиологию заболеваний человека генетических и средовых факторов.
- Близнецовый метод. Этапы и возможности близнецового метода.
- Определение зиготности близнецовых пар.
- Расчет коэффициента наследования.
- Особенности человеческих популяций.
- Генетический груз человеческих популяций.
- Популяционно-статистический метод и его значение в генетике человека.
- Определение генетической структуры человеческих популяций.

3) Проверить свои знания с использованием тестового контроля

1. Выберите один правильный ответ.

Генотипический состав популяций и факторов, влияющих на изменение этого состава в пространстве и времени, изучает: а) популяционная генетика; б) экологическая генетика; в) эволюционная генетика.

2. Выберите два правильных ответа.

К механизмам, поддерживающим равновесие генов в популяции, относятся: а) мутационный процесс; б) дрейф генов; в) бесконечно большая численность популяции; г) панмиксия; д) естественный отбор; е) миграция.

*Ответ:*1 - а), 2 – в), г).

4) 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, 2011-2018, 480с.

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., Онучина Ю.Н., Козвонин В.А., Старкова Е.В., Береснева А.А. Рабочая тетрадь по дисциплине «Медицинская генетика». Часть 1 и 2: учебно-методическое пособие. - Киров: ФГБОУ ВО Кировский ГМУ Минздрава России, 2021.-110 с. и 112с.

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

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

5. Горбунова, В.Н., Корженевская М.А.. Генетика в клинической практике: руководство для врачей/СПб.: Спецлит, 2015.-329 с.

6. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология: Учеб. Пособие для студентов мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.в мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.

Электронные ресурсы:

1) http://omim.org/

Раздел 5: Мультифакториальные заболевания.
Тема 5.2. 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.

Задачи: Рассмотреть основные терминологические понятия мультифакториальной патологии, сформировать навыки по применению клинико-генеалогического, близнецового метода и популяционно-статистического методов для определения риска появления детей с мультифакториальной патологией.

Обучающийся должен знать:

Значение клинико-генеалогического метода и анализ родословных при МФЗ; области применения популяционно-статистического и близнецового методов исследования; особенности болезней с наследственной предрасположенностью; классификацию мультифакториальных заболеваний,

причины различной пенетрантности и экспрессивности генов; профилактику МФЗ; группы риска и генетические маркеры предрасположенности (HLA) к развитию болезни.

Обучающийся должен уметь:

Рассчитывать коэффициент наследуемости; решать задачи на определение вероятности появления патологии в зависимости от наличия комплексов генов предрасположенности; пользоваться таблицами расчета эмпирического риска для определения вероятности возникновения МФЗ; научиться правильно использовать соответствующую терминологию.

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. Роль генетических и внешне - средовых факторов в развитии данной группы патологии.
2. Эпидемиологические характеристики МФЗ.
3. Модели наследования. Коэффициент наследуемости.
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. Фармакогенетика и экологическая генетика.

2. Практическая подготовка.

Работа 1. Генетические полиморфизмы.

*Цель работы:*Изучить виды генетических полиморфизмов.

Перенести в тетрадь и заполнить следующую таблицу:

Полиморфизм	Варьирующий элемент	Изменения в геноме	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 2. Ассоциации мультифакториальных заболеваний.

Цель работы: Изучить возможность сочетанных патологий.

Перенесите в альбом и заполните следующую таблицу:

	Определение	Примеры
Синтропия		
Дистропия		

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

Работа 3. Синтропия артериальной гипертензии.

Цель работы: Изучить аддитивную модель возникновения мультифакториальных заболеваний на примере развития артериальной гипертензии.

1. Используя таблицы и данные электронной базы ОМИМ, разобрать генетические механизмы влияния отдельных генов синтропии на развитие артериальной гипертензии.

Перенести в тетрадь и заполнить таблицу:

Табл. Гены синтропии артериальной гипертензии.

Ген	Хромосома, плечо, сегмент	Экспрессируемый белок	Клетки экспрессирующие белок	Функция белка	Место выполнения функции в организме
ACE					
ADRB2					
AGT					
AGTR1					
APOA1					
APOE					
IL-6					
TNF					
PAI1					

2. Составьте в тетради схему развития заболевания.

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

Работа 4. Генетика аутоиммунной патологии.

Цель работы: Изучить механизмы возникновения аутоиммунных заболеваний.

Перенести в тетрадь и заполнить таблицу:

Табл. Характеристика генов HLA-системы.

Класс	Локусы	Какими клетками экспрессируются	Роль в иммунном ответе
I			
II			

Заслушать реферативные сообщения по предложенным темам.

Используя данные реферативных сообщений составить и зарисовать в рабочей тетради схему клеточного и гуморального иммунного ответа. Выписать возможные причины аутоиммунных нарушений.

Перенести в альбом таблицу:

Ассоциации некоторых неинфекционных болезней с системой антигенов HLA

Болезнь	Антиген	Величина относительного риска, %
Анкилозирующий спондилит	B27	90
Болезнь Райтера	B27	37
Псориаз	DR7	43
Юношеский ревматоидный артрит	D/DR5	5
Инсулинзависимый сахарный диабет	DR3/4	33
Язвенный колит и болезнь Крона	DR2	10-30
Целиакия	DR3	17

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

3. Выступление с докладами:

1. Генетика иммунного ответа.
2. Ассоциация системы HLA с развитием аутоиммунных заболеваний.

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:

- Роль генетических и внешне - средовых факторов в развитии данной группы патологии.
- Эпидемиологические характеристики МФЗ.
- Модели наследования. Коэффициент наследуемости.
- Значение клинико-генеалогического метода и анализ родословных при МФЗ.
- Области применения популяционно-статистического и близнецового методов исследования.
- Профилактика МФЗ. Группы риска и генетические маркеры предрасположенности к развитию болезни.
- Фармакогенетика и экологическая генетика.

3) Подготовить реферат/доклад по следующим темам:

1. Генетика иммунного ответа.
2. Ассоциация системы HLA с развитием аутоиммунных заболеваний.

Рекомендуемая литература:

Основная:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник для вузов/ М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011-2018, 480с.

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., Онучина Ю.Н., Козвонин В.А., Старкова Е.В., Береснева А.А. Рабочая тетрадь по дисциплине «Медицинская генетика». Часть 1 и 2: учебно-методическое пособие. - Киров: ФГБОУ ВО Кировский ГМУ Минздрава России, 2021.-110 с. и 112с.
3. Коледаева Е.В., Родина Н.Е.. Общая генетика и генетика человека: учебное пособие/ Киров, 2016. – 69 с.
4. Мутовин Г.Р.. М. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие/ ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.: ил.
5. Горбунова, В.Н., Корженевская М.А.. Генетика в клинической практике: руководство для врачей/СПб.: Спецлит, 2015.-329 с.
6. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология: Учеб. Пособие для студентов мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.в мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.

Электронные ресурсы:

1) http://omim.org/

Раздел 5: Мультифакториальные заболевания.
Тема 5.3. Орфанные заболевания.

Цель: Познакомиться с эпидемиологическими и клинико-генетическими особенностями орфанной патологии, современными возможностями установления этиологии, патогенеза, параклинической диагностики, а также подходов к лечению и реабилитации.

Задачи: Сформулировать основные терминологические понятия орфанной патологии, рассмотреть медико-социальные вопросы, связанные с лечением орфанных болезней.

Обучающийся должен знать:

Особенности орфанных заболеваний, перечень орфанных заболеваний, генетические аспекты орфанных заболеваний, принципы лечения орфанной патологии.

Обучающийся должен уметь:

Правильно использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного, определять некоторые орфанные заболевания по специфичным для них симптомам, применять методы диагностики орфанной патологии.

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. Определение и общая характеристика орфанных заболеваний.
2. Законодательные акты, включающие вопросы, касающиеся орфанной патологии.
3. Группы заболеваний, входящих в перечень орфанных болезней.
4. Медико-социальные вопросы, связанные с лечением орфанных болезней

2. Практическая подготовка.

Работа 1. Этиология, клиническая картина, принципы лечения орфанных заболеваний.

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

Используя данные реферативных сообщений, разобрать генетические механизмы, основные клинические симптомы, принципы лечения орфанных препаратов.

Перенести в тетрадь и заполнить таблицу:

Табл. Орфанные заболевания.

Название заболевания	Ген, его локализация	Тип наследования	Дефектный белок	Основные клинические симптомы	Лечение с указанием орфанного препарата
МукополисахаридозыI, II типов					
Болезнь Фабри					
Болезнь Нимана-Пика, тип С					
Пропионовая ацидемия					
Метилмалоновая ацидемия					
Тирозинемия					
Болезнь Вильсона-Коновалова					
Несовершенный остеогенез					

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

3. Задания для групповой работы.

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?

4. Выступление с докладами:

1. МукополисахаридозыI, II типов.
2. Болезнь Фабри.
3. Болезнь Нимана-Пика, тип С.
4. Пропионовая ацидемия.
5. Метилмалоновая ацидемия.
6. Тирозинемия.
7. Болезнь Вильсона-Коновалова
8. Несовершенный остеогенез.

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:

- Определение и общая характеристика орфанных заболеваний.
- Законодательные акты, включающие вопросы, касающиеся орфанной патологии.
- Группы заболеваний, входящих в перечень орфанных болезней.
- Медико-социальные вопросы, связанные с лечением орфанных болезней

3) Подготовить реферат/доклад по следующим темам:

1. МукополисахаридозыI, II типов.
2. Болезнь Фабри.
3. Болезнь Нимана-Пика, тип С.
4. Пропионовая ацидемия.
5. Метилмалоновая ацидемия.
6. Тирозинемия.
7. Болезнь Вильсона-Коновалова
8. Несовершенный остеогенез.

Рекомендуемая литература:

Основная:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник для вузов/ М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011-2018, 480с.

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., Онучина Ю.Н., Козвонин В.А., Старкова Е.В., Береснева А.А. Рабочая тетрадь по дисциплине «Медицинская генетика». Часть 1 и 2: учебно-методическое пособие. - Киров: ФГБОУ ВО Кировский ГМУ Минздрава России, 2021.-110 с. и 112с.
3. Коледаева Е.В., Родина Н.Е.. Общая генетика и генетика человека: учебное пособие/ Киров, 2016. – 69 с.
4. Мутовин Г.Р.. М. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие/ ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.: ил.

