

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Тамбовский государственный университет имени Г.Р. Державина»
Медицинский институт
Кафедра медицинской биологии с курсом инфекционных болезней

УТВЕРЖДАЮ:
Директор института



Н. И. Воронин
«20» января 2021 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

по дисциплине Б1.В.ОД.12 Медицинская генетика

Направление подготовки/специальность: 31.05.01 - Лечебное дело

Профиль/направленность/специализация: Лечебное дело

Уровень высшего образования: специалитет

Квалификация: Врач-лечебник

год набора: 2018

Автор программы:

Рабочая программа составлена в соответствии с ФГОС ВО по направлению подготовки 31.05.01 - Лечебное дело (уровень специалитета) (приказ Министерства образования и науки РФ от «09» февраля 2016 г. № 95).

Рабочая программа принята на заседании Кафедры медицинской биологии с курсом инфекционных болезней «30» декабря 2020 г. Протокол № 14

Рассмотрена и одобрена на заседании Ученого совета Медицинского института, Протокол от «20» января 2021 г. № 1.

СОДЕРЖАНИЕ

1. Цели и задачи дисциплины.....	4
2. Место дисциплины в структуре ОП Специалиста.....	10
3. Объем и содержание дисциплины.....	10
4. Контроль знаний обучающихся и типовые оценочные средства.....	19
5. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля).....	21
6. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины.....	23
7. Материально-техническое обеспечение дисциплины, программное обеспечение, профессиональные базы данных и информационные справочные системы.....	24

1. Цели и задачи дисциплины

1.1 Цель дисциплины – формирование компетенций:

ОПК-7 Готовность к использованию основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов при решении профессиональных задач

ПК-1 Способность и готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания

ПК-5 Готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания

ПК-6 Способность к определению у пациента основных патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра

1.2 Виды и задачи профессиональной деятельности по дисциплине:

- медицинская

- предупреждение возникновения заболеваний среди населения путем проведения профилактических и противоэпидемических мероприятий
- проведение профилактических медицинских осмотров, диспансеризации, диспансерного наблюдения
- проведение сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья населения различных возрастно-половых групп, характеризующих состояние их здоровья
- диагностика заболеваний и патологических состояний пациентов
- диагностика неотложных состояний
- диагностика беременности
- проведение экспертизы временной нетрудоспособности и участие в иных видах медицинской экспертизы
- оказание первичной врачебной медико-санитарной помощи в амбулаторных условиях и условиях дневного стационара
- оказание первичной врачебной медико-санитарной помощи при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний, не сопровождающихся угрозой жизни пациента и не требующих экстренной медицинской помощи
- участие в оказании скорой медицинской помощи при состояниях, требующих срочного медицинского вмешательства
- оказание медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе участие в медицинской эвакуации
- участие в проведении медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения
- формирование у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих
- обучение пациентов основным гигиеническим мероприятиям оздоровительного характера, способствующим профилактике возникновения заболеваний и укреплению здоровья

- организационно-управленческая

- применение основных принципов организации оказания медицинской помощи в медицинских организациях и их структурных подразделениях
- создание в медицинских организациях благоприятных условий для пребывания пациентов и трудовой деятельности медицинского персонала
- ведение медицинской документации в медицинских организациях
- организация проведения медицинской экспертизы
- участие в организации оценки качества оказания медицинской помощи пациентам

- соблюдение основных требований информационной безопасности

1.3 В результате освоения дисциплины у обучающихся должны быть сформированы следующие компетенции:

Обобщенные трудовые функции / трудовые функции / трудовые или профессиональные действия (при наличии профстандарта)	Код и наименование компетенции ФГОС ВО, необходимой для формирования трудового или профессионального действия	Знания и умения, необходимые для формирования трудового действия / компетенции
	ОПК-7 Готовность к использованию основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов при решении профессиональных задач	<p>Знает и понимает:</p> <p>терминология, основные понятия дисциплины, значимость медицинской генетики для клинической практики врача</p> <p>Умеет (способен продемонстрировать):</p> <p>объяснять и аргументировать появление тех или иных наследственных патологий</p> <p>Владеет:</p> <p>навыками поиска и анализа информации, а также способностью анализировать анамнез для постановки диагноза наследственного заболевания.</p>
<p>- А Оказание первичной медико-санитарной помощи взрослому населению в амбулаторных условиях, не предусматривающих круглосуточного медицинского наблюдения и лечения, в том числе на дому при вызове медицинского работника</p> <p>- А/05.7 Проведение и контроль эффективности мероприятий по профилактике и формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническом у просвещению населения</p>	ПК-1 Способность и готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания	<p>Знает и понимает:</p> <p>основные профилактические мероприятия, необходимые для предупреждения возникновения генетических заболеваний в процессе внутриутробного развития, знает основные мутагенные факторы, а также факторы, способствующие возникновению врождённых пороков развития</p> <p>Умеет (способен продемонстрировать):</p> <p>ориентироваться в комплексе мероприятий, необходимых для снижения груза наследственной патологии в популяции</p> <p>Владеет:</p> <p>навыками медико-генетического консультирования у различных групп населения, а также понимает особенности распространённости наследственных заболеваний в различных популяциях, что отражается на специфике медико-генетического консультирования.</p>
<p>- А Оказание первичной медико-санитарной помощи взрослому населению в амбулаторных условиях, не предусматривающих круглосуточного медицинского наблюдения и лечения, в том числе на дому при вызове медицинского работника</p> <p>- А/02.7 Проведение</p>	ПК-5 Готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия	<p>Знает и понимает:</p> <p>основные методы медицинской генетики, понимает необходимость применения того или иного метода в различных аспектах приложения – в научно-исследовательской деятельности и клинической практике</p> <p>Умеет (способен продемонстрировать):</p> <p>анализировать родословную пациента, прогнозировать вероятность возникновения того или иного наследственного заболевания</p> <p>Владеет:</p>

