

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.Б.29 Медицинская генетика

Направление подготовки/специальность: 31.05.02 - Педиатрия

Профиль/направленность/специализация: Педиатрия

Уровень высшего образования: специалитет

Квалификация: Врач-педиатр

год набора: 2018

Автор программы:

Кандидат биологических наук, Муравьева Ирина Владимировна

Рабочая программа составлена в соответствии с ФГОС ВО по направлению подготовки 31.05.02 - Педиатрия (уровень специалитета) (приказ Министерства образования и науки РФ от «17» августа 2015 г. № 853).

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.....	23

1. Цели и задачи дисциплины

1.1 Цель дисциплины – формирование компетенций:

ОПК-8 Готовность к медицинскому применению лекарственных препаратов и иных веществ и их комбинаций при решении профессиональных задач

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 пациентов основных патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем - X пересмотр, принятой 43-ей Всемирной Ассамблеей Здравоохранения, г. Женева, 1989 г.

1.2 Виды и задачи профессиональной деятельности по дисциплине:

- медицинская

- предупреждение возникновения заболеваний среди населения путем проведения профилактических и противоэпидемических мероприятий
- проведение сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья населения различных возрастно-половых групп, характеризующих состояние их здоровья
- 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
- 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
- проведение профилактических медицинских осмотров, диспансеризации, диспансерного наблюдения детей
- диагностика заболеваний и патологических состояний у детей
- оказание первичной врачебной медико-санитарной помощи детям в амбулаторных условиях и условиях дневного стационара
- обучение детей и их родителей (законных представителей) основным гигиеническим мероприятиям оздоровительного характера, способствующим профилактике возникновения заболеваний и укреплению здоровья

- научно-исследовательская

- анализ научной литературы и официальных статистических обзоров, участие в проведении статистического анализа и публичное представление полученных результатов
- участие в решении отдельных научно-исследовательских и научно-прикладных задач в области здравоохранения по диагностике, лечению, медицинской реабилитации и профилактике

- организационно-управленческая

- применение основных принципов организации оказания медицинской помощи в медицинских организациях и их структурных подразделениях
- ведение медицинской документации в медицинских организациях
- соблюдение основных требований информационной безопасности

- создание в медицинских организациях благоприятных условий для пребывания детей и их родителей (законных представителей) и трудовой деятельности медицинского персонала
- организация проведения медицинской экспертизы у детей и подростков
- участие в организации оценки качества оказания медицинской помощи детям

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-8 Готовность к медицинскому применению лекарственных препаратов и иных веществ и их комбинаций при решении профессиональных задач	<p>Знает и понимает:</p> <p>особенности дозирования ЛС в зависимости от возраста, характера заболевания и индивидуальных особенностей</p> <p>Умеет (способен продемонстрировать):</p> <p>рассчитать дозу и режим дозирования ЛС с учетом возрастных и половых особенностей пациентов</p> <p>Владеет:</p> <p>навыками выбора и индивидуального подбора ЛС с учетом поставленного диагноза</p>
- А Оказание медицинской помощи детям в амбулаторных условиях, не предусматривающих круглосуточного медицинского наблюдения и лечения, в том числе на дому при вызове медицинского работника - А/01.7 Обследование детей с целью установления диагноза	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	<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> <p>навыками применения анализа родословной, кариотипа, а также генетического тестирования в медико-генетическом консультировании и пренатальной диагностики, владеет навыками интерпретации различных биохимических тестирований на конечный продукт в генетическом заболевании.</p>
- А Оказание медицинской помощи детям в амбулаторных условиях, не предусматривающих круглосуточного медицинского наблюдения и лечения, в том числе на дому при вызове медицинского работника - А/01.7 Обследование детей с целью установления диагноза	ПК-6 Способность к определению у пациентов основных патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем - X пересмотр, принятой 43-ей Всемирной Ассамблеей Здравоохранения, г. Женева, 1989 г.	<p>Знает и понимает:</p> <p>семиотику наследственных заболеваний, особенности синдромальной диагностики наследственных заболеваний, а также владеет международной классификацией наследственной патологии</p> <p>Умеет (способен продемонстрировать):</p> <p>дифференцировать симптомы наследственных и ненаследственных заболеваний, может определять первичные и вторичные патологии при наследственных заболеваниях.</p> <p>Владеет:</p> <p>навыками постановки диагноза наследственной патологии, может составить схему симптоматического лечения той или иной наследственной патологии.</p>

