

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Шуматов Валентин Борисович  
Должность: Ректор  
Дата подписания: 23.01.2023 12:18:45  
Уникальный программный ключ:  
1cef78fd73d75dc6ecf72fe1eb94fee387a2985d2657b784eec019bf8a794cb4

Приложение 4


к основной образовательной программе высшего образования 30.05.01 Медицинская биохимия (уровень специалитета), направленности - 02 Здравоохранение (в сфере клинической лабораторной диагностики, направленной на создании условий для сохранения здоровья, обеспечения профилактики, диагностики и лечения заболеваний) ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России

Утверждено на заседании ученого совета  
протокол № 6 от «28» мая 2021 г.

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

«УТВЕРЖДАЮ»

Проректор

 /И.П. Черная/  
«17» мая 2021 г.

## РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

### Б1.О.38 ОБЩАЯ И МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

Направление подготовки (специальность)	30.05.01 Медицинская биохимия
Уровень подготовки	Специалитет
Направленность подготовки	02 Здравоохранение (в сфере клинической лабораторной диагностики, направленной на создании условий для сохранения здоровья, обеспечения профилактики, диагностики и лечения заболеваний)
Форма обучения	Очная (очная)
Срок освоения ООП	6 лет (нормативный срок обучения)
Институт/кафедра	КЛД, общей и клинической иммунологии

Владивосток, 2021

При разработке рабочей программы учебной дисциплины **Б1.О.38 Общая и медицинская генетика** в основу положены:

1) ФГОС ВПО по направлению специальности **30.05.01 Медицинская биохимия** утвержденный Министерством образования и науки РФ «11» августа 2016 г, N 1013

2) Учебный план по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия (уровень специалитета) 02 Здоровоохранение (в сфере клинической лабораторной диагностики, направленной на создание условий для сохранения здоровья, обеспечения профилактики, диагностики и лечения заболеваний), утвержденный ученым советом ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России «28» 03 2021 г, протокол № 5/20-21

Рабочая программа учебной дисциплины **Б1.О.38 Общая и медицинская генетика** одобрена на заседании кафедры клинической лабораторной диагностики, общей и клинической иммунологии, от « 05 » 04 2021 г. Протокол № 10/20-21

Заведующий кафедрой



Е.В. Просекова

Рабочая программа дисциплины **Б1.О.38 Общая и медицинская генетика** одобрена УМС по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия от « 23 » апреля 2021 г. Протокол № 3

Председатель УМС



В.В. Скварник

#### Разработчики:

Заведующая кафедрой  
КЛД, общей и клинической иммунологии



Е.В. Просекова

Профессор кафедры  
КЛД, общей и клинической иммунологии



Н.Г. Плехова

## 2. ВВОДНАЯ ЧАСТЬ

### 2.1. Цель и задачи освоения дисциплины Б1.О.38 Общая и медицинская генетика

*Цель* освоения учебной дисциплины **Б1.О.38 Общая и медицинская генетика** состоит в формировании системных фундаментальных знаний, умений и навыков по общим закономерностям генетики и генетики человека, представляющих наибольший интерес для практического здравоохранения, в подготовке студентов к системному восприятию общемедицинских, социальных и клинических дисциплин и формировании у них естественнонаучного мировоззрения и логики биологического мышления, необходимых для последующей практической деятельности врача.

При этом *задачами* дисциплины **Б1.О.38 Общая и медицинская генетика** являются:

- 1) приобретение студентами знаний по общим закономерностям передачи и изменений наследственных признаков и свойств в поколениях и их роли в наследственной патологии человека; закономерностей эмбрионального развития человека;
- 2) обучение студентов важнейшим методам анализа структуры и идентификации хромосом и хроматина, анализа кариотипа; составлению родословных; умения применять формулы Хольцингера и Харди-Вайнберга, анализу дерматоглифических отпечатков;
- 3) обучение студентов применять законы наследования для определения вероятности появления нормальных и патологических признаков в генотипе и их проявления в фенотипе и прогнозирования наследственных заболеваний человека в результате решения генетических задач; ознакомление студентов с принципами организации медико-генетического консультирования;
- 4) приобретение студентами знаний по проведению диагностических и профилактических мероприятий, направленных на предупреждение возникновения наследственных заболеваний; работа медико-генетических консультаций;
- 5) обучение студентов выбору оптимальных схем возникновения нарушений расхождения хромосом; обоснованию генетической этиологии наследственных заболеваний и фенотипические характеристики наследственных заболеваний;
- 6) формирование навыков изучения научной литературы и официальных статистических обзоров;
- 7) формирование навыков общения с больными с учетом этики и деонтологии в зависимости от выявленной патологии и характерологических особенностей пациентов, навыков общения с коллективом.