ОПК-7 Готовность к использованию основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов при решении профессиональных задач

№ п/п	Наименование дисциплин, определяющих междисциплинарные связи	Форма обучения								
		Очная (семестр)								
		1	2	3	4	5	7	10	12	
1	Биология	+	+							
2	Биоорганическая химия		+							
3	Биохимия			+	+					
4	Лучевая терапия						+			
5	Математика	+								
6	Медицинская антропология			+						
7	Медицинская радиология						+			
8	Медицинская физика	+								
9	Микробиология, вирусология				+	+				
10	Нормальная физиология			+	+					
11	Паразитология					+				
12	Фармакогнозия								+	
13	Физиотерапия							+		
14	Химия	+								

ПК-1 Способность и готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания

№ п/п	Наименование дисциплин, определяющих междисциплинарные связи	Форма обучения									
		Очная (семестр)									
		3	4	5	6	7	8	11	12		
1	Гигиена		+	+							
2	Медицинская антропология	+									
3	Медицинская реабилитация					+					
4	Нормальная физиология	+	+								
5	Практика по получению профессиональных умений и опыта профессиональной деятельности		+		+		+				
6	Санология										+
7	Функциональная диагностика	+									
8	Эпидемиология								+		

ПК-5 Готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания

№ п/п	Наименование дисциплин, определяющих междисциплинарные связи	Форма обучения											
		Очная (семестр)											
		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
1	Адаптационная дисциплина для инвалидов и лиц с ОВЗ "Лучевые методы визуализации клинических данных"							+					
2	Акушерство и гинекология							+	+	+			
3	Анатомия	+	+	+									
4	Биоорганическая химия		+										
5	Биохимия			+	+								
6	Введение во внутреннюю медицину						+						

7	Геронтология			+									
8	Гигиена				+	+							
9	Госпитальная терапия									+	+	+	+
10	Госпитальная хирургия									+	+	+	
11	Дерматовенерология										+		
12	Детская хирургия												+
13	Иммунология					+							
14	Инфекционные болезни									+	+		
15	Лучевая диагностика					+							
16	Лучевая терапия							+					
17	Медицинская радиология							+					
18	Неврология, нейрохирургия								+				
19	Общая хирургия					+	+						
20	Онкология, лучевая терапия												+
21	Основы клинической биохимии				+								
22	Оториноларингология							+					
23	Офтальмология									+			
24	Паллиативная помощь										+		
25	Патологическая анатомия, клиническая патологическая анатомия					+	+	+					
26	Патологическое акушерство												+
27	Патофизиология, клиническая патофизиология					+	+	+					
28	Педиатрия								+	+	+		
29	Поликлиническая педиатрия												+
30	Поликлиническая терапия									+	+	+	
31	Практика по получению профессиональных умений и опыта профессиональной деятельности				+		+		+				
32	Пропедевтика внутренних болезней				+	+	+						
33	Психиатрия, медицинская психология								+	+			
34	Современные методы в хирургии											+	
35	Стоматология									+			

№ п/п	Наименование дисциплин, определяющих междисциплинарные связи	Форма обучения									
		Очная (семестр)									
		3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
1	Адаптационная дисциплина для инвалидов и лиц с ОВЗ "Лучевые методы визуализации клинических данных"					+					
2	Акушерство и гинекология					+	+	+			
3	Анестезиология, реанимация и интенсивная терапия									+	
4	Введение во внутреннюю медицину				+						
5	Геронтология	+									
6	Госпитальная терапия							+	+	+	+
7	Госпитальная хирургия							+	+	+	
8	Дерматовенерология								+		
9	Детская хирургия										+
10	Инфекционные болезни							+	+		
11	Лучевая диагностика			+							
12	Неврология, нейрохирургия						+				
13	Общая хирургия			+	+						
14	Онкология, лучевая терапия										+
15	Основы клинической биохимии		+								

16	Оториноларингология					+					
17	Офтальмология							+			
18	Патологическое акушерство										+
19	Педиатрия						+	+	+		
20	Поликлиническая педиатрия										+
21	Поликлиническая терапия							+	+	+	
22	Практика по получению профессиональных умений и опыта профессиональной деятельности		+		+		+				
23	Пропедевтика внутренних болезней		+	+	+						
24	Психиатрия, медицинская психология						+	+			
25	Стоматология							+			
26	Судебная медицина									+	
27	Травматология и ортопедия								+	+	
28	Урология						+				
29	Факультетская терапия, профессиональные болезни					+	+				
30	Факультетская хирургия					+	+				
31	Фтизиатрия										+
32	Функциональная диагностика	+									
33	Эндокринология						+				

2. Место дисциплины в структуре ОП специалитета:

Дисциплина «Медицинская генетика» относится к вариативной части учебного плана ОП по направлению подготовки 31.05.01 - Лечебное дело.

Дисциплина «Медицинская генетика» изучается в 9 семестре.

3. Объем и содержание дисциплины

3.1. Объем дисциплины: 2 з.е.

Очная: 2 з.е.