5. Горбунова, В.Н., Корженевская М.А.. Генетика в клинической практике: руководство для врачей /СПб.: Спецлит, 2015.- 329 с.
6. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология: Учеб. Пособие для студентов мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.в мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.
7. Электронные ресурсы:
1. http://journal.rare-diseases.ru/
2. http://omim.org/

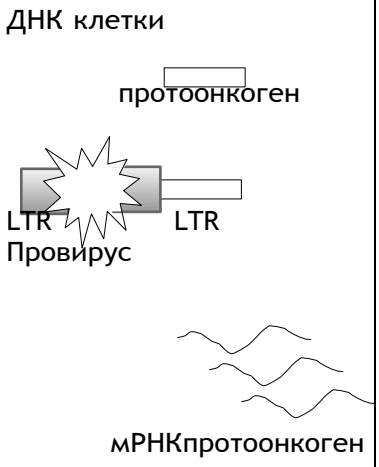
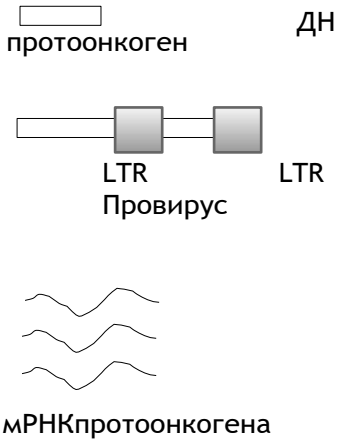
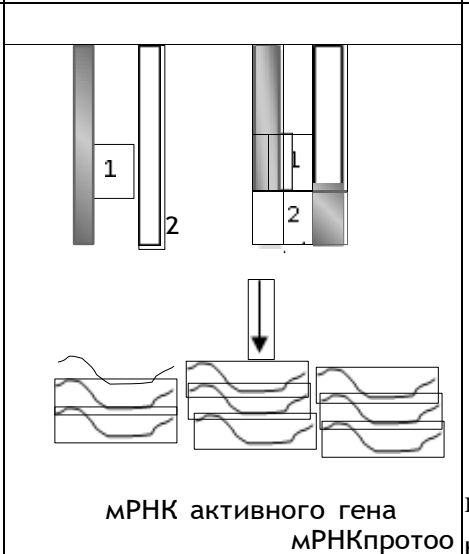
Раздел 5: Мультифакториальные заболевания.
Тема 5.4. Онкогенетика.

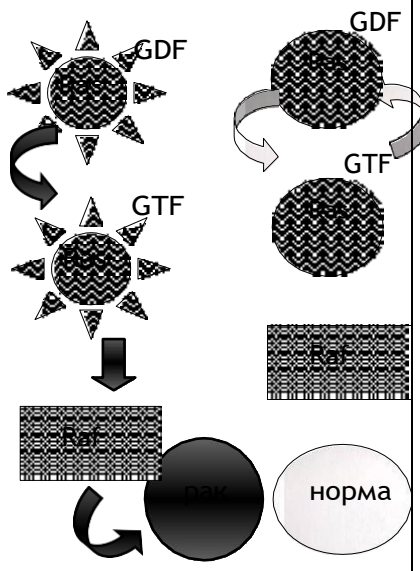
Цель: Изучить причины и механизмы опухолевой трансформации клеток (канцерогенеза).
Задачи: Изучить причины возникновения и особенности злокачественных опухолей, генетические основы и стадии опухолевой трансформации клеток, изучить роль вирусов в канцерогенезе.
Обучающийся должен знать:
Гипотезы возникновения злокачественных опухолей, их морфологические особенности, генетические основы опухолевой трансформации клеток, стадии опухолевой трансформации клеток, роль вирусов в канцерогенезе.
Обучающийся должен уметь:
Планировать профилактические мероприятия по предупреждению онкологических заболеваний, 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. Онкогены и их биологическая роль.
2. Генетические аспекты канцерогенеза.
3. Общие представления о значении наследственных факторов в возникновении рака.
4. Факторы внешней среды, ассоциирующиеся с раком (канцерогены).
5. Вирусные и клеточные онкогены.
6. Физиологическая роль клеточных протоонкогенов.
7. Механизмы превращения протоонкогенов в онкогены.
8. Гены-супрессоры опухолевого роста.

2. Практическая подготовка.
Работа 1. Генетические причины опухолевой трансформации.
Цель работы: Изучить основные характеристики генов и генетические механизмы, влияющие на развитие опухолевой трансформации клеток.
Перенесите в рабочую тетрадь схемы механизмов превращения протоонкогена в онкоген из таблицы.

Механизм	Схема	Описание

Присоединение к протоонкогену промотора		ВДНК клетки встраивается активный участок, с которым связывается РНК-полимераза. Он инициирует транскрипцию генетической информации вируса (в случае вирусной инвазии) и протоонкогена, расположенного непосредственно за ним. Промоторы: •большие терминальные повторы (LTR), содержащиеся в провирусе (геноме вируса, объединенном с геномом клетки-хозяина); •транспозирующие элементы гнома — амобильные генетические элементы, способные перемещаться по геному и встраиваться в различные его участки.
Вставка в геном клетки энхансера		В геном клетки встраивается активный участок ДНК, способный активизировать работу структурного гена, который может находиться рядом или на расстоянии многих тысяч пар нуклеотидов от него. Энхансер может активизировать протоонкоген, даже если оказывается расположенным в хромосоме за ним. Энхансеры: •подвижные гены,(LTR) ДНК-копий.
Хромосомные абберации с явлениями транслокации		При реципрокной транслокации первично неактивный протоонкоген встраивается вслед за активными генами (кодирующими, например, тяжелые цепи молекул иммуноглобулинов). Этот протоонкоген попадает под контроль их энхансера и активизируется. Примеры: • при лимфоме Беркитта конец длинного плеча хромосомы 8, содержащей протоонкоген myc, транслоцируется на хромосому 14 под действие энхансера иммуноглобулинов. • транслокация между 9-й и 22-й хромосомами приводит к формированию химерного гена BCR-Aa B L с тирозинкиназной активностью, что может стать причиной развития хронического миелоидного лейкоза.

Точечные мутации протоонкогена	 Мутация протоонкогена	Продукт активного протоонкогена изменяется всего на 1 аминокислоту. Пример: • При возникновении точечной мутации гена, белок Ras не способен дефосфорилироваться. Поэтому он постоянно находится в активированном состоянии, что приводит к усиленной пролиферации клеток.
Амплификация протоонкогенов		Умножение протоонкогенов, обладающих в норме небольшой следовой активностью, обуславливает увеличение их общей активности до уровня, достаточного для инициации опухолевой трансформации.

Перенесите в тетрадь и 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		

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

Работа 2. Экзогенные и эндогенны причины возникновения неоплазий.
Цель работы: Изучить теории возникновения и развития опухолевой трансформации клеток.
Заполните таблицу:

Причины возникновения неоплазий	Примеры
Хромосомные аномалии	
Дефекты репарации ДНК	
Недостаточность иммунного надзора	
Аномалии метаболизма канцерогенов	
Мутации в соматических клетках	
Интеграция онкогенных вирусов	

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

Работа 3. 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 4. Антибластомная резистентность.
Цель работы: Изучить основные механизмы антибластомной резистентности.
Перенесите в тетрадь и заполните следующую таблицу:

Механизмы	Значение	Пример
Антиканцерогенные		
Антитрансформационные		
Антицеллюлярные		

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

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:

- Онкогены и их биологическая роль.
- Генетические аспекты канцерогенеза.
- Общие представления о значении наследственных факторов в возникновении рака.
- Факторы внешней среды, ассоциирующиеся с раком (канцерогены).
- Вирусные и клеточные онкогены.
- Физиологическая роль клеточных протоонкогенов.

- Механизмы превращения протоонкогенов в онкогены.
- Гены-супрессоры опухолевого роста.

3) Проверить свои знания с использованием тестового контроля.

1. Выберите один правильный ответ.

Значение протоонкогенов в нормальных клетках: а) в нормальных клетках протоонкогенов нет; б) имеют близкое родство с факторами роста клеток и их рецепторами; в) участвуют в пролиферации и дифференциации клеток.

2. Выберите два правильных ответа.

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.

*Ответ:*1 - в), 2 – а), в).

Рекомендуемая литература:

Основная:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник для вузов/ М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011-2018, 480с.

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., Онучина Ю.Н., Козвонин В.А., Старкова Е.В., Береснева А.А. Рабочая тетрадь по дисциплине «Медицинская генетика». Часть 1 и 2: учебно-методическое пособие. - Киров: ФГБОУ ВО Кировский ГМУ Минздрава России, 2021.-110 с. и 112с.
3. Коледаева Е.В., Родина Н.Е.. Общая генетика и генетика человека: учебное пособие/ Киров, 2016. – 69 с.
4. Мутовин Г.Р.. М. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие/ ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.: ил.
5. Горбунова, В.Н., Корженевская М.А.. Генетика в клинической практике: руководство для врачей/СПб.: Спецлит, 2015.-329 с.
6. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология: Учеб. Пособие для студентов мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.в мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.
7. Электронные ресурсы:
    1) http://omim.org/

Раздел 6: Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.

Тема 6.1. 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:

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; этические аспекты МГК.

Обучающийся должен уметь:

Использовать клинико-генеалогический метод для определения риска наследственных заболеваний; на основании проведенных исследований выделять пациентов группы риска; научиться правильно использовать соответствующую терминологию.

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. 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.

2. Практическая подготовка.
Работа 1. **Оформление карты фенотипа**.
Цель работы: Изучить вопросы правильного сбора анамнеза и поиска клинических симптомов.
Оформите карту фенотипа по предложенным заданиям и имеющимся фотографиям пациентов.
Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных наследственной патологии.
Работа 2. **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 имеющихся данных наследственной патологии.
Работа 3. **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 развиться у детей пробанда с большей вероятностью?

N п/п	Заболевания, пороки	Риск для сибсов (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 сибсов в спорадических случаях	12,5 – 20%
8.	Неосложненная миопия высокой степени	10 – 15 % (для детей и сибсов)
9	Ревматоидный артрит	5%
10.	Псориаз	16% (для сибсов) 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.

Работа 4. Напишите методы диагностики (с ожидаемыми изменениями), направления лечения и профилактики для следующих заболеваний:

1. Витамин Д-резистентный рахит.
2. Гемофилия А и В.
3. Болезнь Гиршпрунга.
4. BRCA 1 и BRCA 2 –ассоциированный рак молочной железы.
5. Наследственный неполипозный рак толстого кишечника.
6. Аниридия (мутации PAX 6).
7. Семейная гиперхолестеринемия.
8. Синдром Марфана.
9. Мартина-Белл.
10. Нейрофиброматоз.
11. Фенилкетонурия.
12. Муковисцидоз.
13. Альбинизм.
14. Галактоземия.
15. Гомоцистинурия.
16. Алкаптонурия.
17. Синдром Лея.
18. Атрофия дисков зрительных нервов Лебера.
19. Синдром MELAS.
20. Синдром: Дауна.
21. Синдром Патау.
22. Синдром Эдвардса.
23. Синдром Вольфа-Хиршхорна.
24. Синдром «кошачьего крика».
25. Синдром Клайнфельтера.
26. Синдром Шерешевского-Тернера.
27. Синдром трипло-Х.

28. Миодистрофия Душенна-Беккера.

3. Решить ситуационные задачи

1) Алгоритм разбора задач

1. Определите причину возникновения патологии.
2. В случае наследственной патологии, определите тип наследования.
3. Определите прогноз для данной семьи.
4. Дайте рекомендации.

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 развитие. Известно, что отец этой семьи является ликвидатором аварии на Чернобыльской АЭС.

1. Причина возникновения патологии — экзогенные тератогенные факторы.
2. Патология не унаследована.
3. Неблагоприятный.
4. После детального обследования обоих родителей, скорее всего, будут даны рекомендации по ограничению зачатия.

3) Задачи для самостоятельного разбора на занятии.

Задача 1. В медико-генетическую консультацию обратилась семейная пара по поводу бесплодия. Обследование у специалистов не обнаружило каких-либо отклонений в здоровье. Лишь при детальном опросе было выявлено, что женщина длительно придерживается преимущественно молочной диеты с практически полным отсутствием овощей в рационе. Какова вероятная причина бесплодия? Каков прогноз для этой семьи в отношении деторождения? Дайте рекомендации.