**2.2. Место учебной дисциплины Б1.О.38 Общая и медицинская генетика в структуре основной образовательной программы высшего образования специальности 30.05.01 Медицинская биохимия биохимия (уровень специалитета) 02 Здравоохранение (в сфере клинической лабораторной диагностики, направленной на создание условий для сохранения здоровья, обеспечения профилактики, диагностики и лечения заболеваний)**

2.2.1. Дисциплина **Б1.О.38 Общая и медицинская генетика** относится к обязательной части учебного плана.

2.2.2. Для изучения данной учебной дисциплины **Б1.О.38 Общая и медицинская генетика** необходимы следующие знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами:

#### **Б1.О.15 Биология**

**Знания:** химико-биологическая сущность процессов, происходящих в живом организме на молекулярном и клеточном уровнях. Общие закономерности происхождения и развития жизни, антропогенез и онтогенез человека. Законы генетики, закономерности наследственности и изменчивости в индивидуальном развитии как основы понимания этиологии и патогенеза иммунопатологии.

**Умения:** описывать и анализировать состояние генетического аппарата различных клеточных структур человека, диагностировать возбудителей инфекционных заболеваний на фотографии, слайде.

**Навыки:** методы микроскопирования биологического объекта, изучения наследственности (цитогенетический, генеалогический, близнецовый методы).

#### **Б1.О.14 Общая химия**

Знания: строение и химические свойства основных классов биологически важных биологически активных соединений; роль и значение макро- и микроэлементов для здорового организма; строение и роль биологически важных органических соединений в поддержании гомеостаза организма; химические основы действия ферментов и коферментов; механизмы ПОЛ и антиоксидантной системы.

Умения: анализировать данные о состоянии общего обмена организма.

Навыки: основные методы определения содержания и активности важных органических и неорганических соединений.

#### **Б1.О.17 Гистология, цитология**

Знания: принципы системной организации человеческого организма; структурно-функциональную организацию тканей, органов и систем организма. общие закономерности, присущие клеточному уровню организации живой материи и конкретные особенности клеток различных тканей; общие закономерности организации живой материи, присущие тканевому уровню организации.

Умения: объяснять взаимосвязь между структурой и функциями в различных органах, тканях и системах; оценивать отклонения в анатомо-физиологическом строении организма, гистофизиологическая оценка состояния различных клеточных, тканевых и органных структур у человека; подсчет лейкоцитарной формулы в мазке крови человека.

Навыки: использование методов синтеза анатомических данных, современной оценки структурно-функционального состояния клетки и внеклеточных структур в норме; анализа гистологических препаратов, электронных фотографий.

#### **Б1.О.18 Физиология**

Знания: основных механизмов регуляции физиологических систем организма (молекулярный, клеточный, тканевой, органный, системно-органный, организменный); механизмы адаптации и защиты здорового организма при воздействии факторов среды; взаимодействие организма человека с внешней средой (сенсорные системы); принципы моделирования физиологических функций; физиологические особенности обмена веществ и энергии в организме, между организмом и внешней средой.

Умения: давать оценку функциональному состоянию систем организма, анализировать показатели экспериментального исследования физиологических функций в норме.

Навыки: измерять важнейшие показатели жизнедеятельности человека в покое и при нагрузке

#### **Б1.О.35 Общая биохимия**

Знания: основные биохимические критерии оценки состояния метаболизма в условиях нормы; химико-биологическую сущность процессов, происходящих в организме человека на субмолекулярном, молекулярном, органным, организменном уровнях; строение и биохимические свойства основных классов биологически важных соединений, основные метаболические пути их превращения, роль клеточных мембран и их транспортных систем в обмене; функциональные системы организма человека, их регуляцию и саморегуляцию; методологические принципы изучения живых систем, включая теорию и практику планирования медико-биологического эксперимента, возможности моделирования биохимических процессов; возможности использования биохимических знаний на пользу практического здравоохранения; правила техники безопасности и работы в физических, химических, биологических лабораториях с реактивами, приборами, животными.