Вид учебной работы	Очная (всего часов)
Общая трудоёмкость дисциплины	72
Контактная работа	52
Лекции (Лекции)	18
Практические (Практ. раб.)	34
Самостоятельная работа (СР)	20
Зачет	-

3.2.Содержание курса:

№ темы	Название раздела/темы	Вид учебной работы, час.			Формы текущего контроля
		Лек ции	Пра кт. раб.	СР	
		О	О	О	
9 семестр					
1	Введение в медицинскую генетику. Основные положения и понятия клинической генетики.	2	-	2	Устный опрос
2	Геном человека. Изменчивость наследственного материала. Мутагенез и наследственная патология.	2	-	2	Устный опрос; Тестирование
3	Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней.	2	-	2	Устный опрос
4	Методы диагностики: цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические.	2	-	2	Устный опрос; Тестирование; Коллоквиум
5	Виды наследственной патологии. Особенности хромосомных, моно-генных, мультифакториальных заболеваний.	2	-	2	Устный опрос

6	Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии. Перспективы молекулярной медицины.	2	-	2	Устный опрос; Тестирование
7	Медицинская популяционная генетика.	2	-	2	Устный опрос
8	Фармакогенетика. Генетический контроль иммунной защиты организма человека и его специфичности.	2	-	2	Устный опрос; Тестирование
9	Профилактика сегрегационного груза наследственной патологии человека. Медико-генетическое консультирование.	2	-	2	Устный опрос; Коллоквиум

Тема 1. Введение в медицинскую генетику. Основные положения и понятия клинической генетики.

Лекция.

Вводная лекция. Предмет и задачи медицинской генетики. Значимость медико-генетических знаний в практической работе врача. Место медицинской генетики в системе медицинских знаний, взаимосвязь медицинской генетики с другими клиническими и медико-профилактическими дисциплинами.

Генетические основы гомеостаза. Генетическая детерминированность нормы реакции. Соотношение генетических факторов и условий внешней среды в развитии патологии. Индивидуальный характер заболевания у каждого больного: сроки манифестации, интенсивность патологического процесса, специфичность протекания заболевания, особенности ответов на терапию, характер возможных осложнений и исходов заболеваний.

Генетические основы здоровья. Генетические и негенетические факторы постнатального онтогенеза.

Практическое занятие.

Лабораторное занятие.

Ознакомительная лабораторная работа. Техника безопасности.

Цель: изучить нормы реакции для различных признаков.

После усвоения генетических основ гомеостаза, а также определения процентного соотношения влияния на физиологические и биохимические параметры организма наследственных факторов и ненаследственных факторов внешней среды, студентам необходимо ответить на следующие вопросы:

А) генетические механизмы гомеостаза

Б) клеточные механизмы гомеостаза

В) системные основы гомеостатических реакций организма

Г) роль эндокринной и нервной систем в обеспечении гомеостатических реакций

Задания для самостоятельной работы.

Задание для самостоятельной работы.

- Выучить конспекты лекций
- Предложить схему регуляции одного из параметров организма на различных уровнях обеспечения гомеостаза организма.

Тема 2. Геном человека. Изменчивость наследственного материала. Мутагенез и наследственная патология.

Лекция.

Лекция-визуализация. Международная программа «Геном человека». Ядерный и митохондриальный геном человека. Отличия митохондриального генома от ядерного. Возможность горизонтального переноса генов между геномами человека и бактерий.

Типы генных мутаций: миссенс-, нонсенс- мутации, делеции, мутации типа «сдвига рамки считывания», сплайсинговые мутации. Мутации митохондриальных генов как причины наследственных болезней. «Динамические мутации», или экспансия нуклеотидных повторов как причины «нового» класса наследственных болезней. Эффекты родительского происхождения мутаций: геномный импринтинг, генный и хромосомный импринтинг, однородительская дисомия. Разнообразие проявлений генных мутаций на клиническом, биохимическом, молекулярно-генетическом уровнях. Эффекты анте- и постнатальной реализации действия мутантных генов.

Практическое занятие.

Лабораторное занятие.

Лабораторная работа.

Цель: изучить влияние различных мутаций на возникновение тех или иных заболеваний.

В ходе изучения влияния мутаций на генетический аппарат, студентам предлагается разработать схемы возникновения хромосомных заболеваний в процессе мейоза, моногенных заболеваний.

Далее необходимо ответить на вопросы:

- А) диагностические аспекты и сложность выявления геномных, хромосомных, генных мутаций,
- Б) раннее выявление мутантных генов.

Задания для самостоятельной работы.

Задание для самостоятельной работы.

Выучить конспекты лекций

Разработать схему влияния мутаций в генетическом материале митохондрий и возникновения митохондриальных наследственных заболеваний. Объяснить сложности превенции митохондриальных заболеваний. Вспомогательные репродуктивные технологии и профилактика митохондриальных заболеваний.

Тема 3. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней.

Лекция.

Лекция-визуализация. Общая и частная семиотика наследственных заболеваний. Плейотропность действия генов и множественный характер поражения при наследственной патологии. Первичная и вторичная плейотропия. Клинический аспект плейотропии, связанный с дифференциальной диагностикой синдромальной и несиндромальной патологии. "Диагностическая дилемма" - заболевание или симптом наследственной патологии.

Морфогенетические варианты развития (микроаномалии, микропризнаки, признаки дисэмбриогенеза), их генез, постнатальная модификация, особенности учета. Общие и специфические морфогенетические варианты: значение в диагностике наследственных синдромов и врожденных состояний.

Пороки развития: первичные и вторичные. Изолированные (системные) и множественные врожденные пороки развития и их связь с критическими периодами внутриутробного онтогенеза. Этиологическая гетерогенность врожденных пороков развития. Понятия: синдром, ассоциация, деформация, дизрупция, дисплазия. Тератогенный терминационный период.

Семья как объект медико-генетического наблюдения. Необходимость семейного подхода при обследовании пациентов. Клиническая значимость явлений неполной пенетрантности и варьирующей экспрессивности в структуре причин клинического разнообразия этиологически единых форм наследственной патологии. Генетическая гетерогенность клинически сходных форм заболеваний. Понятие о генокопировании, аллельной серии и фенокопировании.

Практическое занятие.

Лабораторное занятие.

Лабораторная работа.