Задача 2. Пробанд - здоровая женщина имеет четырех братьев, два из которых больны алкаптонурией (отсутствие фермента, окисляющего гомогенгизиновую 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 страда 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 кислей 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.

4. Задания для групповой работы.

Деловая (ролевая) игра: Медико-генетическое консультирование больных с моногенной патологией.

Цель. Изучить работу медико-генетической консультации. Студентам предлагается представить на занятии молодую супружескую пару, у которых 1 месяц назад родился ребенок. При этом состояние ребенка начинает ухудшаться, что проявляется в нарастании мышечного тонуса, настоящее обращение к педиатру в связи с приступом клонических судорог. У ребенка отмечается необычный запах, бледность кожных покровов. 3-ий студент играет роль врача-педиатра, направляющего супружескую пару с ребенком к врачу-генетику (4-ый студент) в МГК для исключения наследственных болезней и еще 1 группа студентов играет роли лаборантов-генетиков. «Врач-педиатр» должен обосновать направление ребенка на прием к врачу-генетику. «Врач-генетик» должен провести консультирование и поставить предварительный диагноз. С этой целью он должен предложить биохимическое обследование. «Лаборант-цитогенетик» должен провести исследование и идентифицировать наследственный синдром (если он есть). На основании биохимического анализа «врач-генетик» уточняет диагноз у ребенка, дает заключение и объясняет тактику лечения родителям.

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:
   - Основные уровни и пути профилактики наследственных заболеваний.
   - Цели и задачи МГК.
   - Показания для направления на МГК.
   - Принципы оценки генетического риска в различных группах наследственной патологии. Методы его расчета.

Рекомендуемая литература:

Основная:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник для вузов/ М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011-2018, 480с.

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., Онучина Ю.Н., Козвонин В.А., Старкова Е.В., Береснева А.А. Рабочая тетрадь по дисциплине «Медицинская генетика». Часть 1 и 2: учебно-методическое пособие. - Киров: ФГБОУ ВО Кировский ГМУ Минздрава России, 2021.-110 с. и 112с.
3) Коледаева Е.В., Родина Н.Е.. Общая генетика и генетика человека: учебное пособие/ Киров, 2016. – 69 с.
4) Мутовин Г.Р.. М. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие/ ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.: ил.
5) Горбунова, В.Н., Корженевская М.А.. Генетика в клинической практике: руководство для врачей/СПб.: Спецлит, 2015.-329 с.
6) Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология: Учеб. Пособие для студентов мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.в мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.
7) Электронные ресурсы:
   1) http://omim.org/

Раздел 6: Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.
Тема 6.2. Пренатальная диагностика.

Цель: Изучить основные методы и задачи, этапы диагностического поиска пренатальной диагностики.

Задачи: Рассмотреть основные терминологические понятия, пренатальной диагностики. Познакомиться с особенностями скрининговых методов диагностики, современными методами пренатальной диагностики, а также подходами в лечении плода.

Обучающийся должен знать:
Основные этапы диагностического поиска в пренатальной диагностике; показания к не инвазивным и инвазивным методам диагностики, сроки, методику их проведения и возможные осложнения.

Обучающийся должен уметь:
Научиться правильно использовать соответствующую терминологию. На основании результатов проведенных скрининговых исследований выделять пациентов с показаниями для уточняющей диагностики. Оценивать соотношение риска проведения инвазивных методов диагностики с риском с наследственных заболеваний.

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. Пренатальная и преимплантационная диагностика: показания, возможности.
2. Методы пренатальной диагностики.
3. Этические вопросы пренатальной диагностики.
4. ЭКО как метод профилактики наследственных болезней.
5. Принципы лечения наследственных болезней.

2. Практическая подготовка.
Работа 1. Скрининговые методы пренатальной диагностики.
Цель работы: Изучить характерные диагностические черты некоторых частных патологий.
Используя таблицы с биохимическими показателями и снимки УЗИ, обсудить характерные диагностические черты синдрома Дауна, Эдвардса, Патау.
Перенести в тетрадь и заполнить следующую таблицу:

Название синдрома	Отклонение биохимических показателей	УЗИ-картина
Синдром Дауна		
Синдрома Патау		
Синдром Эдвардса		

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных по методам пренатальной диагностики.

3. Задания для групповой работы.
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?

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:

- Пренатальная и преимплантационная диагностика: показания, возможности.
- Методы пренатальной диагностики.
- Этические вопросы пренатальной диагностики.
- ЭКО как метод профилактики наследственных болезней.
- Принципы лечения наследственных болезней.

3) Проверить свои знания с использованием тестового контроля
1. Выберите один правильный ответ.
Оптимальными сроками проведения биопсии хориона являются: а) 12 – 14нед.; б) 8 – 12нед.; в) 4 – 6нед.
2. Выберите один правильный ответ.
Преконцепционная профилактика — это: а) управление экспрессией генов; б) элиминация эмбрионов и плодов с неонатальной патологией; в) генная инженерия на уровне зародышевых клеток; г) планирования семьи и мероприятия по оптимизации и развития зиготы.
*Ответ:*1 - б), 2 – г).

Рекомендуемая литература:
Основная:
1. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник для вузов/ М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011-2018, 480с.
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., Онучина Ю.Н., Козвонин В.А., Старкова Е.В., Береснева А.А. Рабочая тетрадь по дисциплине «Медицинская генетика». Часть 1 и 2: учебно-методическое пособие. - Киров: ФГБОУ ВО Кировский ГМУ Минздрава России, 2021.-110 с. и 112с.
3) Коледаева Е.В., Родина Н.Е.. Общая генетика и генетика человека: учебное пособие/ Киров, 2016. – 69 с.
4) Мутовин Г.Р.. М. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие/ ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.: ил.
5) Горбунова, В.Н., Корженевская М.А.. Генетика в клинической практике: руководство для врачей/СПб.: Спецлит, 2015.-329 с.
6) Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология: Учеб. Пособие для студентов мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.в мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.
7) Электронные ресурсы:
1) http://omim.org/

Раздел 6: Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.
Тема 6.3. Компьютерная диагностика наследственных заболеваний.

Цель: Сформировать умения пользоваться интернет-ресурсами с биомедицинскими базами данных для диагностики генетических заболеваний.

Задачи: Изучить особенности различных баз данных. Познакомиться с процессом поиска информации на биомедицинском ресурсе. Осуществить поиск генетического заболевания с помощью портала OMIM.

Обучающийся должен знать:
До изучения темы (базисные знания) — генетический код, строение гена, генетический локус, мутация, наследственные заболевания, база данных.
После изучения темы — понятие о биомедицинских базах данных, особенности различных баз данных, поиск информации в биомедицинской базе данных.
Обучающийся должен уметь: Пользоваться поисковыми Интернет-ресурсами. Составлять таблицу по биомедицинским базам данных, их особенностям, содержанию. С помощью портала OMIM осуществлять поиск генетического заболевания.
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:

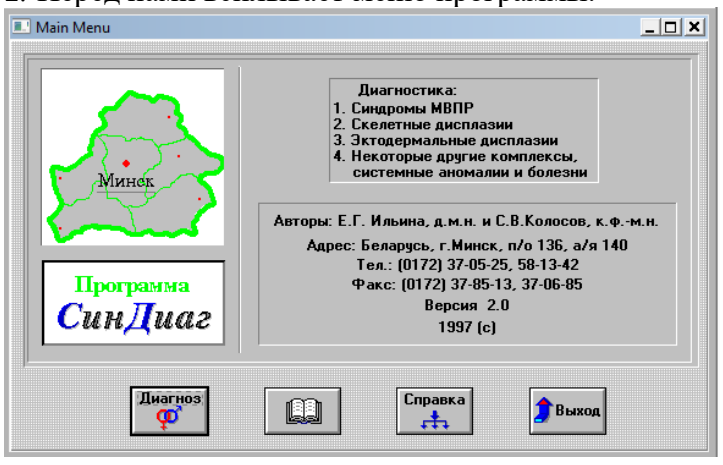
1. Анализ генетических баз данных.
2. Понятие о биомедицинской базе данных.
3. Классификация биомедицинских баз данных.
4. Национальный Центр биоинформатики (NCBI).
5. База данных "Менделевское наследование у человека" (OMIM).
6. База данных генетических последовательностей (GenBank).
7. База данных расширенной медицинской литературы (PubMed).
8. Human Gene Mutation Database (HGMB).
9. База данных последовательностей белков (UniProt)
10. База данных, посвященная белкам (PROteinSITEs)
11. База данных наследственных болезней (GeneTests)
12. База данных о генах человека (GeneCards).

2. Практическая подготовка.
Работа 1. Составить таблицу «Особенности биомедицинских ресурсов».

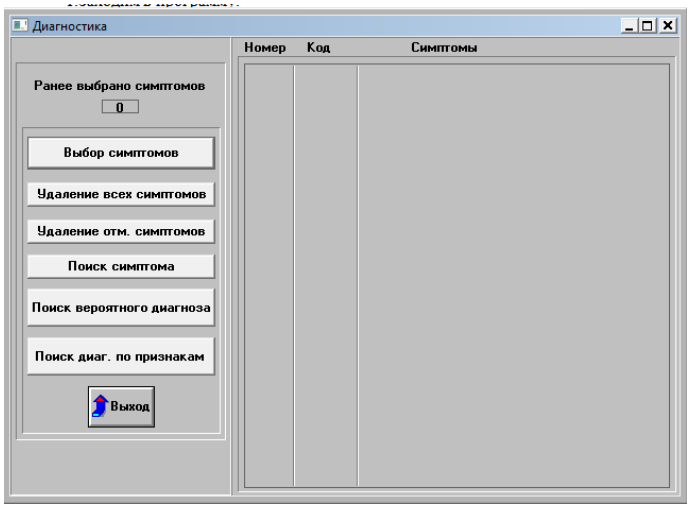
Название ресурса	Особенности ресурса	Какую информацию содержит

Работа 2. Познакомиться с программой «SynDiag» и осуществить поиск любого наследственного заболевания на выбор по алгоритму.

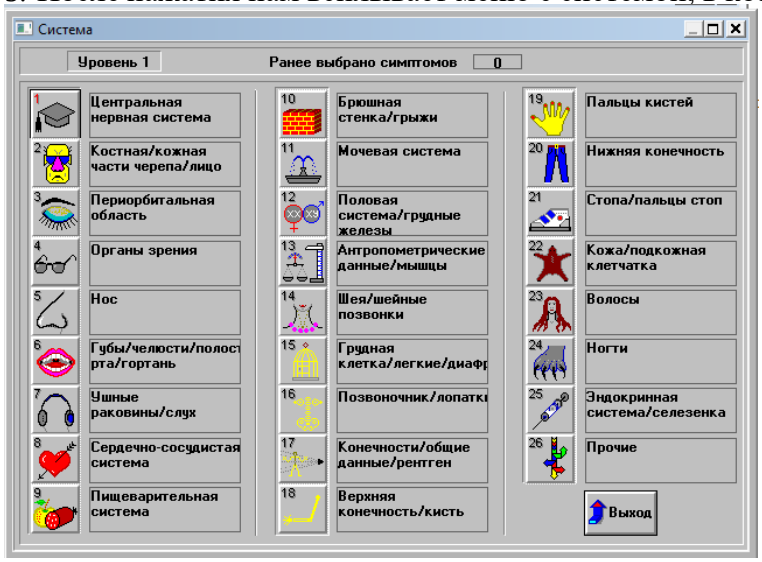
Образец работы с программой «SynDiag» на примере синдрома Дауна.
1. Заходим в программу.
2. Перед нами всплывает меню программы.