1.4 Согласование междисциплинарных связей дисциплин, обеспечивающих освоение компетенций:

ОПК-8 Готовность к медицинскому применению лекарственных препаратов и иных веществ и их комбинаций при решении профессиональных задач

№ п/п	Наименование дисциплин, определяющих междисциплинарные связи	Форма обучения									
		Очная (семестр)									
		2	4	5	6	7	8	9	10	11	12
1	Адаптационная дисциплина для инвалидов и лиц с ОВЗ "Особенности диагностики и лечения туберкулеза у детей"										+
2	Акушерство и гинекология					+	+	+	+		
3	Анестезиология, реанимация и интенсивная терапия										+
4	ВИЧ-инфекция у детей										+
5	Госпитальная педиатрия									+	+
6	Госпитальная хирургия							+			
7	Дерматовенерология							+			
8	Детская неврология								+		
9	Детская хирургия						+	+	+	+	
10	Инфекционные болезни							+			
11	Инфекционные болезни у детей								+	+	+
12	Клиническая фармакология									+	
13	Неврология					+					
14	Общая хирургия		+	+							
15	Онкология, лучевая терапия					+					
16	Оториноларингология						+				
17	Офтальмология							+			
18	Паразитология										+
19	Поликлиническая и неотложная педиатрия							+	+	+	
20	Практика по получению профессиональных умений и опыта профессиональной деятельности	+	+		+						

21	Пропедевтика внутренних болезней		+	+								
22	Пропедевтика детских болезней			+	+							
23	Психиатрия, медицинская психология							+	+			
24	Реанимация новорожденных								+			
25	Ревматология											+
26	Стоматология								+			
27	Травматология и ортопедия									+		
28	Факультетская педиатрия, эндокринология					+	+	+	+			
29	Факультетская терапия, профессиональные болезни				+	+						
30	Факультетская хирургия, урология				+	+						
31	Фармакология			+	+							
32	Фитотерапия и фитофармакология										+	
33	Фтизиатрия										+	

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 "Особенности диагностики и лечения туберкулеза у детей"												+
2	Акушерство и гинекология							+	+	+	+		
3	Анатомия	+	+	+									
4	Биоорганическая химия	+	+	+	+								
5	Биохимия		+	+	+								
6	ВИЧ-инфекция у детей												+
7	Госпитальная педиатрия											+	+
8	Госпитальная терапия								+				

9	Госпитальная хирургия									+			
10	Дерматовенерология									+			
11	Детская неврология										+		
12	Детская хирургия								+	+	+	+	
13	Иммунология					+							
14	Инфекционные болезни									+			
15	Инфекционные болезни у детей										+	+	+
16	Клиническая патологическая анатомия							+					
17	Клиническая патофизиология							+					
18	Клиническая практика								+		+		
19	Лучевая диагностика и терапия					+							
20	Лучевые методы визуализации клинических данных			+									
21	Медицина, основанная на доказательствах											+	
22	Неврология							+					
23	Общая хирургия				+	+							
24	Онкология, лучевая терапия							+					
25	Основы клинической биохимии				+								
26	Оториноларингология								+				
27	Офтальмология									+			
28	Паразитология												+
29	Патологическая анатомия					+	+						
30	Патофизиология					+	+						
31	Поликлиническая и неотложная педиатрия									+	+	+	
32	Пропедевтика внутренних болезней				+	+							
33	Пропедевтика детских болезней					+	+						
34	Психиатрия, медицинская психология									+	+		
35	Ревматология												+
36	Стоматология										+		
37	Травматология и ортопедия											+	
38	Факультетская педиатрия, эндокринология							+	+	+	+		

39	Факультетская терапия, профессиональные болезни						+	+					
40	Факультетская хирургия, урология						+	+					
41	Фтизиатрия											+	

ПК-6 Способность к определению у пациентов основных патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем - X пересмотр, принятой 43-ей Всемирной Ассамблеей Здравоохранения, г. Женева, 1989 г.