Цель: ознакомиться с особенностями семиотики в наследственной патологии.

После изучения типов наследования признаков у человека каждому студенту предлагаются 6-8 родословных схем – ситуационных задач. Проанализировав каждую родословную схему, необходимо определить тип наследования патологического признака в семье, указать членов семьи, которые являются носителями мутантного гена; рассчитать вероятность появления детей с патологией в разных семьях.

Задания для самостоятельной работы.

Задание для самостоятельной работы.

- Выучить конспект лекций
- Ответить на вопрос: сложности и особенности семиотики наследственной патологии.

Тема 4. Методы диагностики: цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические.

Лекция.

Лекция-визуализация. Этапы проведения клинико-генеалогического обследования. Основные понятия: родословная, пробанд, легенда родословной, условные обозначения. Методика сбора генеалогической информации и ее особенности при различных видах патологии. Анализ медицинской документации.

Критерии разных вариантов и типов наследования (менделевского и нетрадиционного): аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного, Х - сцепленного доминантного, Х – сцепленного рецессивного, голандрического, материнского (митохондриального). Характер родословных, соотношение полов, сегрегация в семьях. Рецессивная патология и инцест. Понятие «спорадический случай», возможные причины. Генеалогический анализ при мультифакториальных заболеваниях.

Биохимические методы. Предположительная диагностика (просеивание): качественные и количественные методы. Перечень основных методов и краткая их характеристика (качественные тесты с мочой, бумажная и тонкослойная хроматография аминокислот и сахаров в моче и крови, электрофорез, микробиологический ингибиторный тест Гатри, флюорометрия). Просеивающие (скрининговые) программы массовой диагностики наследственных болезней и гетерозиготных состояний. Подтверждающая диагностика. Количественное определение ферментов и метаболитов. Современные методы: автоматический анализ аминокислот, жидкостная и газовая хроматография, масс-спектрометрия, ядерный магнитный резонанс, радиоиммунохимические и иммуноферментные методы.

Цитогенетические методы. Определение. Суть методов. Область применения цито-генетических методов: диагностика наследственной и ненаследственной патологии, изучение мутационного процесса, исследование нормального полиморфизма хромосом, локализация генов.

Молекулярно-генетические методы. Суть методов. Универсальность методов ДНК-диагностики, возможности их использования. Характеристика основных методических приемов (выделение ДНК, рестрикция, электрофорез, блоттинг, гибридизация, зонды). Схема блот-гибридизации по Саузерну. Полимеразная цепная реакция.

Прямые и непрямые методы диагностики (возможности диагностики определенных типов мутаций, перечень заболеваний, при которых применяются методы): сиквенс (определение последовательности нуклеотидов); анализ конформационного полиморфизма одонитевой ДНК (SSCH); денатурирующий градиентный гель-электрофорез (DGGE), метод химического расщепления некомплементарных сайтов (СМС), гетеродуплексный анализ.

Метод сцепления генов. Генетические основы метода. Современные представления о генетических картах человека. Необходимые условия для применения метода. Полиморфные маркерные системы: участки ДНК, антигенные и ферментативные системы. Явление полиморфизма длины рестриктных участков ДНК (ПДРФ). Использование ПДРФ для диагностики методом сцепления генов.

Практическое занятие.

Лабораторное занятие.

Лабораторная работа.

Цель: ознакомиться с клинико-генеалогическим методом изучения генетики человека.

После освоения основных правил графического изображения родословных студентам предлагается изучить родословную схему, в которой анализируется семья по одному какому-либо наследственному заболеванию. Необходимо выполнить несколько заданий:

А) определить родственные отношения между разными членами семьи (указаны их местоположения в родословной схеме);

Б) проанализировав схему, установить фенотипы каких-либо лиц, которые ранее не были обследованы на наличие данного наследственного заболевания, а также их возможные генотипы;

В) рассчитать вероятность рождения у №№ супругов ребенка с той или иной возможной патологией (при расчете следует использовать правило произведения вероятностей двух или трех индивидуальных событий).

Задания для самостоятельной работы.

Задание для самостоятельной работы.

- Выучить конспект лекций
- Ознакомиться с методами медицинской генетики и сферами их применения.
- Найти на сайте GenBank информацию о 14 хромосоме.

Тема 5. Виды наследственной патологии. Особенности хромосомных, моно-генных, мультифакториальных заболеваний.

Лекция.

Лекция-визуализация. Общая характеристика хромосомных болезней. Место хромосомных болезней в структуре наследственной патологии. Этиология. Цитогенетика хромосомных болезней. Классификация хромосомных болезней. Поли- и анеуплоидии. Полные и частичные трисомии и моносомии. Мозаичные формы, транслокационные варианты. Хромосомный импринтинг. Однородительские дисомии. Семейная предрасположенность. Возраст родителей и частота хромосомных болезней у детей.

Патогенез хромосомных болезней. Зависимость тяжести клинической картины от выраженности хромосомного дисбаланса, количественной вовлеченности ау- и гетеро-хроматина. Механизмы нарушения внутриутробного онтогенеза и возникновения пороков развития при хромосомных болезнях. Критические периоды внутриутробного онтогенеза.

Летальные эффекты хромосомных и геномных мутаций (спонтанные аборт, мер-творожения, ранняя детская смертность). Клиническая характеристика хромосомных болезней: врожденные пороки развития, прогрессивность течения, тяжесть состояния; множественность поражения, снижение продолжительности жизни, резистентность к терапии.

Методы диагностики хромосомных болезней. Особенности клинических проявлений отдельных хромосомных синдромов.

Общая характеристика моногенной патологии. Распространенные и редкие формы. Распространенность болезней в различных популяциях, этнических группах и у представителей различных национальностей.