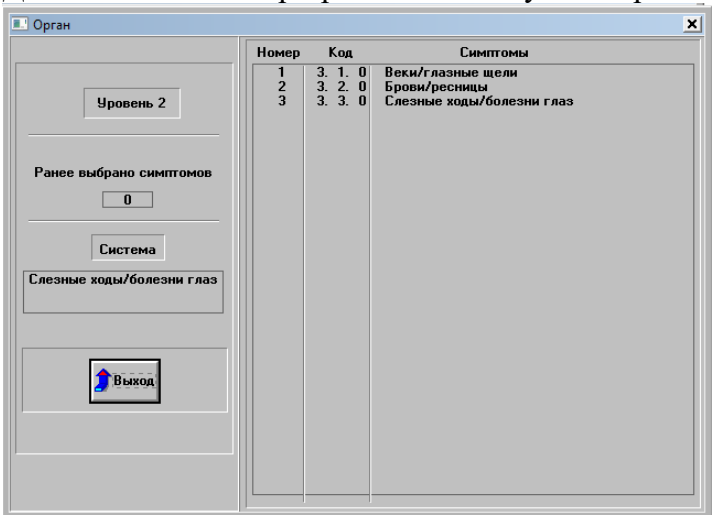
3. Далее выбираем вкладку диагноз.
4. Открывается главное меню, в котором что бы осуществить поиск заболевания по симптомам нужно нажать на кнопку «Выбор симптомов».



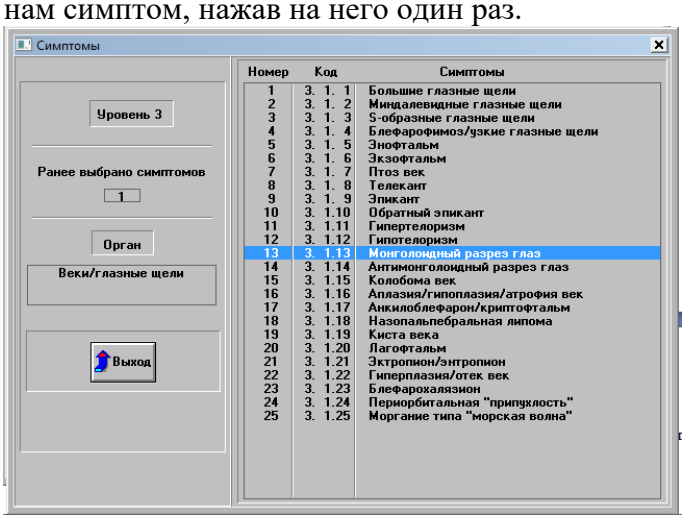
5. После нажатия нам всплывает меню с системой, в которой локализован симптом.



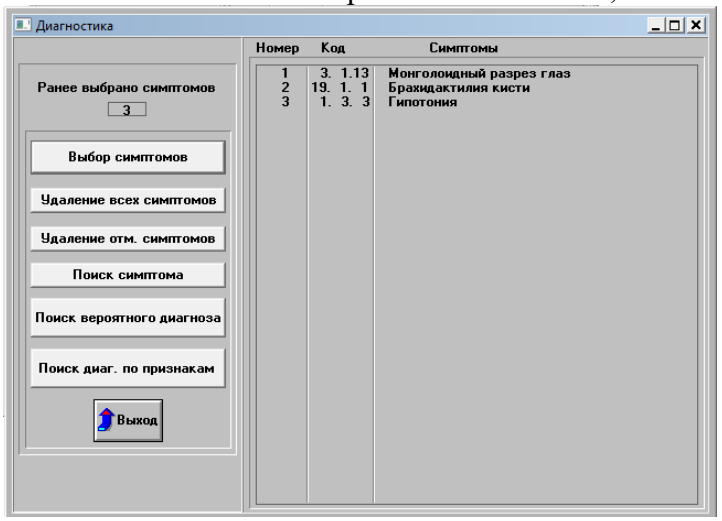
6. Выбираем нужный нам раздел и кликаем.
В случае с синдромом Дауна мы имеем следующие симптомы: гипотония, монголоидный разрез глаз, брахидактилия кисти, плоское переносье.
Для монголоидного разреза глаз нам нужно перейти в раздел «Периорбитальная область».



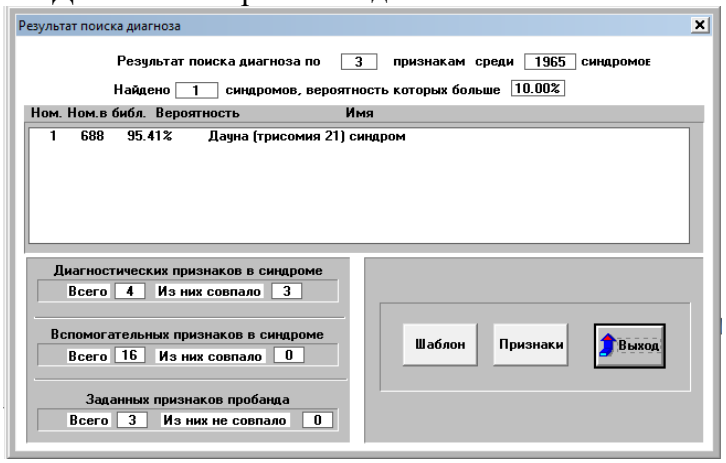
7. Мы попадаем в меню, где мы должны выбрать орган, в котором локализован симптом.
Для монголоидного разреза глаз нам нужно кликнуть «Веки/глазные щели» и выбрать нужный нам симптом, нажав на него один раз.



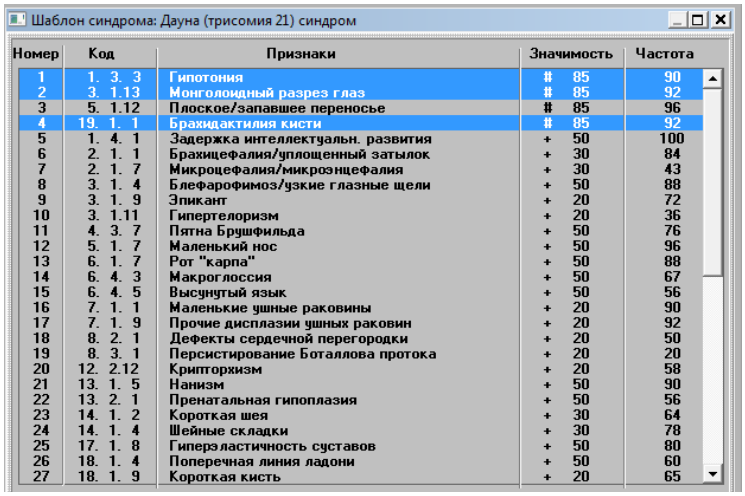
8. После нажатия на нужный нам симптом, мы возвращаемся в меню выбора системы, для этого кликаем два раза на клавишу «Выход».
Поиск дальнейших симптомов осуществляется аналогичным методом.
9. После того как мы выбрали все симптомы, мы возвращаемся в главное меню программы.



10. Для поиска вероятного диагноза кликаем на кнопку «Поиск вероятного диагноза».



В появившемся меню мы видим, искомый нами диагноз – синдром Дауна.
11. Что бы посмотреть какие еще симптомы соответствуют данному заболеванию кликаем на клавишу «Шаблон» и в появившемся меню «Шаблон синдрома».



12. Для того, чтобы посмотреть фотографии полученного заболевания кликаем «Шаблон» далее «Фотографии».

Работа 3. Заполнить таблицу с помощью программы «SynDiag».

Исходные симптомы	Диагноз по программе «SynDiag»	Частота встречаемости симптомов	Часто встречающиеся дополнительные симптомы
Гипотония Монголоидный разрез глаз Брахидактилия кисти	Синдром Дауна	75% 90% 70%	Плоское переносье
Микроцефалия Большой нос Широкое переносье Расщелина неба Постаксиальная полидактилия кисти			
Гиперэластичность суставов Гиперэластичная кожа Рубцы кожи Пролапс митрального клапана			
Аплазия радужки Нанизм Аноректальные пороки Дисплазии ушных раковин Задержка интеллектуального развития			
Долихоцефалия Блефарофимоз Микростомия			

Нанизм Стопа-качалка Пренатальная гипоплазия			
Эктопия хрусталика Аневризма Высокий рост Арахнодактилия Миопия			
Аплазия матки Гипоплазия яичников Нанизм Короткая шея Шейный птеригиум			
Нейрофибромы Пятна «кофе с молоком» Гамартрома радужки Нанизм Веснушки			
Аплазия яичек Евнухоидное сложение Гипоплазия полового члена Задержка интеллектуального развития			

Работа 4. Просмотреть фотографии больных с данными заболеваниями в программе «SynDiag». Выявить дисморфизмы характерные для наследственных заболеваний.

Работа 5. По программе «Poroki» ознакомиться с клинической картиной хромосомных заболеваний.

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 рекомендуемой учебной литературы.

2). Ответить на вопросы для самоконтроля:

- Анализ генетических баз данных.
- Понятие о биомедицинской базе данных.
- Классификация биомедицинских баз данных.
- Национальный Центр биоинформатики (NCBI).
- База данных "Менделевское наследование у человека" (OMIM).
- База данных генетических последовательностей (GenBank).
- База данных расширенной медицинской литературы (PubMed).
- Human Gene Mutation Database (HGMB).
- База данных последовательностей белков (UniProt)
- База данных, посвященная белкам (PROteinSITEs)
- База данных наследственных болезней (GeneTests)
- База данных о генах человека (GeneCards).

Рекомендуемая литература:

Основная:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник для вузов/ М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011-2018, 480с.

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., Онучина Ю.Н., Козвонин В.А., Старкова Е.В., Береснева А.А. Рабочая тетрадь по дисциплине «Медицинская генетика». Часть 1 и 2: учебно-методическое пособие. - Киров: ФГБОУ ВО Кировский ГМУ Минздрава России, 2021.-110 с. и 112с.
3) Коледаева Е.В., Родина Н.Е.. Общая генетика и генетика человека: учебное пособие/ Киров, 2016. – 69 с.
4) Мутовин Г.Р.. М. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие/ ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.: ил.
5) Горбунова, В.Н., Корженевская М.А.. Генетика в клинической практике: руководство для врачей/СПб.: Спецлит, 2015.-329 с.
6) Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология: Учеб. Пособие для студентов мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.в мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.
7) Электронные ресурсы:
   1) http://www.hgmd.cf.ac.uk/ac
   2) https://www.genetests.org/
   3) https://www.ncbi.nlm.nih.gov/
   4) http://omim.org/

Раздел 6: Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.

Тема 6.4. Зачетное занятие.

Цель: Проверить теоретическую подготовку студентов по разделу «медицинская генетика» и умение использовать теоретические данные для решения конкретных ситуационных задач и тестов.

Задачи: Оценить уровень теоретических и практических знаний студентов по разделу «Медицинская генетика».

Обучающийся должен знать:

Понятие медицинской генетики. Характеристику наследственности и патологии. Геном человека. Структура и функции генов. Регуляция экспрессии генов. Генные болезни. Хромосомная патология. Мульти-факториальные заболевания. Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.