Умения: пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для получения дисциплинарной информации и использования ее в будущей профессиональной деятельности; пользоваться учебным физическим, химическим и биологическим оборудованием; критически анализировать и оценивать информацию и соотносить результаты биохимических исследований с конкретной проблемой или заданной ситуацией.

Владения: методом анализа получаемой по дисциплине информации с позиции междисциплинарных связей и будущих задач профессиональной подготовки и деятельности.

#### **Б1.О.35 Функциональная биохимия с основами медицинской метабомики**

**Знания:** основные биохимические критерии оценки состояния метаболизма в условиях нормы; химико-биологическую сущность процессов, происходящих в организме человека на субмолекулярном, молекулярном, органном, организменном уровнях; строение и биохимические свойства основных классов биологически важных соединений, основные метаболические пути их превращения, роль клеточных мембран и их транспортных систем в обмене; функциональные системы организма человека, их регуляцию и саморегуляцию; методологические принципы изучения живых систем, включая теорию и практику планирования медико-биологического эксперимента, возможности моделирования биохимических процессов; возможности использования биохимических знаний на пользу практического здравоохранения; правила техники безопасности и работы в физических, химических, биологических лабораториях с реактивами, приборами, животными.

**Умения:** пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для получения дисциплинарной информации и использования ее в будущей профессиональной деятельности; пользоваться учебным физическим, химическим и биологическим оборудованием; критически анализировать и оценивать информацию и соотносить результаты биохимических исследований с конкретной проблемой или заданной ситуацией.

**Владения:** методом анализа получаемой по дисциплине информации с позиции междисциплинарных связей и будущих задач профессиональной подготовки и деятельности.

### 2.3. Требования к результатам освоения учебной дисциплины **Б1.О.38 Общая и медицинская генетика** направлено на формирование у обучающихся следующих компетенций

Индикаторы достижения установленных общепрофессиональных компетенций

<b>Наименование категории (группы) общепрофессиональных компетенций</b>	<b>Код и наименование общепрофессиональной компетенции выпускника</b>	<b>Индикаторы достижения общепрофессиональной компетенции</b>
Системное и критическое мышление	УК-1 способность к критическому анализу и оценке современных научных достижений в области медицинской генетики, генерированию новых идей при решении исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях	<p>ИКД УК-1<sub>1</sub> способность анализировать проблемную ситуацию как систему, выявляя ее составляющие и связи между ними.</p> <p>ИКД УК-1<sub>2</sub> способность определять пробелы в информации, необходимой для решения проблемной ситуации, и проектировать процессы по их устранению.</p> <p>ИКД УК-1<sub>3</sub> способность критически оценивать надежность источников информации, работать с противоречивой информацией из разных источников.</p> <p>ИКД УК-1<sub>4</sub> способность разрабатывать и содержательно аргументировать стратегию решения проблемной ситуации на основе системного и междисциплинарного подходов.</p> <p>ИКД УК-1<sub>5</sub> Способность использовать логико-методологический инструментарий для критической оценки современных концепций философского и социального ха-</p>

		рактера в области общей и медицинской генетики
Нормативные основания профессиональной деятельности	ОПК-1 владение методологией теоретических и экспериментальных исследований в области общей и медицинской генетики	ИКД ОПК-1 <sub>1</sub> знание современных методов, методологии теоретических и экспериментальных исследований в области общей и медицинской генетики ИКД ОПК-1 <sub>2</sub> находить (выбирать) наиболее эффективные и новые (методы) решения основных типов проблем (задач), встречающихся в исследуемой области общей и медицинской генетики ИКД ОПК-1 <sub>3</sub> собирать, отбирать и использовать необходимые генетические данные и эффективно применять количественные методы их анализа
Разработка основных и дополнительных технологий генетического исследования	ОПК-2 владение современными компьютерными технологиями при планировании исследований, получении и обработке результатов генетического анализа, сборе, обработке, хранении, представлении и передаче полученных данных	ИКД ОПК-2 <sub>1</sub> овладения навыками планирования генетического исследования, анализа получаемых результатов и формулировки выводов. ИКД ОПК-2 <sub>2</sub> на основе полученных данных способность определять патологические состояния, симптомы, синдромы наследственных заболеваний ИКД ОПК-2 <sub>3</sub> знать методологию поиска, сбора, хранения, передачи и представления генетической информации в сети Интернет и специализированных базах данных ИКД ОПК-2 <sub>4</sub> знать основные приемы работы со специализированным программным обеспечением при проведении генетических исследований и обработке данных генетического анализа, хранении и представлении научной информации
Методы диагностики наследственных болезней	ПК-2 готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения ПК-5 готовность к оценке лабораторных методов диагностики наследственных болезней, интерпретации и составлению плана резуль-	ИКД ПК-2 <sub>1</sub> знать основные принципы организации оказания первичной медикосанитарной, скорой, неотложной, специализированной, в том числе высокотехнологичной медицинской помощи, медицинской помощи пациентам, страдающим социальнозначимыми и социально обусловленными заболеваниями; ИКД ПК-2 <sub>2</sub> принципы организации лечебнодиагностического процесса в медицинской организации для