Общие вопросы этиологии и патогенеза моногенных заболеваний. Механизмы патогенеза моногенных заболеваний: специфичность мутаций, множественность метаболических путей, множественность функций белков.

Генетическая гетерогенность клинически сходных форм заболеваний. Источники гетерогенности: множественный аллелизм, аллельные серии, множество точковых мутаций одного гена, полилокусность (клинические примеры).

Клинический полиморфизм этиологически единой формы заболевания: варьирующая экспрессивность, полная и неполная пенетрантность, модифицирующее влияние генотипа в целом за счет его индивидуальности у каждого человека. Клиническое разнообразие как результат взаимодействия наследственной конституции и модифицирующих факторов среды. Понятие о генетическом (генном) импринтинге.

Примеры гено-и фенотипов моногенных заболеваний.

Классификации моногенных заболеваний: этиологическая (генетическая), органно-системная, патогенетическая, в зависимости от типа обмена веществ.

Многообразие взаимоотношений наследственности и среды в развитии любых видов патологии. Наследственная и ненаследственная изменчивость. Роль наследственных и средовых факторов в возникновении широко распространенной неинфекционной патологии.

Понятие о наследственной предрасположенности или подверженности. Генетический полиморфизм популяций. Суммарное (аддитивное) взаимодействие генов предрасположенности и специфических условий среды в развитии заболеваний. Конкретные механизмы реализации наследственного предрасположения. Порог подверженности.

Общая характеристика мультифакториальных заболеваний: высокая частота в популяции; широкий ряд состояний от субклинических до выраженных клинических проявлений; половозрастные различия; особенности распространения генов предрасположенности и встречаемость болезней в популяции. Моногенная предрасположенность: экогенетическая патология, фармакогенетические реакции, профессиональные болезни.

Полигенная предрасположенность как результат взаимодействия неаллельных генов. Генетика мультифакториальных заболеваний: терминология, понятия. Генеалогический, близнецовый и популяционно-статистический методы в клиническом и генетическом анализе мультифакториальных заболеваний.

Практическое занятие.

Лабораторное занятие.

Лабораторная работа.

Цель: подробнее изучить методы генетического картирования, кариограмму человека.

А) Рассмотреть несколько схем-рисунков дифференциально окрашенных хромосом человека.

Студенты должны определить номера участков на хромосомах, отмеченные стрелками.

Б) Расшифровать предложенные преподавателем условные обозначения нескольких сегментов хромосом и отметить их стрелками.

В) Проанализировать кариограммы разных людей. Определить наследственное заболевание у человека. Записать формулы кариотипов.

Задания для самостоятельной работы.

Задание для самостоятельной работы.

— Выучить конспект лекции.

— Определить вклад наследственности и влияния внешней среды для следующих заболеваний: фенилкетонурия, мукополисахаридоз, хорея Гентингтона, атеросклероз, артериальная гипертензия, алкоголизм, квашиоркор, синдром Клайнфельтера.

Тема 6. Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии. Перспективы молекулярной медицины.

Лекция.

Классическая лекция. Лечение наследственных болезней. Общие принципы и подходы к терапии наследственной патологии. Симптоматическая терапия. Патогенетическое лечение.

Этиологическая терапия наследственных болезней. Пути и методы (выбор вектора и тканей-мишеней для генотерапии).

Генная терапия – введение генетического материала (ДНК или РНК) в клетку, функцию которой он изменяет. Генная инженерия – совокупность приемов, методов и технологий для получения рекомбинантных РНК и ДНК, выделения генов из клеток организма, осуществление манипуляций с генами и введения их в клетки других организмов.

Практическое занятие.

Лабораторное занятие.

Лабораторная работа.

Цель: ознакомиться с современными успехами в генной терапии.

Необходимо описать и составить схему механизмов следующих методов генной терапии: векторное внесение гена, использование липосом, использование вспомогательных технических средств для доставки гена, нанотехнологии для доставки генов к тканям мишеням.

Задания для самостоятельной работы.

Задание для самостоятельной работы.

- Выучить конспекты лекций.
- Проанализировать литературу по вопросам генной терапии, подготовить презентации по обзору клинических исследований в генной терапии.

Тема 7. Медицинская популяционная генетика.

Лекция.

Лекция-визуализация. Понятие и сущность популяционной генетики. Особенности распространения заболеваний в популяции. Географические и популяционные различия в частотах наследственных болезней и факторы, их определяющие (отбор, миграция, изоляция, дрейф генов, инбридинг). Мутационный процесс как источник наследственных болезней. Инбредные, аутбредные, ассортативные браки. Понятие о родстве и степенях родства. Частота наследственных болезней при кровнородственных браках.

Пенетрантность наследственных заболеваний в различных популяциях. Экогенетика. Равновесие Харди-Вейнберга. Инбридинг. Генетический дрейф. Поток генов. Естественный отбор. Мутации.

Экологическая генетика. Определение понятия. Экологические изменения - эволюция генотипа как общеприродный закон. Постоянное равновесие: среда – отбор – выживание. Постоянный уровень мутаций. Постоянные изменения среды в эволюции человека: уровень радиационных воздействий; химические вещества как часть продуктов и часть отходов производства.

Практическое занятие.

Лабораторное занятие.

Лабораторная работа.

Цель: ознакомиться с методами популяционной и экогенетики.

Основываясь на литературных данных, предложенных преподавателем, необходимо составить список наиболее распространённых заболеваний в Российской Федерации, странах Европейского союза, а также странах Содружества Независимых государств. Необходимо указать частоту встречаемости в абсолютных и относительных показателях в промилле. Сделать заключение о влиянии тех или иных факторов на распространённость специфических заболеваний в различных частях земного шара. Указать роль генетического дрейфа в распространении заболеваний.

Задания для самостоятельной работы.

Задание для самостоятельной работы.