Обучающийся должен уметь: Решать ситуационные генетические задачи.

Обучающийся должен владеть: Применять навыки использования информационных, библиографических ресурсов с целью получения научной информации и осуществления коммуникации в медицинском сообществе.

Использовать компьютерные программы для обработки медико-генетических исследований. Медико-генетической терминологией. Решением ситуационных генетических задач.

Самостоятельная аудиторная работа обучающихся по теме:

1. Итоговый тест – примерные задания представлены в приложении Б

2. Собеседование по вопросам – примерные задания представлены в приложении Б

Самостоятельная внеаудиторная работа обучающихся по теме:

Задания для самостоятельной внеаудиторной работы студентов по указанной теме:

1) Повторить теоретический материал с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.

2) Подготовиться к зачетному занятию
3) Проверить свои знания с использованием тестового контроля.
1. Выберите один правильный ответ.

Что такое молекулярный зонд: а) комплементарный участок ДНК; б) протяженный участок ДНК, комплементарный последовательности ДНК, содержащей мутантный ген; в) синтетическая олигонуклеотидная меченая (радиоактивно или флюоресцентно) последовательность, комплементарная мутантному или нормальному гену.

2. Выберите один правильный ответ.

Ампфликация генов - это: а) идентификация последовательности оснований ДНК; б) многократное повторение какого-либо участка ДНК; в) выделение фрагмента ДНК, содержащего изучаемый ген.

3. Выберите один правильный ответ.

Как называются хромосомы с концевым расположением центромеры: а) метацентрические; б) акроцентрические; в) субметацентрические; г) дицентрики.

4. Выберите два правильных ответа.

Для проведения цитогенетического анализа используются: а) мышечные клетки; б) эритроциты; в) биоптат хориона; г) эмбриональная ткань.

Эталоны ответов:
1. — в); 2. — б); 3. — б); 4. — в),г).

Рекомендуемая литература:

Основная:

1. Бочков Н.П.Клиническая генетика: учебник для вузов/ М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011 -2018, 480с.

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., Онучина Ю.Н., Козвонин В.А., Старкова Е.В., Береснева А.А. Рабочая тетрадь по дисциплине «Медицинская генетика». Часть 1 и 2: учебно-методическое пособие. - Киров: ФГБОУ ВО Кировский ГМУ Минздрава России, 2021.-110 с. и 112с.
3) Коледаева Е.В., Родина Н.Е.. Общая генетика и генетика человека: учебное пособие/ Киров, 2016. – 69 с.
4) Мутовин Г.Р.. М. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие/ ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.: ил.
5) Горбунова, В.Н., Корженевская М.А.. Генетика в клинической практике: руководство для врачей/СПб.: Спецлит, 2015.-329 с.
6) Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология: Учеб. Пособие для студентов мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.в мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.

Электронные ресурсы:

1) http://omim.org/

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

«Медицинская генетика»

Специальность 31.05.02 Педиатрия
Направленность (профиль) ОПОП Педиатрия
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-5. Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач						
ИД ОПК-5.1. Применяет основные физико-математические, естественнонаучные понятия и методы исследований при решении профессиональных задач.						
Знать	Фрагментарные знания математических методов решения интеллектуальных задач и их применение в медицине; теоретические основы информатики, сбор, хранение, поиск, переработка, преобразование, распространение информации в медицинских и биологических системах, использование информационных компьютерных систем	Общие, но не структурированные знания математических методов решения интеллектуальных задач и их применение в медицине; теоретические основы информатики, сбор, хранение, поиск, переработка, преобразование, распространение информации в медицинских и биологических системах, использование информационных компью-	Сформированные, но содержащие отдельные пробелы знания математических методов решения интеллектуальных задач и их применение в медицине; теоретические основы информатики, сбор, хранение, поиск, переработка, преобразование, распространение информации в медицинских и биологических системах, использование	Сформированные систематические знания математических методов решения интеллектуальных задач и их применение в медицине; теоретические основы информатики, сбор, хранение, поиск, переработка, преобразование, распространение информации в медицинских и биологических системах, использование информационных компью-	Устный опрос, тестирование.	Собеседование.

	в медицине и здравоохранении.	терных систем в медицине и здравоохранении.	информационных компьютерных систем в медицине и здравоохранении.	терных систем в медицине и здравоохранении.		
Уметь	Частично освоенное умение пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности.	В целом успешное, но не систематически осуществляемое умение пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности.	В целом успешное, но содержащее отдельные пробелы умение пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности.	Сформированное умение пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности.	Реферат/ доклад, решение ситуационных задач.	Тестирование.
Владеть	Фрагментарное применение навыков поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками представления и обсуждения медицинской информации.	В целом успешное, но не систематическое применение навыков поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками представления и обсуждения медицинской информации.	В целом успешное, но содержащее отдельные пробелы применение навыков поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками представления и обсуждения медицинской информации.	Успешное и систематическое применение навыков поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками представления и обсуждения медицинской информации.	Практические навыки.	Собеседование.
ОПК-5. Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач						
ИД ОПК-5.2.Интерпретирует результаты физических, математических и иных естественнонаучных исследований при решении профессиональных задач.						
Знать	Фрагментарные знания естественнонаучных понятий и методов исследований генетики человека и популяционной генетики, клеточной биологии при решении профессиональных задач.	Общие, но не структурированные знания естественнонаучных понятий и методов исследований генетики человека и популяционной генетики, клеточной биологии при решении профессиональ-	Сформированные, но содержащие отдельные пробелы знания естественнонаучных понятий и методов исследований генетики человека и популяционной генетики, клеточной биологии	Сформированные систематические знания естественнонаучных понятий и методов исследований генетики человека и популяционной генетики, клеточной биологии при решении профессиональ-	Устный опрос, тестирование.	Собеседование.

		ных задач.	при решении профессиональных задач.	ных задач.		
Уметь	Частично освоенное умение интерпретировать естественнонаучные понятия и методы исследований генетики человека и популяционной генетики, клеточной биологии при решении профессиональных задач.	В целом успешное, но не систематически осуществляемое умение интерпретировать естественнонаучные понятия и методы исследований генетики человека и популяционной генетики, клеточной биологии при решении профессиональных задач.	В целом успешное, но содержащее отдельные пробелы умение интерпретировать естественнонаучные понятия и методы исследований генетики человека и популяционной генетики, клеточной биологии при решении профессиональных задач.	Сформированное умение интерпретировать естественнонаучные понятия и методы исследований генетики человека и популяционной генетики, клеточной биологии при решении профессиональных задач.	Реферат/ доклад, решение ситуационных задач.	Тестирование.
Владеть	Фрагментарное применение навыков интерпретации результатов исследований, полученных методами генетики человека и популяционной генетики, клеточной биологии при решении профессиональных задач.	В целом успешное, но не систематическое применение навыков интерпретации результатов исследований, полученных методами генетики человека и популяционной генетики, клеточной биологии при решении профессиональных задач.	В целом успешное, но содержащее отдельные пробелы применение навыков интерпретации результатов исследований, полученных методами генетики человека и популяционной генетики, клеточной биологии при решении профессиональных задач.	Успешное и систематическое применение навыков интерпретации результатов исследований, полученных методами генетики человека и популяционной генетики, клеточной биологии при решении профессиональных задач.	Практические навыки.	Собеседование.
ОПК-5. Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач						
ИД ОПК 5.3. Решает стандартные задачи профессиональной деятельности с использованием медико-биологической терминологии						
Знать	Фрагментарные знания основ анализа учебной, научной, научно-популярной литературы с использованием медико-биологической терминологии для выполнения задач профес-	Общие, но не структурированные знания основ анализа учебной, научной, научно-популярной литературы с использованием медико-биологической терминологии для выполнения	Сформированные, но содержащие отдельные пробелы знания основ анализа учебной, научной, научно-популярной литературы с использованием медико-биологической	Сформированные систематические знания основ анализа учебной, научной, научно-популярной литературы с использованием медико-биологической терминологии для выполнения	Устный опрос, тестирование.	Собеседование.

	сиональной деятельности.	задач профессиональной деятельности.	терминологии для выполнения задач профессиональной деятельности.	задач профессиональной деятельности.		
Уметь	Частично освоенное умение пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой с использованием медико-биологической терминологии для выполнения задач профессиональной деятельности.	В целом успешное, но не систематически осуществляемое умение пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой с использованием медико-биологической терминологии для выполнения задач профессиональной деятельности.	В целом успешное, но содержащее отдельные пробелы умение пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой с использованием медико-биологической терминологии для выполнения задач профессиональной деятельности.	Сформированное умение пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой с использованием медико-биологической терминологии для выполнения задач профессиональной деятельности.	Реферат/ доклад, решение ситуационных задач.	Тестирование.
Владеть	Фрагментарное применение навыков использования медико-биологической терминологии для выполнения задач профессиональной деятельности.	В целом успешное, но не систематическое применение навыков использования медико-биологической терминологии для выполнения задач профессиональной деятельности.	В целом успешное, но содержащее отдельные пробелы применение навыков использования медико-биологической терминологии для выполнения задач профессиональной деятельности.	Успешное и систематическое применение навыков использования медико-биологической терминологии для выполнения задач профессиональной деятельности.	Практические навыки.	Собеседование.
ОПК-5. Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач.						
ИД ОПК 5.4. Анализирует закономерности функционирования различных органов и систем для оценки морфофункциональных и физиологических состояний, патологических процессов в организме человека						
Знать	Фрагментарные знания общих закономерностей происхождения и развития жизни, свойства биологических систем, индивидуального развития человека. Современные методы генетики человека и представление	Общие, но не структурированные знания общих закономерностей происхождения и развития жизни, свойства биологических систем, индивидуального развития человека. Современные методы генетики человека и	Сформированные, но содержащие отдельные пробелы знания общих закономерностей происхождения и развития жизни, свойства биологических систем, индивидуального развития человека. Современные	Сформированные систематические знания общих закономерностей происхождения и развития жизни, свойства биологических систем, индивидуального развития человека. Современные методы генетики человека и	Устный опрос, тестирование.	Собеседование.