№ 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 "Особенности диагностики и лечения туберкулеза у детей"											+	
2	Акушерство и гинекология					+	+	+	+				
3	Анестезиология, реанимация и интенсивная терапия											+	
4	ВИЧ-инфекция у детей											+	
5	Госпитальная педиатрия									+	+		
6	Госпитальная терапия						+						
7	Госпитальная хирургия							+					
8	Дерматовенерология							+					
9	Детская неврология								+				
10	Детская хирургия						+	+	+	+			
11	Инфекционные болезни							+					
12	Инфекционные болезни у детей								+	+	+		
13	Клиническая практика						+		+				
14	Лучевая диагностика и терапия			+									
15	Лучевые методы визуализации клинических данных	+											
16	Медицина, основанная на доказательствах									+			
17	Неврология					+							

18	Общая хирургия		+	+							
19	Онкология, лучевая терапия					+					
20	Основы клинической биохимии		+								
21	Оториноларингология						+				
22	Офтальмология							+			
23	Паразитология										+
24	Поликлиническая и неотложная педиатрия							+	+	+	
25	Пропедевтика внутренних болезней		+	+							
26	Пропедевтика детских болезней			+	+						
27	Психиатрия, медицинская психология							+	+		
28	Реанимация новорожденных								+		
29	Ревматология										+
30	Стоматология								+		
31	Судебная медицина										+
32	Травматология и ортопедия									+	
33	Факультетская педиатрия, эндокринология					+	+	+	+		
34	Факультетская терапия, профессиональные болезни				+	+					
35	Факультетская хирургия, урология				+	+					
36	Фтизиатрия									+	

2. Место дисциплины в структуре ОП специалитета:

Дисциплина «Медицинская генетика» относится к базовой части учебного плана ОП по направлению подготовки 31.05.02 - Педиатрия.

Дисциплина «Медицинская генетика» изучается в 8 семестре.

3. Объем и содержание дисциплины

3.1. Объем дисциплины: 3 з.е.

Очная: 3 з.е.

Вид учебной работы	Очная (всего часов)
Общая трудоёмкость дисциплины	108
Контактная работа	60
Лекции (Лекции)	24
Практические (Практ. раб.)	36
Самостоятельная работа (СР)	48
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	
8 семестр					
1	Введение в медицинскую генетику. Основные положения и понятия клинической	2	-	5	устный
2	Геном человека. Изменчивость наследственного материала. Мутагенез и наследственная патология	2	-	5	устный
3	Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней.	2	-	5	устный
4	Методы диагностики: цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические	2	-	5	устный; тестирование
5	Виды наследственной патологии. Особенности хромосомных, моногенных, мультифакториальных заболеваний.	2	-	5	устный
6	Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии. Перспективы молекулярной медицины.	2	-	5	устный

7	Медицинская популяционная генетика.	4	-	5	устный
8	Фармакогенетика. Генетический контроль иммунной защиты организма человека и его специфичности.	4	-	5	устный
9	Профилактика сегрегационного груза наследственной патологии человека. Медико-генетическое консультирование.	4	-	8	устный; тестирование

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.

Практическое занятие. Устный опрос / текущий контроль

Изучение 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.

Практическое занятие. Устный опрос / текущий контроль

Изучение влияния 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. Разобрать проблему вспомогательных репродуктивных технологий и профилактики 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. Терапевтический 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.

Практическое занятие. Устный опрос / текущий контроль

Изучение особенностей 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, биохимически **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 цитогенетических 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 однострочной 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.