- Выучить конспект лекций.
- Указать распространённость заболеваний с различными типом наследования.

Тема 8. Фармакогенетика. Генетический контроль иммунной защиты организма человека и его специфичности.

Лекция.

Лекция-визуализация. Понятие и определение фармакогенетики. Возможное влияние лекарственных препаратов на генетический аппарат клетки. Моногенный контроль метаболизма лекарственных препаратов. Генетический контроль метаболизма лекарственных препаратов. Ассоциации между генетическими полиморфизмами и метаболизмом лекарств. Патологические реакции на приём лекарственных препаратов у больных с некоторыми наследственными болезнями.

Генетические основы канцерогенеза. Общая схема. Молекулярно-генетические основы иммортализации раковых клеток. Теломераза и ее значение. Онкомаркеры (α -фетопроtein, раковый эмбриональный антиген, антиген карциномы человека и др.)

Практическое занятие.

Лабораторное занятие.

Лабораторная работа.

Цель: изучить основы фармакогенетики как базовой части персонализированной медицины.

Необходимо изучить молекулярный механизм действия генов детоксикации (факторов внешней среды), составить схему воздействия генов детоксикации на ксенобиотики, указать фазы активации, детоксикации и выведения. Указать влияние оксидативного стресса на развитие канцерогенеза.

Задания для самостоятельной работы.

Задание для самостоятельной работы.

- Выучить конспекты лекций.
- Проанализировать информацию по теме канцерогенеза, составить схему возникновения какого-либо онкологического заболевания на молекулярном, клеточном уровнях.

Тема 9. Профилактика сегрегационного груза наследственной патологии человека.

Медико-генетическое консультирование.

Лекция.

Классическая лекция. Виды и направления профилактики наследственных болезней: первичная и вторичная профилактика. Генотипическая и фенотипическая профилактика и подходы. Уровни профилактики: прегаметический, презиготический, пренатальный и постнатальный. Пути проведения профилактических мероприятий: управление пенетрантностью и экспрессивностью; элиминация эмбрионов и плодов; планирование семьи и деторождения; охрана окружающей среды. Формы профилактических мероприятий: медико-генетическое консультирование; пренатальная диагностика; массовые просеивающие (скринирующие) программы; периконцепционная профилактика, "генетическая" диспансеризация населения (регистры); охрана окружающей среды и контроль за мутагенностью факторов среды.

Медико-генетическое консультирование. Медико-генетическое консультирование (МГК) как вид специализированной медицинской помощи населению. МГК как врачебное заключение. Задачи МГК и показания для направления больных и их семей на МГК. Проспективное и ретроспективное консультирование. Генетический риск, степени риска. Понятие о теоретическом и эмпирическом риске. Принципы оценки генетического риска при моногенной, хромосомной и мультифакториальной патологии. Методика проведения МГК. Расчеты генетического риска; сообщение информации консультирующимся; помощь семье в принятии решения. Деонтологические и этические вопросы МГК. Взаимодействие врачей при МГК. Организация пренатальной диагностики. Пренатальная диагностика как метод первичной профилактики. Общие показания к пренатальной диагностике.

Неинвазивные методы пренатальной диагностики. Ультразвуковое исследование: принципы, показания, сроки проведения, эффективность для диагностики различных заболеваний плода, состояния плаценты, плодного мешка. Определение уровня α -фетопроteина, хорионического гонадотропина, неконъюгированного эстриола в сыворотке крови беременных как скрининг для выявления врожденных пороков развития и хромосомных болезней у плода.

Инвазивные методы. Методы получения плодного материала: хорион- и плаценто-биопсия, амниоцентез и кордоцентез. Показания, сроки, противопоказания и возможные осложнения. Диагностируемые нозологические формы.

Деонтологические и этические вопросы, возникающие при проведении дородовой диагностики.

Практическое занятие.

Лабораторное занятие.

Лабораторная работа.

Цель: изучить скрининговые программы генетического тестирования, существующие в Российской Федерации.

Необходимо указать особенности пресимптоматического тестирования. Указать этапы пренатального скрининга.

Решить и обсудить ситуационные задачи по медико-генетическому консультированию.

Задания для самостоятельной работы.

Задание для самостоятельной работы.

- Выучить конспекты лекции.
- Проанализировать информацию по вопросам генетического тестирования в зарубежных странах.

4. Контроль знаний обучающихся и типовые оценочные средства

4.1. Распределение баллов:

Балльно-рейтинговые мероприятия не предусмотрены

4.2 Типовые оценочные средства текущего контроля

Коллоквиум

Тема 9. Профилактика сегрегационного груза наследственной патологии человека.

Медико-генетическое консультирование.

Типовые вопросы коллоквиума

1. Методы медицинской генетики.
2. Хромосомные болезни.
3. Генетический контроль предрасположенности к мультифакториальной патологии.
4. Фармакогенетика.
5. Медико-генетическое консультирование.

Тестирование

Тема 8. Фармакогенетика. Генетический контроль иммунной защиты организма человека и его специфичности.

Типовые задания тестирования

1. Для идентификации хромосом используются следующие главные признаки:

- а) величина хромосом
- б) расположение первичной перетяжки
- в) полосатая исчерченность при дифференциальном окрашивании
- г) все перечисленное

2. Основные задачи клинико-генеалогического метода:

- а) установление наследственного характера заболевания
- б) установление типа наследования
- в) определение круга лиц, нуждающихся в детальном обследовании
- г) все перечисленное

д) ничего из перечисленного

3. Для диагностики ферментопатий используются методы:

а) буккальный тест

б) биохимический

в) микробиологический

г) популяционный

д) иммунофлюоресцентный

4. К этиологическим методам лечения относят:

а) генную инженерию

б) антибиотикотерапию

в) ограничение введения вредного продукта

г) заместительную терапию

5. К хромосомным мутациям относят:

а) трансляция

б) инверсия

в) мимикрия

г) реполяризация

д) экстраполяция

Устный опрос

Тема 9. Профилактика сегрегационного груза наследственной патологии человека.
Медико-генетическое консультирование.