	<p>татов лабораторных, инструментальных, молекулярно-генетических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия наследственного заболевания</p>	<p>проведения профилактических и диспансерных мероприятий</p> <p>ИКД ПК-5<sub>1</sub> знать врачебную тактику при подозрении на наследственное заболевание, основы проведения клинико-лабораторного метода, показания для направления к врачу генетику для назначения молекулярно-генетических и цитогенетических методов исследования.</p> <p>ИКД ПК-5<sub>2</sub> собрать анамнез, предположить диагноз наиболее часто встречающихся наследственных и хромосомных заболеваний интерпретировать результаты обследования, наметить объем дополнительных исследований для уточнения диагноза</p> <p>ИКД ПК-5<sub>3</sub> осуществлять интерпретацию результатов лабораторных, инструментальных методов диагностики, владение алгоритмом и методами предварительного диагноза с последующим направлением на дополнительное обследование к врачам-специалистам; владение алгоритмом и методами постановки развернутого клинического диагноза.</p>
--	---	--

Индикаторы достижения профессиональных компетенций

02.009. Профессиональный стандарт «Врач – биохимик» приказ Минтруда № 413 от 04.08.2017		
А/7. Выполнение, организация и аналитическое обеспечение клинических лабораторных исследований		
Тип задач медицинский		
Трудовая функция	Код и наименование профессиональной компетенции выпускника	Индикаторы достижения профессиональной компетенции
<p>А/01.7 Выполнение клинических лабораторных исследований</p> <p>А/02.7 Организация контроля качества клинических лабораторных исследований на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах</p>	<p>ПК-1 способность проводить генетические исследования, самостоятельно составлять план обследования пациентов и получать результаты с целью диагностики наследственного заболевания</p>	<p>ИКД ПК-1<sub>1</sub> знание законов генетики и ее значения для медицины, закономерностей наследственности и изменчивости в индивидуальном развитии как основы понимания патогенеза и этиологии наследственных и мультифакториальных заболеваний человека</p> <p>ИКД ПК-1<sub>2</sub> способность оценивать возможности моделирования патологических процессов, связанных с наследственными заболеваниями; определять адекватные возможности математического и статистического аппарата для анализа полученных данных</p> <p>ИКД ПК-1<sub>3</sub> обладание практическими навыками для молекулярно-генетического исследования в норме и патологии, а также лабораторными методами в разделах: молекулярно-генетическая; лабораторная генетика</p>
<p>А/03.7 Освоение и внедрение новых методов клинических лабораторных исследований и медицинского оборудования, предназначенного для их выполнения</p> <p>А/04.7 Внутривнутрилабораторная валидация результатов клинических лабораторных исследований</p> <p>А/05.7 Организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала лаборатории</p>	<p>ПК-5 способность к определению новых областей исследования и проблем в сфере разработки генетических технологий в здравоохранении</p>	<p>ИКД ПК-5<sub>1</sub> определение новых областей исследования и проблем в сфере разработки генетических технологий в здравоохранении</p> <p>ИКД ПК-5<sub>2</sub> способность к освоению современных методов исследования в области генетики;</p> <p>ИКД ПК-5<sub>3</sub> способность определять основные направления и перспективы развития и использования достижений современной генетики в биомедицине</p>



## 2.4. Характеристика профессиональной деятельности выпускника:

2.4.1. При реализации дисциплины **Б1.О.38 Общая и медицинская генетика** основной образовательной программы высшего образования специальности **30.05.01 Медицинская биохимия биохимия** (уровень специалитета) 02 Здравоохранение (в сферах: клинической лабораторной диагностики) выпускники готовятся к профессиональной деятельности, направленной на