	о геноме человека, молекулярные основы наследственности, роли наследственности в определении здоровья и патологии.	представление о геномечеловека, молекулярные основы наследственности, роли наследственности в определении здоровья и патологии.	методы генетики человека и представление о геноме человека, молекулярные основы наследственности, роли наследственности в определении здоровья и патологии.	представление о геноме человека, молекулярные основы наследственности, роли наследственности в определении здоровья и патологии.		
Уметь	Частично освоенное умение интерпретировать общие закономерности происхождения и развития жизни, свойства биологических систем, индивидуального развития человека. Современные методы генетики человека и представление о геноме человека, молекулярные основы наследственности, роли наследственности в определении здоровья и патологии.	В целом успешное, но не систематически осуществляемое умение интерпретировать общие закономерности происхождения и развития жизни, свойства биологических систем, индивидуального развития человека. Современные методы генетики человека и представление о геноме человека, молекулярные основы наследственности, роли наследственности в определении здоровья и патологии.	В целом успешное, но содержащее отдельные пробелы умение интерпретировать общие закономерности происхождения и развития жизни, свойства биологических систем, индивидуального развития человека. Современные методы генетики человека и представление о геноме человека, молекулярные основы наследственности, роли наследственности в определении здоровья и патологии.	Сформированное умение интерпретировать общие закономерности происхождения и развития жизни, свойства биологических систем, индивидуального развития человека. Современные методы генетики человека и представление о геноме человека, молекулярные основы наследственности, роли наследственности в определении здоровья и патологии.	Реферат/ доклад, решение ситуационных задач.	Тестирование.
Владеть	Фрагментарное владение медико-биологическим понятийным аппаратом, методами изучения генетики человека.	В целом успешное, но не систематическое владение медико-биологическим понятийным аппаратом, методами изучения генетики человека а.	В целом успешное, но содержащее отдельные пробелы владение медико-биологическим понятийным аппаратом, методами изучения генетики человека.	Успешное и систематическое владение медико-биологическим понятийным аппаратом, методами изучения генетики человека.	Практические навыки.	Собеседование.
ОПК-5. Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач						
ИД ОПК 5.5. Оценивает морфофункциональные и физиологические состояния, патологические						

процессы в организме человека на клеточном, тканевом, органном уровнях.						
Знать	Фрагментарные знания молекулярного, генного, хромосомного и геномного уровней нарушения наследственного материала при возникновении патологических процессов в организме человека	Общие, но не структурированные знания молекулярного, генного, хромосомного и геномного уровней нарушения наследственного материала при возникновении патологических процессов в организме человека	Сформированные, но содержащие отдельные пробелы знания молекулярного, генного, хромосомного и геномного уровней нарушения наследственного материала при возникновении патологических процессов в организме человека	Сформированные систематические знания молекулярного, генного, хромосомного и геномного уровней нарушения наследственного материала при возникновении патологических процессов в организме человека	Устный опрос, тестирование.	Собеседование.
Уметь	Частично освоенное умение оценивать нарушения наследственного материала при возникновении патологических процессов в организме человека на молекулярном, генном, хромосомном и геномном уровнях.	В целом успешное, но не систематически осуществляемое умение оценивать нарушения наследственного материала при возникновении патологических процессов в организме человека на молекулярном, генном, хромосомном и геномном уровнях.	В целом успешное, но содержащее отдельные пробелы умение оценивать нарушения наследственного материала при возникновении патологических процессов в организме человека на молекулярном, генном, хромосомном и геномном уровнях.	Сформированное умение оценивать нарушения наследственного материала при возникновении патологических процессов в организме человека на молекулярном, генном, хромосомном и геномном уровнях.	Реферат/ доклад, решение ситуационных задач.	Тестирование.
Владеть	Фрагментарное применение навыков использования методов изучения наследственности человека на молекулярном, генном, хромосомном и геномном уровнях.	В целом успешное, но не систематическое применение навыков использования методов изучения наследственности человека на молекулярном, генном, хромосомном и геномном уровнях.	В целом успешное, но содержащее отдельные пробелы применение навыков использования методов изучения наследственности человека на молекулярном, генном, хромосомном и геномном уровнях.	Успешное и систематическое применение навыков использования методов изучения наследственности человека на молекулярном, генном, хромосомном и геномном уровнях.	Практические навыки.	Собеседование.
ОПК-5. Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач						
ИД ОПК 5.6. Использует современные методы функциональной диагностики, интерпретирует результаты лабораторных и инструментальных методов диагностики для оценки морфофункциональных и физиологических состояний, патологических процессов в организме человека						

Знать	Фрагментарные знания методов генетического анализа. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней для выявления патологических процессов в организме человека. Цитологические и современные микроскопические методы изучения биологических объектов.	Общие, но не структурированные знания методов генетического анализа. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней для выявления патологических процессов в организме человека. Цитологические и современные микроскопические методы изучения биологических объектов.	Сформированные, но содержащие отдельные пробелы знания методов генетического анализа. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней для выявления патологических процессов в организме человека. Цитологические и современные микроскопические методы изучения биологических объектов.	Сформированные систематические знания методов генетического анализа. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней для выявления патологических процессов в организме человека. Цитологические и современные микроскопические методы изучения биологических объектов.	Устный опрос, тестирование.	Собеседование.
Уметь	Частично освоенное умение интерпретировать результаты генетического анализа. Интерпретировать результаты лабораторных методов диагностики наследственных болезней для выявления патологических процессов в организме человека. Интерпретировать цитологические и современные микроскопические методы изучения биологических объектов.	В целом успешное, но не систематически осуществляемое умение интерпретировать результаты генетического анализа. Интерпретировать результаты лабораторных методов диагностики наследственных болезней для выявления патологических процессов в организме человека. Интерпретировать цитологические и современные микроскопические методы изучения биологических объектов.	В целом успешное, но содержащее отдельные пробелы умение интерпретировать результаты генетического анализа. Интерпретировать результаты лабораторных методов диагностики наследственных болезней для выявления патологических процессов в организме человека. Интерпретировать цитологические и современные микроскопические методы изучения биологических объектов.	Сформированное умение интерпретировать результаты генетического анализа. Интерпретировать результаты лабораторных методов диагностики наследственных болезней для выявления патологических процессов в организме человека. Интерпретировать цитологические и современные микроскопические методы изучения биологических объектов.	Реферат/ доклад, решение ситуационных задач.	Тестирование.
Владеть	Фрагментарное применение навыков использования методов изучения и	В целом успешное, но не систематическое применение навыков исполь-	В целом успешное, но содержащее отдельные пробелы применение	Успешное и систематическое применение навыков использования мето-	Практические навыки.	Собеседование.

	диагностики наследственных заболеваний человека. Навыков микроскопирования.	зования методов изучения и диагностики наследственных заболеваний человека. Навыков микроскопирования.	навыков использования методов изучения и диагностики наследственных заболеваний человека. Навыков микроскопирования.	дов изучения и диагностики наследственных заболеваний человека. Навыков микроскопирования.		

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-5	**Примерные вопросы к зачету** **(с №1 по №57 (полный перечень вопросов – см. п. 2.2))** 1. Мутагенез. Классификация мутаций. Генеративные и соматические мутации. Спонтанный и индуцированный мутационный процесс. Выявление и количественный учет мутаций. 2. Генетический контроль мутационного процесса. Радиационный и химический мутагенез. Мутагены окружающей среды. Факторы, модифицирующие мутационный процесс. 3. Геномика - наука о геномах. Структурная организация генома прокариот и эукариот. Классификация повторяющихся элементов генома. Международный проект «Геном человека». 4. Популяционно-статистический метод. Генетическая структура популяции. Частоты генов и генотипов. Закон Харди-Вайнберга. Генетический груз. 5. Факторы динамики генетического состава популяции: дрейф генов, мутационный процесс, миграции, избирательное спаривание особей, естественный отбор. 6. Понятие о евгенике. Позитивная и негативная евгеника: социальные аспекты. Современные этические проблемы медицинской генетики (клонирование и генетическая паспортизация). 7. Методы молекулярной диагностики. Общие понятия. 8. Полимеразная цепная реакция (ПЦР), основные понятия (принцип, температурные режимы, состав буфера). 9. Цели и принцип проведения реакции ПДРФ (полиморфизм длин рестрикционных фрагментов). 10. Анализ одноцепочечного конформационного полиморфизма (SSCP), цели и принцип проведения. 11. Секвенирование по Сэнгеру - цели и принцип проведения реакции. 12. Рестрикционный анализ. 13. Генотерапия, программа, цели, подходы. Успешные проекты генной терапии. 14. Понятие о фармакогенетике. Основные цели и задачи. 15. Многофакторные (мультифакториальные, БНП) болезни. Генетические и средовые факторы риска. 16. Близнецовый метод, цели, этапы, расчет коэффициента Хольцингера. 17. Наследственные болезни: этиология, классификация, типы наследования, особенности клинических проявлений. 18. Семиотика наследственных заболеваний. Понятие синдрома. Общая характери-

	стика наследственной патологии. Терминология. 19. Микроаномалии развития (стигмы дизэмбриогенеза), определение, цель выявления, особенности клинико-морфологического осмотра врачом-генетиком. 20. Типы генных мутаций, нонсенс, миссенс, сдвиг рамки считывания, сплайсинговые мутации. Механизмы генных мутаций. 21. Генные болезни. Общие понятия. Классификация. Примеры. 22. Клинико-генеалогический метод. Типы наследования. Клинические примеры. 23. Особенности аутосомно-доминантного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний. 24. Особенности аутосомно-рецессивного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний. 25. Особенности Y сцепленного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний. 26. Особенности Х-сцепленного доминантного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний. 27. Особенности Х-сцепленного рецессивного типа наследования. 28. Составить родословную. Примеры заболеваний. 29. Цитоплазматический или материнский тип наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний. 30. Наследственные болезни обмена. Общая характеристика и классификация. 31. Муковисцидоз: генетика, первичный генетический дефект, клиника, патогенез, диагностика, лечение. 32. Фенилкетонурия: генетика, первичный биохимический дефект, клиника, неонатальный скрининг, патогенез, диагностика, лечение. 33. Синдром Марфана: тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение. 34. Болезни экспансии, синдром Мартина-Белла, генетика, клиника, патогенез, диагностика, лечение. 35. Общая характеристика митохондриальной патологии. Особенности генома митохондрий. Примеры заболеваний. 36. Орфанные заболевания. Общие понятия. Примеры. Реестр орфанных заболеваний. 37. Общая характеристика и механизмы хромосомной патологии. 38. Геномные и структурные аберрации хромосом. Классификация. Примеры. 39. Классификация и механизмы хромосомных мутаций, сбалансированные и несбалансированные структурные перестройки. 40. Наследственные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом, особенности течения, примеры. 41. Врождённые пороки развития: определение, классификация, этиология, пути профилактики. 42. Методы анализа кариотипа (цитогенетические, молекулярно-цитогенетические), принципы и диагностические задачи. 43. Показания для цитогенетического обследования в постнатальном периоде. 44. Синдром Дауна: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение. 45. Синдром Эдвардса: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение. 46. Синдром Патау: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение. 47. Синдром Шерешевского-Тернера: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение. 48. Синдром Клайнфельтера: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

49. Частичные анеуплоидии (синдром Вольфа-Хиршхорна, «кошачьего крика»), тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
50. Профилактика наследственных заболеваний, уровни, подходы. Понятие «пери-концепционной профилактики».
51. Медико-генетическое консультирование. Характеристика роли врача генетика в практическом здравоохранении.
52. Медико-генетическая служба: цель, задачи. Перечислить показания для направления на консультацию к врачу генетику.
53. Пренатальная диагностика. Общая характеристика, цель применения, методы, сроки.
54. Неинвазивные методы пренатальной диагностики (биохимический скрининг, УЗИ). Общая характеристика, цель применения, методы, сроки.
55. Инвазивные методы пренатальной диагностики. Общая характеристика, цель применения, методы, сроки.
56. Современные подходы в неинвазивной пренатальной диагностике (анализ хромосомной патологии по крови матери, преимплантационная диагностика).
57. Компьютерные диагностические программы. Задачи, решаемые с их помощью. Примеры программ.

Примерные вопросы к устному опросу текущего контроля
(с №1 по №27 раздел 1 и 2, с №1 по №20 раздел 3, с №1 по №19 раздел 4, с №1 по №22, раздел 5, с №1 по №18 раздел 6 (полный перечень вопросов – см. п. 2.2))
Разделы 1 и 2.