Типовые вопросы устного опроса

1. Генетические основы канцерогенеза
2. Генная терапия: за и против
3. Дрейф генов как фактор распространённости генетических заболеваний
4. Особенности мультифакториальных заболеваний
5. Биохимические методы медицинской генетики

4.3 Промежуточная аттестация по дисциплине проводится в форме зачета

Типовые вопросы зачета (ОПК-7, ПК-1, ПК-5, ПК-6)

Типовые вопросы для зачета

1. Клинико-цитогенетические характеристики хромосомных болезней, связанных с аномалиями числа половых хромосом.
2. Клинико-цитогенетические характеристики хромосомных болезней, связанных с аномалиями числа аутосом.
3. Клинико-цитогенетические характеристики хромосомных болезней, связанных с аномалиями строения хромосом.
4. Клинико-цитогенетические характеристики микроцитогенетических синдромов.
5. Факторы повышенного риска рождения детей с хромосомными болезнями.

Типовые задания для зачета (ОПК-7, ПК-1, ПК-5, ПК-6)

4.4. Шкала оценивания промежуточной аттестации

Оценка	Компетенции	Дескрипторы (уровни) – основные признаки освоения (показатели достижения результата)
--------	-------------	--

«зачтено»	ОПК-7	Демонстрирует высокий уровень знаний терминологии, понятийного аппарата медицинской генетики. Ориентируется в молекулярных механизмах наследственности. Даёт сравнительную характеристику при нормальном течении процессов деления клетки и при нарушении митоза и мейоза. Ответ построен логично, материал излагается четко, ясно, хорошим языком, аргументировано.
	ПК-1	Достаточно свободно ориентируется в особенностях семиотики наследственной патологии. Знает сущность и аспекты применения различных методов генетики. Правильно интерпретирует результаты генетического тестирования. Ориентируется в картировании хромосом и генетических банках информации. На вопросы отвечает кратко, аргументировано, уверенно, по существу.
	ПК-5	Определяет основные проблемы и вопросы в процессе медико-генетического консультирования. Правильно интерпретирует результаты генетической диагностики и биохимических исследований. Прогнозирует появление того или иного заболевания в ходе клинико-генеалогического метода. Уверенно высказывает свою точку зрения и даёт полные заключения о результатах диагностики.
	ПК-6	Обладает способностью и навыками применения теоретических знаний на практике. Может дать рекомендации по профилактике генетических заболеваний. Свободно рассуждает о теориях возникновения канцерогенеза. Даёт чёткие ответы, аргументирует.
«не зачтено»	ОПК-7	Демонстрирует низкий уровень знаний терминологии, понятийного аппарата медицинской генетики. Плохо ориентируется в молекулярных механизмах наследственности. Не способен дать сравнительную характеристику при нормальном течении процессов деления клетки и при нарушении митоза и мейоза. Ответ построен нелогично.
	ПК-1	Достаточно слабо ориентируется в особенностях семиотики наследственной патологии. Не знает сущность и аспекты применения различных методов генетики. Ошибается в интерпретации результатов генетического тестирования. Вопросы вызывают затруднения.
	ПК-5	Не может определить основные проблемы и вопросы в процессе медико-генетического консультирования. Не может дать прогноз о появлении того или иного заболевания в ходе клинико-генеалогического метода.
	ПК-6	Не обладает способностью и навыками применения теоретических знаний на практике. Не может дать рекомендации по профилактике генетических заболеваний.

5. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)

5.1 Методические указания по организации самостоятельной работы обучающихся:

Приступая к изучению дисциплины, в первую очередь обучающимся необходимо ознакомиться содержанием рабочей программы дисциплины (РПД), которая определяет содержание, объем, а также порядок изучения и преподавания учебной дисциплины, ее раздела, части.

Для самостоятельной работы важное значение имеют разделы «Объем и содержание дисциплины», «Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины» и «Материально-техническое обеспечение дисциплины, программное обеспечение, профессиональные базы данных и информационные справочные системы».

В разделе «Объем и содержание дисциплины» указываются все разделы и темы изучаемой дисциплины, а также виды занятий и планируемый объем в академических часах.

В разделе «Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины» указана рекомендуемая основная и дополнительная литература.

В разделе «Материально-техническое обеспечение дисциплины, программное обеспечение, профессиональные базы данных и информационные справочные системы» содержится перечень профессиональных баз данных и информационных справочных систем, необходимых для освоения дисциплины.

5.2 Рекомендации обучающимся по работе с теоретическими материалами по дисциплине

При изучении и проработке теоретического материала необходимо:

- просмотреть еще раз презентацию лекции в системе MOODLe, повторить законспектированный на лекционном занятии материал и дополнить его с учетом
- при самостоятельном изучении теоретической темы сделать конспект, используя рекомендованные в РПД источники, профессиональные базы данных и информационные
- ответить на вопросы для самостоятельной работы, по теме представленные в пункте 3.2
- при подготовке к текущему контролю использовать материалы фонда оценочных средств (ФОС).

5.3 Рекомендации по работе с научной и учебной литературой

Работа с основной и дополнительной литературой является главной формой самостоятельной работы и необходима при подготовке к устному опросу на семинарских занятиях, к дебатам, тестированию, экзамену. Она включает проработку лекционного материала и рекомендованных источников и литературы по тематике лекций.