2.4.2 Задачи профессиональной деятельности выпускников

Медицинская деятельность

2.4.3. Виды профессиональной деятельности, на основе формируемых при реализации дисциплины **Б1.О.38 Общая и медицинская генетика** компетенций:

Тип задач профессиональной деятельности

1. *Медицинский*

Виды задач профессиональной деятельности

1. *Диагностическая деятельность*

2. *научно-производственная и проектная деятельность;*

3. *научно-исследовательская деятельность*

## 3. ОСНОВНАЯ ЧАСТЬ

### 3.1. Объем учебной дисциплины (модуля) и виды учебной работы

Вид учебной работы	Всего часов	Семестры			
		№ 5	№ 6	№ 7	
		часов	часов	часов	
1	2	3			
<b>Аудиторные занятия (всего), в том числе:</b>	222	94	76	62	
Лекции (Л)	62	26	20	16	
Практические занятия (ПЗ),	160	68	56	36	
<b>Самостоятельная работа студента (СРС), в том числе:</b>	102	50	32	20	
<i>Электронный образовательный ресурс (ЭОР)</i>	20	3	7	10	
<i>Курсовая работа (КР)</i>					
<i>Реферат (Реф)</i>	20	12	8		
<i>Подготовка к занятиям(ПЗ)</i>	30	12	8		
<i>Подготовка к текущему контролю (ПТК)</i>	16	7	7	2	
<i>Подготовка к промежуточной аттестации (ППА)</i>	16	6	2	8	
<i>Подготовка к конечной аттестации (ПКА)</i>					
<b>Вид аттестации</b>	Экзамен (Э)	36		36	
<b>ИТОГО: Общая трудоемкость</b>	час.	360	144	108	108
	ЗЕТ	7	4	3	3

### 3.2.1 Разделы учебной дисциплины и компетенции, которые должны быть освоены при их изучении

№ п/п	№ компетенции	Наименование разделов дисциплины Б1.О.38 Общая и меди-	Темы разделов
-------	---------------	---	---------------

		<b>цинская генетика</b>	
1	УК-1 ИКД УК-1 <sub>1</sub> , ИКД УК-1 <sub>2</sub> , ИКД УК-1 <sub>3</sub> ОПК-1 ИКД ОПК-1 <sub>1</sub> , ИКД ОПК-1 <sub>2</sub>	Общая генетика	Тема 1.1. Введение в предмет. Химия белков и аминокислот. Тема 1.2. Химия нуклеиновых кислот. 1. Общая характеристика нуклеиновых кислот. Определение понятия «нуклеиновые кислоты». Сходство и различие ДНК И РНК. Молекулярные механизмы передачи генетической информации в клетке Тема 1.3. Ген. Геном. Генетический код. Тема 1.4. Протеомика. Нарушение контроля качества и распределения белковых молекул в клетке Тема 1.5. Полимеразная цепная реакция. Тема 1.6. Основные принципы организации ПЦР-диагностических лабораторий и требования к проведению ПЦР-анализа. Тема 1.7. Секвенирование генома, основы методологии. Секвенирование по Сэнгеру и NGS.
2	УК-1 ИКД УК-1 <sub>4</sub> ОПК-1 ИКД ОПК-1 <sub>3</sub>	Медицинская генетика	Тема 2.1. Основы медицинской генетики. Тема 2.2. Семiotика наследственной патологии. Тема 2.3. Методы изучения наследственности человека. Тема 2.4. Генные болезни. Наследственная предрасположенность. Тема 2.5. Хромосомные и молекулярные болезни. Тема 2.6. Медико-генетическое консультирование. Тема 2.7. Молекулярно-генетические методы генной терапии.
3	ПК-1 ИКД ПК-1 <sub>1</sub> , ИКД ПК-1 <sub>2</sub> , ПК-5 ИКД ПК-5 <sub>1</sub> , ИКД ОПК-5 <sub>2</sub> ИКД ОПК-5 <sub>3</sub>	Лабораторная генетика	Тема 3.1. Методы оценки экспрессии генов в иммунодиагностике. Тема 3.2. Диагностика наследственной патологии молекулярно-биологическими методами. Тема 3.3. Диагностика TORCH- инфекции молекулярно-биологическими методами Тема 3.4. Молекулярная диагностика бактериальных инфекций. Тема 3.5. Молекулярная диагностика в эндокринологии Тема 3.6. Молекулярная диагностика вирусных заболеваний.