1. Направления геномики и их цели.
2. Проект «Геном человека»: страны-участницы, временные рамки, цели проекта и его значение.
3. Классификация заболеваний в зависимости от роли наследственности и среды в их развитии, приведите примеры. Дайте определение терминам: наследственные болезни, врожденные заболевания, семейные болезни.
4. Показания для биохимических методов диагностики.
5. Высокоэффективная жидкостная хроматография: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
6. Газовая хроматография: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
7. Тандемная масс-спектрометрия: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
8. ПЦР: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
9. ПДРФ: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
10. Секвенирование: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
11. NGS: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
12. Цитогенетический метод: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
13. FISH: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
14. Суть метода хроматографии.
15. Полимеразная цепная реакция (ПЦР): принцип, температурные режимы, состав буфера.
16. Особенности генома про- и эукариот.
17. Генетический полиморфизм: определение, типы полиморфизма ДНК.
18. Однонуклеотидные полиморфизмы: определение, классификация, значение.
19. Повторяющиеся последовательности генома: классификация, значение.
20. Классификация генов, приведите примеры.
21. Строение гена. Сайты промотора, терминатора, экзоны, интроны, их роль в

синтезе белка.
22. Особенности регуляции биосинтез белка у про- и эукариот.
23. Альтернативный сплайсинг: определение, суть процесса, значение.
24. Ключевые события РНК-интерференции. Роль фермента Diser и белкового комплекса RISC.
25. Медицинское значение РНК-интерференции.
26. Анализ одноцепочечного конформационного полиморфизма (SSCP), цели и принцип проведения.
27. Секвенирование - цели и принцип проведения реакции.

Раздел 3.

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. Синдром Мартина-Белла: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
13. Адреногенетальный синдром: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
14. Фенилкетонурия: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
15. Миодистрофия Дюшенна-Беккера: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
16. Атрофия зрительного нерва Лебера: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
17. Синдром Лея: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
18. MERRF: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
19. MELAS: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
20. Клинико-генеалогический метод. Этапы. Трудности в проведении. Типы наследования.

Раздел 4

1. Общая характеристика хромосомной патологии.
2. Числовые (полиплоидия и анеуплоидии (нулисомия, моносомия, трисомия)) и

	структурные аберрации хромосом (делеции, дупликации, инверсии, кольцевые и дицентрические хромосомы, изохромосомы, робертсоновские, реципрокные и нереципрокные транслокации). Примеры. 3. Сбалансированные и несбалансированные структурные перестройки. 4. Синдром Дауна, тип мутации, диагностика, клинические проявления, лечение. 5. Синдром Эдвардса, тип мутации, диагностика, клинические проявления, лечение. 6. Синдром Патау, тип мутации, диагностика, клинические проявления, лечение. 7. Наследственные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом, особенности течения, примеры. 8. Синдром Шерешевского-Тернера, тип мутации, диагностика, клинические проявления, лечение. 9. Синдром Клайнфельтера, тип мутации, диагностика, клинические проявления, лечение. 10. Частичные анеуплоидии (синдром Вольфа-Хиршхорна, «кошачьего крика», синдром Прадера-Вилли, синдром Ангельмана, синдром ДиДжорджи), тип мутации, диагностика, клинические проявления, лечение. 11. Клиническая цитогенетика как раздел медицинской генетики (определение, области применения методов анализа кариотипа). 12. Показания для цитогенетического обследования в постнатальном периоде. 13. Цитогенетические методы анализа кариотипа (метафазный, поиск полового хроматина), принципы и диагностические задачи. 14. Молекулярно-цитогенетические методы анализа кариотипа (FISH), принципы и диагностические задачи. 15. Врождённые пороки развития: определение, классификация, этиология, пути профилактики. 16. Тератогенные факторы среды. Критические периоды развития. 17. Понятие тератогенного терминационного периода. 18. Роль пролиферации, апоптоза, миграции клеток, дифференцировки, сортировки и адгезии клеток в регуляции эмбриогенеза, к каким нарушениям приводят. 19. Роль хроногенов и генов пространственной организации (генов сегментации, компартментализации, гомеозисных генов) в регуляции эмбриогенеза. **Раздел 5.** 1. Роль генетических и внешнесредовых факторов в развитии данной группы патологии. 2. Эпидемиологические характеристики МФЗ. 3. Модели наследования. Коэффициент наследуемости. 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. Фармакогенетика и экологическая генетика. 8. Клинико-генетические особенности орфанных заболеваний. 9. Диагностика и лечение орфанных заболеваний. 10. Определение и общая характеристика орфанных заболеваний. 11. Группы заболеваний, входящих в перечень орфанных болезней. 12. Медико-социальные вопросы, связанные с лечением орфанных болезней. 13. Онкогены и их биологическая роль. 14. Генетические аспекты канцерогенеза. 15. Общие представления о значении наследственных факторов в возникновении рака.

16. Факторы внешней среды, ассоциирующиеся с раком (канцерогены).
17. Вирусные и клеточные онкогены.
18. Физиологическая роль клеточных протоонкогенов.
19. Механизмы превращения протоонкогенов в онкогены.
20. Гены-супрессоры и механизмы супрессии опухолевого роста.
21. Трансформация клеток и процесс опухолеобразования.
22. Особенности «раковых» семей.

Раздел 6.

1. Основные уровни и пути профилактики наследственных заболеваний.
2. Понятие «периконцепционная профилактика». Показания, перечень мероприятий.
3. Цели и задачи МГК.
4. Показания для направления на МГК.
5. Принципы оценки генетического риска в различных группах наследственной патологии. Методы его расчета.
6. Этические, правовые и социальные проблемы медицинской генетики
7. Понятие пренатальной диагностики и показания для ее проведения.
8. Методы пренатальной диагностики:
   - неинвазивные (УЗИ, определение биохимических маркеров);
   - инвазивные (хорионбиопсия, амниоцентез, кордоцентез, фетоскопия)
9. Показания к ним и сроки проведения, техника манипуляций (основные моменты), возможные осложнения
10. Понятие скрининга. Программы скрининга на наследственные заболевания.
11. Профилактика наследственной патологии при проведении ЭКО.
12. Новые методики диагностики наследственных заболеваний (НИПТ - анализ ДНК клеток плода выделенной из крови матери).
13. Основные принципы лечения наследственных заболеваний:
    - симптоматическое;
    - патогенетическое;
    - этиотропное;
    - хирургическая коррекция.
14. Этические вопросы пренатальной диагностики.
15. Для чего нужны компьютерные диагностические программы в медицинской генетике? По какому принципу они работают?
16. Программа SinDiag, ее краткая характеристика.
17. Программа Possum, ее краткая характеристика.
18. Программа Poroki, ее краткая характеристика.

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 наклонностью 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. - 2,5Х1012/л; ц.п. - 0,9; Лейк. - 7,0Х109/л; э- 2%, п- 5%, с- 59%, л- 25%, м-9; СОЭ - 15 мм/ч, тромбоциты - 270,0Х109/л. Время свертывания по Ли-Уайту - 30 мин. Какие дополнительные исследования необходимо провести и их ожидаемые результаты? Поставьте клинический диагноз. Какой прогноз для будущих сибсов 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 соответствующую 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. Этиология, характерные клинические проявления, методы диагностики и лечения гомоцистинурии. 12. Этиология, характерные клинические проявления, методы диагностики и лечения альбинизма. 13. Синдром Лея (подострая некротизирующая энцефаломиопатия): этиология, манифестация, клинические проявления, диагностика и лечение. 14. Атрофия зрительных нервов Лебера: этиология, манифестация, клинические проявления, диагностика и лечение. 15. Синдромы MELAS/MERRF: этиология, манифестация, клинические проявления, диагностика и лечение. 16. Синдром 9p+: этиология, особенности фенотипа, диагностика, лечение, профилактика. 17. Синдром ДиДжорджи: этиология, особенности фенотипа, диагностика, лечение, профилактика.

	18. Синдром Корнелии де Ланге: этиология, особенности фенотипа, диагностика, лечение, профилактика. 19. Микрочипирование. Принципы технологии микроматриц в диагностике микроструктурных нарушений хромосом. 20. Синдром Варкани (трисомия 8). Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения. 21. Трисомия 9. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения. 22. Трисомия 22. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения. 23. Синдром трисомии по Х-хромосоме (трипло-Х). Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения. 24. Синдром Якобса (дисомия по Y хромосоме). Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения.

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 дополни - тельной 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. Мутагенез. Классификация мутаций. Генеративные и соматические мутации. Спонтанный и индуцированный мутационный процесс. Выявление и количественный учет мутаций.
2. Генетический контроль мутационного процесса. Радиационный и химический мутагенез. Мутагены окружающей среды. Факторы, модифицирующие мутационный процесс.
3. Геномика - наука о геномах. Структурная организация генома прокариот и эукариот. Классификация повторяющихся элементов генома. Международный проект «Геном человека».
4. Популяционно-статистический метод. Генетическая структура популяции. Частоты генов и генотипов. Закон Харди-Вайнберга. Генетический груз.
5. Факторы динамики генетического состава популяции: дрейф генов, мутационный процесс, миграции, избирательное спаривание особей, естественный отбор.
6. Понятие о евгенике. Позитивная и негативная евгеника: социальные аспекты. Современные этические проблемы медицинской генетики (клонирование и генетическая паспортизация).
7. Методы молекулярной диагностики. Общие понятия.
8. Полимеразная цепная реакция (ПЦР), основные понятия (принцип, температурные режимы, состав буфера).
9. Цели и принцип проведения реакции ПДРФ (полиморфизм длин рестрикционных фрагментов).
10. Анализ одноцепочечного конформационного полиморфизма (SSCP), цели и принцип проведения.
11. Секвенирование по Сэнгеру - цели и принцип проведения реакции.
12. Рестрикционный анализ.
13. Генотерапия, программа, цели, подходы. Успешные проекты генной терапии.
14. Понятие о фармакогенетике. Основные цели и задачи.
15. Многофакторные (мультифакториальные, БНП) болезни. Генетические и средовые факторы риска.
16. Близнецовый метод, цели, этапы, расчет коэффициента Хольцингера.
17. Наследственные болезни: этиология, классификация, типы наследования, особенности клинических проявлений.
18. Семиотика наследственных заболеваний. Понятие синдрома. Общая характеристика наследственной патологии. Терминология.
19. Микроаномалии развития (стигмы дизэмбриогенеза), определение, цель выявления, особенности клинико-морфологического осмотра врачом-генетиком.
20. Типы генных мутаций, нонсенс, миссенс, сдвиг рамки считывания, сплайсинговые мутации. Механизмы генных мутаций.
21. Генные болезни. Общие понятия. Классификация. Примеры.
22. Клинико-генеалогический метод. Типы наследования. Клинические примеры.