Практическое занятие. Устный опрос / текущий контроль

Изучение и применение клинико-генеалогического метода 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

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, моногенных, 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 гетерохроматина. Механизмы нарушения внутриутробного онтогенеза и возникновения пороков развития при хромосомных болезнях. Критические периоды внутриутробного онтогенеза.

Летальные эффекты хромосомных и геномных мутаций (спонтанные аборт, мертворождения, 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 фенкопий 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 семьях.

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.

Практическое занятие. Устный опрос / текущий контроль

Изучение методов генетического картирования, кариограммы 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.

1

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.

Практическое занятие. Устный опрос / текущий контроль

Изучение современных достижений 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 общебиологический 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.

Практическое занятие. Устный опрос / текущий контроль

Изучение методов 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 различных 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 (□-фетопропротеин, раковый эмбриональный антиген, антиген карциномы человека и др.)

Практическое занятие.

Практическое занятие. Устный опрос / текущий контроль

Изучение основ 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 медико-генетической службы в России.

Пренатальная диагностика. 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 -фетопротеина, 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 плацентобиопсия, амниоцентез и кордоцентез. Показания, сроки, противопоказания и возможные осложнения.

Диагностируемые нозологические формы.

Деонтологические и этические вопросы, возникающие при проведении дородовой

Практическое занятие.

Практическое занятие. Устный опрос / текущий контроль

Изучение скрининговых программ 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

тестирование

Тема 9. Профилактика сегрегационного груза наследственной патологии человека.

Медико-генетическое консультирование.

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

Тема 9. Профилактика сегрегационного груза наследственной патологии человека.

Медико-генетическое консультирование.

Типовые вопросы устного опроса

- 1 1. Генетические основы канцерогенеза

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

4.3 Промежуточная аттестация по дисциплине проводится в форме зачета

Типовые вопросы зачета (ОПК-8, ПК-5, ПК-6)

Типовые вопросы для зачета

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

Типовые задания для зачета (ОПК-8, ПК-5, ПК-6)

4.4. Шкала оценивания промежуточной аттестации

Оценка	Компетенции	Дескрипторы (уровни) – основные признаки освоения (показатели достижения результата)
«зачтено»	ОПК-8	Хорошо знает особенности дозирования ЛС в зависимости от возраста, характера заболевания и индивидуальных особенностей. Корректно рассчитывает дозу и режим дозирования ЛС с учетом возрастных и половых особенностей пациентов; Хорошо владеет навыками выбора и индивидуального подбора ЛС с учетом поставленного диагноза. Отчет четкий, логически последовательный, без затруднений.
	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 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 теоретическом возникновении канцерогенеза. Даёт чёткие ответы, аргументирует.
	ОПК-8	Слабо знает особенности дозирования ЛС в зависимости от возраста, характера заболевания и индивидуальных особенностей. С погрешностями рассчитывает дозу и режим дозирования ЛС с учетом возрастных и половых особенностей пациентов; слабо владеет навыками выбора и индивидуального подбора ЛС с учетом поставленного диагноза. Отчет сбивчивый, логически непоследовательный, с затруднениями.

«не зачтено»	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 рекомендованной дополнительной литературы;
- при самостоятельном изучении теоретической темы сделать конспект, используя рекомендованные в РПД источники, профессиональные базы данных и информационные справочные системы;
- ответить на вопросы для самостоятельной работы, по теме представленные в пункте 3.2 РПД.
- 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 ответе;
- 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. гл. ред. Молекулярная генетика, микробиология и вирусология № 01.2016 : научный журнал. - Москва: Медицина, 2016. - 40 с. - Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента вуза и медвуза [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN0208061320161.html>
2. Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. Клиническая генетика : учебник. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 592 с. - Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента вуза и медвуза [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970446287.html>

3. Акуленко Л.В. Медицинская генетика : учебное пособие. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента вуза и медвуза [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html>

6.2 Дополнительная литература:

1. Янушевич О.О. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов : учебное пособие. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 400 с. - Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента вуза и медвуза [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970431757.html>
2. 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

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

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

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.