**3.2.2. Разделы учебной дисциплины Б1.О.38 Общая и медицинская генетика, виды учебной деятельности и формы контроля**

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Виды учебной деятельности, включая самостоятельную работу студентов (в часах)					Формы текущего контроля успеваемости
			Л	ЛР	ПЗ	СРС	всего	
1	2	3	4	5	6	7	8	9

1.	5	<b>Дисциплинарный модуль 1.</b> Основы общей генетики	26		68	50	144	Блиц опрос Дискуссия Тестовый контроль
4.	6	<b>Дисциплинарный модуль 2.</b> Медицинская генетика	20		56	32	108	Блиц опрос Дискуссия Тестовый контроль
7.	7	<b>Дисциплинарный модуль 3.</b> Лабораторная генетика	16		36	20	72	Блиц опрос Дискуссия Тестовый контроль
<b>ИТОГО:</b>			<b>62</b>		<b>160</b>	<b>102</b>	<b>324</b>	<b>Экзамен (36 ч)</b>

№	№ семестра	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Виды учебной деятельности, включая самостоятельную работу студентов (в часах)				Формы текущего контроля успеваемости
			Л	ПЗ	СРС	Всего	
1	2	3	4	5	6	7	8
<b>Се- местр № 5</b>		<b>Модуль I. Основы общей генетики</b>					
Тема 1		Предмет, методы и место молекулярной биологии в системе медицинских знаний. История важнейших открытий в молекулярной биологии. Их значение для медицины и, в частности, для лабораторной диагностики. Уровни организации живой материи. Молекулярно-генетический уровень организации живой материи. Основные биомолекулы, их строение. Белки, аминокислоты, полипептиды, пептидная связь. Четыре уровня структуры белков.	2	8	4	14	Блиц-опрос, Тестирование.
Тема 2.		Химия нуклеиновых кислот. Общая характеристика нуклеиновых кислот. Определение понятия «нуклеиновые кислоты». Сходство и различие ДНК и РНК. Структура нуклеиновых кислот. Мононуклеотид, мононуклеозид, пуриновые и пиримидиновые азотистые основания. Рибоза и дезоксирибоза. Первичная, вторичная, третичная структура ДНК. Правило Чаргаффа. Водородные связи. Структура, функции и виды РНК. Особенности строения и роль матричной РНК. Молекулярные механизмы передачи генетической информации в клетке. Центральная догма молекулярной биологии. Универсальные способы передачи	4	10	6	20	Блиц-опрос, Тестирование.

	биологической информации. Синтез ДНК, РНК и белка. Репликация, транскрипция, трансляция. Специальные способы передачи информации. Обратная транскрипция. Ретровирусы.					
Тема 3.	Ген. Геном. Генетический код. Определение, классификация генов, структура гена. Геном, генотип, кариотип. Геномные мутации. Проект «Геном человека». Мутация. 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. Связь мутаций с репликацией, рекомбинацией и репарацией ДНК. Мутагенные факторы. Генетический код. Определение понятия. История изучения и способы расшифровки. Свойства генетического кода.	4	10	8	22	Блиц-опрос, Тестирование.
Тема 4.	Протеомика. Нарушение контроля качества и распределения белковых молекул в клетке. Протеомика, как наука. Разделы, цели и задачи протеомики. Контроль качества молекул в ходе трансляции, проблемы синтеза и мембранного транспорта белков, понятие о правильной сборке трехмерной структуры белков. «Фолдинг белков». Понятие о белках шаперонах. Болезни, связанные с нарушением фолдинга белков. Белки – прионы. Понятие о конформационных болезнях.	4	10	8	22	Блиц-опрос, Тестирование.
Тема 5.	Полимеразная цепная реакция. Принцип метода ПЦР. Правила сбора материала для исследования методом ПЦР. Этапы проведения анализа: пробоподготовка, денатурация, отжиг праймеров, элонгация. Детекция продуктов амплификации методом гель-электрофореза. Интерпретация результатов ПЦР. Ошибки метода ПЦР: ложноотрицательные и ложноположительные результаты. Пути решения проблем.	4	10	8	22	Блиц-опрос, Тестирование.
Тема 6.	Основные принципы организации ПЦР-диагностических лабораторий и требования к проведению ПЦР-анализа. Планировка помещений и основные принципы организации работы ПЦР-диагностических лабораторий. Оснащение лабораторий.	4	10	8	22	Блиц-опрос, Тестирование.