23. Особенности аутосомно-доминантного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.
24. Особенности аутосомно-рецессивного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.
25. Особенности Y сцепленного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.
26. Особенности Х-сцепленного доминантного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.
27. Особенности Х-сцепленного рецессивного типа наследования.
28. Составить родословную. Примеры заболеваний.
29. Цитоплазматический или материнский тип наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.
30. Наследственные болезни обмена. Общая характеристика и классификация.
31. Муковисцидоз: генетика, первичный генетический дефект, клиника, патогенез, диагностика, лечение.
32. Фенилкетонурия: генетика, первичный биохимический дефект, клиника, неонатальный скрининг, патогенез, диагностика, лечение.
33. Синдром Марфана: тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
34. Болезни экспансии, синдром Мартина-Белла, генетика, клиника, патогенез, диагностика, лечение.
35. Общая характеристика митохондриальной патологии. Особенности генома митохондрий. Примеры заболеваний.
36. Орфанные заболевания. Общие понятия. Примеры. Реестр орфанных заболеваний.
37. Общая характеристика и механизмы хромосомной патологии.
38. Геномные и структурные аберрации хромосом. Классификация. Примеры.
39. Классификация и механизмы хромосомных мутаций, сбалансированные и несбалансированные структурные перестройки.
40. Наследственные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом, особенности течения, примеры.
41. Врождённые пороки развития: определение, классификация, этиология, пути профилактики.
42. Методы анализа кариотипа (цитогенетические, молекулярно-цитогенетические), принципы и диагностические задачи.
43. Показания для цитогенетического обследования в постнатальном периоде.
44. Синдром Дауна: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
45. Синдром Эдвардса: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
46. Синдром Патау: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
47. Синдром Шерешевского-Тернера: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
48. Синдром Клайнфельтера: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
49. Частичные анеуплоидии (синдром Вольфа-Хиршхорна, «кошачьего крика»), тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
50. Профилактика наследственных заболеваний, уровни, подходы. Понятие «периконцепционной профилактики».
51. Медико-генетическое консультирование. Характеристика роли врача генетика в практическом здравоохранении.
52. Медико-генетическая служба: цель, задачи. Перечислить показания для направления на консультацию к врачу генетику.
53. Пренатальная диагностика. Общая характеристика, цель применения, методы, сроки.
54. Неинвазивные методы пренатальной диагностики (биохимический скрининг, УЗИ). Общая характеристика, цель применения, методы, сроки.
55. Инвазивные методы пренатальной диагностики. Общая характеристика, цель применения, методы, сроки.

56. Современные подходы в неинвазивной пренатальной диагностике (анализ хромосомной патологии по крови матери, преимплантационная диагностика).
57. Компьютерные диагностические программы. Задачи, решаемые с их помощью. Примеры программ.

Примерные вопросы к устному опросу текущего контроля

Разделы 1 и 2.

1. Направления геномики и их цели.
2. Проект «Геном человека»: страны-участницы, временные рамки, цели проекта и его значение.
3. Классификация заболеваний в зависимости от роли наследственности и среды в их развитии, приведите примеры. Дайте определение терминам: наследственные болезни, врожденные заболевания, семейные болезни.
4. Показания для биохимических методов диагностики.
5. Высокоэффективная жидкостная хроматография: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
6. Газовая хроматография: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
7. Тандемная масс-спектрометрия: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
8. ПЦР: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
9. ПДРФ: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
10. Секвенирование: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
11. NGS: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
12. Цитогенетический метод: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
13. FISH: материал и объект исследования, возможности и ограничения метода.
14. Суть метода хроматографии.
15. Полимеразная цепная реакция (ПЦР): принцип, температурные режимы, состав буфера.
16. Особенности генома про- и эукариот.
17. Генетический полиморфизм: определение, типы полиморфизма ДНК.
18. Однонуклеотидные полиморфизмы: определение, классификация, значение.
19. Повторяющиеся последовательности генома: классификация, значение.
20. Классификация генов, приведите примеры.
21. Строение гена. Сайты промотора, терминатора, экзоны, интроны, их роль в синтезе белка.
22. Особенности регуляции биосинтез белка у про- и эукариот.
23. Альтернативный сплайсинг: определение, суть процесса, значение.
24. Ключевые события РНК-интерференции. Роль фермента Diser и белкового комплекса RISC.
25. Медицинское значение РНК-интерференции.
26. Анализ одноцепочечного конформационного полиморфизма (SSCP), цели и принцип проведения.
27. Секвенирование - цели и принцип проведения реакции.

Раздел 3.

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. Синдром Мартина-Белла: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
13. Адреногенетальный синдром: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
14. Фенилкетонурия: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
15. Миодистрофия Дюшенна-Беккера: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
16. Атрофия зрительного нерва Лебера: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
17. Синдром Лея: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
18. MERRF: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
19. MELAS: название гена, белка, тип наследования, первичный генетический дефект, патогенез, клиника, диагностика.
20. Клинико-генеалогический метод. Этапы. Трудности в проведении. Типы наследования.

Раздел 4

1. Общая характеристика хромосомной патологии.
2. Числовые (полиплоидия и анеуплоидии (нулисомия, моносомия, трисомия)) и структурные аберрации хромосом (делеции, дупликации, инверсии, кольцевые и дицентрические хромосомы, изохромосомы, робертсоновские, реципрокные и нереципрокные транслокации). Примеры.
3. Сбалансированные и несбалансированные структурные перестройки.
4. Синдром Дауна, тип мутации, диагностика, клинические проявления, лечение.
5. Синдром Эдвардса, тип мутации, диагностика, клинические проявления, лечение.
6. Синдром Патау, тип мутации, диагностика, клинические проявления, лечение.
7. Наследственные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом, особенности течения, примеры.
8. Синдром Шерешевского-Тернера, тип мутации, диагностика, клинические проявления, лечение.
9. Синдром Клайнфельтера, тип мутации, диагностика, клинические проявления, лечение.
10. Частичные анеуплоидии (синдром Вольфа-Хиршхорна, «кошачьего крика», синдром Прадера-Вилли, синдром Ангельмана, синдром ДиДжорджи), тип мутации, диагностика, клинические проявления, лечение.
11. Клиническая цитогенетика как раздел медицинской генетики (определение, области применения методов анализа кариотипа).
12. Показания для цитогенетического обследования в постнатальном периоде.
13. Цитогенетические методы анализа кариотипа (метафазный, поиск полового хроматина), принципы и диагностические задачи.
14. Молекулярно-цитогенетические методы анализа кариотипа (FISH), принципы и диагностические задачи.
15. Врождённые пороки развития: определение, классификация, этиология, пути профилактики.
16. Тератогенные факторы среды. Критические периоды развития.

17. Понятие тератогенного терминационного периода.
18. Роль пролиферации, апоптоза, миграции клеток, дифференцировки, сортировки и адгезии клеток в регуляции эмбриогенеза, к каким нарушениям приводят.
19. Роль хроногенов и генов пространственной организации (генов сегментации, компартментализации, гомеозисных генов) в регуляции эмбриогенеза.

Раздел 5.

1. Роль генетических и внешнесредовых факторов в развитии данной группы патологии.
2. Эпидемиологические характеристики МФЗ.
3. Модели наследования. Коэффициент наследуемости.
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. Фармакогенетика и экологическая генетика.
8. Клинико-генетические особенности орфанных заболеваний.
9. Диагностика и лечение орфанных заболеваний.
10. Определение и общая характеристика орфанных заболеваний.
11. Группы заболеваний, входящих в перечень орфанных болезней.
12. Медико-социальные вопросы, связанные с лечением орфанных болезней.
13. Онкогены и их биологическая роль.
14. Генетические аспекты канцерогенеза.
15. Общие представления о значении наследственных факторов в возникновении рака.
16. Факторы внешней среды, ассоциирующиеся с раком (канцерогены).
17. Вирусные и клеточные онкогены.
18. Физиологическая роль клеточных протоонкогенов.
19. Механизмы превращения протоонкогенов в онкогены.
20. Гены-супрессоры и механизмы супрессии опухолевого роста.
21. Трансформация клеток и процесс опухолеобразования.
22. Особенности «раковых» семей.

Раздел 6.

1. Основные уровни и пути профилактики наследственных заболеваний.
2. Понятие «периконцепционная профилактика». Показания, перечень мероприятий.
3. Цели и задачи МГК.
4. Показания для направления на МГК.
5. Принципы оценки генетического риска в различных группах наследственной патологии. Методы его расчета.
6. Этические, правовые и социальные проблемы медицинской генетики
7. Понятие пренатальной диагностики и показания для ее проведения.
8. Методы пренатальной диагностики:
   - неинвазивные (УЗИ, определение биохимических маркеров);
   - инвазивные (хорионбиопсия, амниоцентез, кордоцентез, фетоскопия)
9. Показания к ним и сроки проведения, техника манипуляций (основные моменты), возможные осложнения
10. Понятие скрининга. Программы скрининга на наследственные заболевания.
11. Профилактика наследственной патологии при проведении ЭКО.
12. Новые методики диагностики наследственных заболеваний (НИПТ - анализ ДНК клеток плода выделенной из крови матери).
13. Основные принципы лечения наследственных заболеваний:
    - симптоматическое;
    - патогенетическое;
    - этиотропное;

- хирургическая коррекция.

14. Этические вопросы пренатальной диагностики.
15. Для чего нужны компьютерные диагностические программы в медицинской генетике? По какому принципу они работают?
16. Программа SinDiag, ее краткая характеристика.
17. Программа Possum, ее краткая характеристика.
18. Программа Poroki, ее краткая характеристика.

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

3.1. Методика проведения тестирования

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).

Локальные нормативные акты, регламентирующие проведение процедуры:

Проведение промежуточной аттестации обучающихся регламентируется Положением о текущем контроле успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся, введенным в действие приказом от 08.02.2018 № 61-ОД.

Субъекты, на которых 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.

Период проведения процедуры:

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.

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 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.

3.2. Методика проведения приема практических навыков

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).

Локальные нормативные акты, регламентирующие проведение процедуры:

Проведение промежуточной аттестации обучающихся регламентируется Положением о текущем контроле успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся, введенным в действие приказом от 08.02.2018 № 61-ОД.

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.

Период проведения процедуры:

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.

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 оценочных материалов для оценки умений и навыков. Банк оценочных материалов включает перечень практических навыков, которые должен освоить обучающийся для будущей профессиональной деятельности.

Описание проведения процедуры:

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

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

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».

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

3.3. Методика проведения устного собеседования

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).

Локальные нормативные акты, регламентирующие проведение процедуры:

Проведение промежуточной аттестации обучающихся регламентируется Положением о текущем контроле успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся, введенным в действие приказом от 08.02.2018 № 61-ОД.

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.

Период проведения процедуры:

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.

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), как правило, проводящий занятия лекционного типа.

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 бан-

ка оценочных материалов формируются печатные бланки индивидуальных заданий (билеты). Количество вопросов, их вид (открытые или закрытые) в бланке индивидуального задания определяется преподавателем самостоятельно.

Описание проведения процедуры:

Каждому обучающемуся, принимающему участие в процедуре, преподавателем выдается бланк индивидуального задания. После получения бланка индивидуального задания и подготовки ответов 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, введенным в действие приказом от 08.02.2018 № 61-ОД.

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 ГЕНЕТИКЕ

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 1 2	2	
Б)	**Уровень анализа проблемы** (использование научно-популярных данных; информация из специализированных источников; самые современные и актуальные научные данные)	0 1 2	2	
В)	**Самостоятельность выполнения** (собственно проанализированный объем материала; знание и умение пользоваться медико-генетической терминологией и т.д.)	0 1 2	2	
Г)	**Законченность работы и умение делать адекватные выводы и заключение** (усвоение материала так же должно подтверждаться ответами на дополнительные вопросы)	0 1 2	2	
Д)	**Качество оформления** (умение оформить работу в полном соответствии с требованиями - структура, план, техническое оформление).	0 1 2	2	
ИТОГОВЫЙ БАЛЛ				
О 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 _____/_____ Дата _____20___г.