Конспект лекции должен содержать реферативную запись основных вопросов лекции, в том числе с опорой на размещенные в системе MOODLe презентации, основных источников и литературы по темам, выводы по каждому вопросу. Конспект может быть выполнен в рамках распечатки выдачи презентаций лекций или в отдельной тетради по предмету. Он должен быть аккуратным, хорошо читаемым, не содержать не относящуюся к теме информацию или рисунки.

Конспекты научной литературы при самостоятельной подготовке к занятиям должны содержать ответы на каждый поставленный в теме вопрос, иметь ссылку на источник информации с обязательным указанием автора, названия и года издания используемой научной литературы. Конспект может быть опорным (содержать лишь основные ключевые позиции), но при этом позволяющим дать полный ответ по вопросу, может быть подробным. Объем конспекта определяется самим студентом.

В процессе работы с основной и дополнительной литературой студент может:

- делать записи по ходу чтения в виде простого или развернутого плана (создавать перечень основных вопросов, рассмотренных в источнике);
- составлять тезисы (цитирование наиболее важных мест статьи или монографии, короткое изложение основных мыслей автора);
- готовить аннотации (краткое обобщение основных вопросов работы);
- создавать конспекты (развернутые тезисы).

5.4. Рекомендации по подготовке к отдельным заданиям текущего контроля

Собеседование предполагает организацию беседы преподавателя со студентами по вопросам практического занятия с целью более обстоятельного выявления их знаний по определенному разделу, теме, проблеме и т.п. Все члены группы могут участвовать в обсуждении, добавлять информацию, дискутировать, задавать вопросы и т.д.

Устный опрос может применяться в различных формах: фронтальный, индивидуальный, комбинированный. Основные качества устного ответа подлежащего оценке:

- правильность ответа по содержанию;
- полнота и глубина ответа;

- сознательность ответа;
- логика изложения материала;
- рациональность использованных приемов и способов решения поставленной учебной задачи;
- своевременность и эффективность использования наглядных пособий и технических средств при
- использование дополнительного материала;
- рациональность использования времени, отведенного на задание.

Устный опрос может сопровождаться презентацией, которая подготавливается по одному из вопросов практического занятия. При выступлении с презентацией необходимо обращать внимание на такие моменты как:

- содержание презентации: актуальность темы, полнота ее раскрытия, смысловое содержание, соответствие заявленной темы содержанию, соответствие методическим требованиям (цели, ссылки на ресурсы, соответствие содержания и литературы), практическая направленность, соответствие содержания заявленной форме, адекватность использования технических средств учебным задачам, последовательность и логичность презентуемого материала;
- оформление презентации: объем (оптимальное количество), дизайн (читаемость, наличие и соответствие графики и анимации, звуковое оформление, структурирование информации, соответствие заявленным требованиям), оригинальность оформления, эстетика, использование возможности программной среды, соответствие стандартам оформления;
- личностные качества: ораторские способности, соблюдение регламента, эмоциональность, умение ответить на вопросы, систематизированные, глубокие и полные знания по всем разделам программы;
- содержание выступления: логичность изложения материала, раскрытие темы, доступность изложения, эффективность применения средств ИКТ, способы и условия достижения результативности и эффективности для выполнения задач своей профессиональной или учебной деятельности, доказательность принимаемых решений, умение аргументировать свои заключения, выводы.

6. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

6.1 Основная литература:

1. Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. Клиническая генетика : учебник. - 4-е изд., доп. и перераб.. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 582 с.
2. Акуленко Л.В., Янушевич О.О. Медицинская генетика : учебное пособие. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 128 с. - Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента вуза и медвуза [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433706.html>

6.2 Дополнительная литература:

1. Пехов А.П. Биология: медицинская биология, генетика и паразитология : учебник. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 656 с. - Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента вуза и медвуза [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970430729.html>

6.3 Иные источники:

1. Университетская библиотека онлайн: электронно-библиотечная система - <http://www.biblioclub.ru>
2. Консультант студента. Гуманитарные науки: электронно-библиотечная система - <http://www.studentlibrary.ru>

7. Материально-техническое обеспечение дисциплины, программное обеспечение, профессиональные базы данных и информационные справочные системы

Для проведения занятий по дисциплине необходимо следующее материально-техническое обеспечение: учебные аудитории для проведения занятий лекционного и семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, помещения для самостоятельной работы.

Учебные аудитории и помещения для самостоятельной работы укомплектованы специализированной мебелью и техническими средствами обучения, служащими для представления учебной информации большой аудитории.

Помещения для самостоятельной работы укомплектованы компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду Университета.

Для проведения занятий лекционного типа используются наборы демонстрационного оборудования, обеспечивающие тематические иллюстрации (проектор, ноутбук, экран/ интерактивная доска).

Лицензионное программное обеспечение:

Microsoft Office Профессиональный плюс 2007

Kaspersky Endpoint Security для бизнеса - Стандартный Russian Edition. 1500-2499 Node 1 year Educational Renewal Licence

7-Zip 9.20

Adobe Reader XI (11.0.08) - Russian Adobe Systems Incorporated 10.11.2014 187,00 MB 11.0.08

Операционная система Microsoft Windows 10

Профессиональные базы данных и информационные справочные системы:

1. Научная электронная библиотека eLIBRARY.ru. – URL: <https://elibrary.ru>
2. Российская государственная библиотека. – URL: <https://www.rsl.ru>
3. Российская национальная библиотека. – URL: <http://nlr.ru>
4. Научная электронная библиотека Российской академии естествознания. – URL: <https://www.monographies.ru>

Электронная информационно-образовательная среда

https://auth.tsutmb.ru/authorize?response_type=code&client_id=moodle&state=xyz

Взаимодействие преподавателя и студента в процессе обучения осуществляется посредством мультимедийных, гипертекстовых, сетевых, телекоммуникационных технологий, используемых в электронной информационно-образовательной среде университета.