	Требования к проведению ПЦР-анализа. Контаминация, виды контаминации. Использование физических и химических методов борьбы с контаминацией. Оценка качества работы ПЦР-диагностической лаборатории. Нормативные акты, используемые при работе в ПЦР-лаборатории.					рова ва- ние.
Тема 7.	Секвенирование генома, основы методологии. Секвенирование по Сэнгеру и NGS. Методы секвенирования ДНК. История вопроса. Массовое параллельное секвенирование. Полностью секвенированные геномы. Основные выводы сравнительной геномики. Базы данных нуклеотидных последовательностей и белков. Базы данных мутаций, SNPs, наследственных заболеваний человека. Регуляторные SNPs: Классификация, функциональная значимость, методы поиска.	4	10	8	22	Блиц - опро с, Те- сти- рова ва- ние.
	<b>ИТОГО:</b>	<b>26</b>	<b>68</b>	<b>50</b>	<b>144</b>	
<b>Се- местр № 6</b>	<b>Модуль 2. Медицинская генетика</b>					
Тема 1.	Основы медицинской генетики. Наследственные заболевания. Мутации и мутагены, как причины формирования наследственных нарушений. Плейотропность действия генов и множественный характер поражения при наследственной патологии. Первичная и вторичная плейотропия. Генетическая гетерогенность клинически сходных форм заболеваний. Понятие о генокопировании, аллельной серии и фенкопировании.	2	8	4		Блиц - опро с, Те- сти- рова ва- ние
Тема 2.	Семиотика наследственной патологии. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Синдромологический метод. Общая и частная семиотика наследственных заболеваний. Клинический аспект плейотропии, связанный с дифференциальной диагностикой синдромальной и несиндромальной патологии. Особенности клинического осмотра больных и их родственников с подозрением на наследственную патологию. Антропометрия в диагностике наследственных болезней. Морфогенетические варианты развития, их генез, постнатальная модификация, особенности учета. Общие и специфические морфогенетические варианты: значение в диагностике наследственных синдромов и врожденных состояний. Понятия: синдром, ассоциация, деформация, дизрупция, дисплазия. Тератогенный терминационный период. Семья как объект медико-	4	8	4		Блиц - опро с, Те- сти- рова ва- ние

	генетического наблюдения. Общеклинические особенности проявлений наследственных болезней.					
Тема 3.	<p>Методы изучения наследственности человека. Время манифестации: врожденный характер, раннее начало. Перинатальная диагностика наследственных болезней. Наследственные болезни с поздним проявлением. «Реконструкция» клинической картины наследственного заболевания в семье на основе интегрального подхода (учет явлений пенетрантности, экспрессивности, плеiotропного действия генов, генокопирования, аллельных серий и случайной сегрегации отдельных симптомов). Основные принципы диагностики наследственной патологии на основе данных по «реконструкции». Принципы компьютерной диагностики наследственных болезней. Облигатные и факультативные симптомы. Минимальные диагностические критерии. Отечественные и иностранные компьютерные диагностические программы. Интерактивные программы. Современные компьютерные базы данных по наследственной патологии.</p>	4	8	6		Блиц-опрос, Тестирование
Тема 4.	<p>Генные болезни. Наследственная предрасположенность. Классификация наследственных болезней. Генные, моногенные и полигенные болезни. Общая характеристика моногенной патологии. Классификации моногенных заболеваний: этиологическая (генетическая), органно-системная, патогенетическая, в зависимости от типа обмена веществ.</p> <p>Механизмы патогенеза моногенных заболеваний: специфичность мутаций, множественность метаболических путей, множественность функций белков. Понятие о генетическом (генном) импринтинге. Наследственные болезни обмена. Современная классификация, краткая характеристика групп. Клиническая генетика отдельных форм моногенных болезней с разными типами наследования (перечень их см. ниже). Частота их в популяции, клинические формы и варианты, типы мутаций, патогенез, типичная клиническая картина, параклинические и лабораторные методы диагностики, лечение, прогноз, реабилитация, социальная адаптация. Общие принципы лечения наследственных болезней, реабилитации и социальной адаптации больных. Симптоматическая и патогенетическая терапия.</p>	4	8	6		Блиц-опрос, Тестирование

Тема 5.	<p>Хромосомные и молекулярные болезни. 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. Зависимость тяжести клинической картины от выраженности хромосомного дисбаланса, количественной вовлеченности ау- и гетерохроматина. Механизмы нарушения внутриутробного онтогенеза и возникновения пороков развития при хромосомных болезнях. 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. Популяционные частоты. Особенности течения беременности при хромосомных синдромах. Специфичность "набора" врожденных пороков развития и морфогенетических вариантов при хромосомных болезнях. Исходы хромосомных заболеваний. Возможности терапии и реабилитации больных.</p>	2	8	4		Блиц-опрос, Тестирование
Тема 6.	<p>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. Неинвазивные методы пренатальной диагностики. Инвазивные ме-</p>	2	8	4		Блиц-опрос, Тестирование

	тоды. Деонтологические и этические вопросы, возникающие при проведении дородовой диагностики. Просеивающие программы. Суть программ.					
Тема 7.	Молекулярно-генетические методы генной терапии. Характеристика основных программ диагностики фенилкетонурии, врожденного гипотиреоза, адено-генитального синдрома. Диагностика гетерозиготных состояний в профилактике наследственных болезней. Деонтологические вопросы просеивающих программ.	2	8	4		Блиц-опрос, Тестирование
	<b>ИТОГО:</b>	<b>20</b>	<b>56</b>	<b>32</b>	<b>108</b>	
<b>Семестр № 7</b>	<b>Модуль 3. Лабораторная генетика</b>					
Тема 1.	Методы оценки экспрессии генов в иммунодиагностике. Генетика групп крови. Генетика иммунного ответа. Функции генов. Функциональная аннотация генов. Количественная оценка изменения уровня экспрессии генов. Сравнение уровней экспрессии генов на уровне транскриптома. Особенности статистического анализа. Функциональные перестройки геномов при аутоиммунных заболеваниях.	4	6	4	14	Блиц-опрос, Тестирование
Тема 2.	Диагностика наследственной патологии молекулярно-биологическими методами. Молекулярно-генетические методы. 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 однонитевой ДНК (SSCH); денатурирующий градиентный гель-электрофорез (DGGE), метод химического расщепления некомплементарных сайтов (СМС), гетеродуплексный анализ. Разрешающие возможности молекулярно-генетических методов в диагностике наследственных болезней. Дородовая (пренатальная), доклиническая (пресимптоматическая) диагностика и диагностика гетерозиготных состояний. Метод	4	6	4	14	Блиц-опрос, Тестирование



	сцепления генов. Генетические основы метода. Полиморфные маркерные системы: участки ДНК, антигенные и ферментативные системы. Явление полиморфизма длины рестриктных участков ДНК (ПДРФ). Использование ПДРФ для диагностики методом сцепления генов.					
Тема 3.	Диагностика TORCH- инфекции молекулярно-биологическими методами. Определение понятия «TORCH инфекции». Внутриутробное инфицирование – как причина перинатальной заболеваемости и смертности. Показания для проведения исследований. Расшифровка анализа на TORCH инфекции. Интерпретация результатов обследования женщин при планировании беременности, и при беременности. Молекулярные методы диагностики TORCH инфекций. Алгоритм исследования на TORCH – инфекции.	2	6	4	12	Блиц-опрос, Тестирование
Тема 4.	Молекулярная диагностика бактериальных инфекций. Состав нормальной микрофлоры. Факторы риска развития бактериального вагиноза. Клиническая картина, принципы лечения бактериального вагиноза. Лабораторная диагностика бактериального вагиноза. Фемофлор, как специальный метод исследования влагалищной микрофлоры методом ПЦР. Взятие материала для исследования, характеристика метода. Интерпретация полученных результатов.	2	6	4	12	Блиц-опрос, Тестирование
Тема 5.	Молекулярная диагностика в эндокринологии. Наследственные эндокринопатии. Сахарный диабет (этиология, патогенез, лечение). Карликовость (этиология, патогенез, лечение). Аденогенитальный синдром (этиология, патогенез, лечение). Генные мутации при наследственных эндокринопатиях и их выявление с помощью молекулярных и генетических методов.	2	6	2	10	Блиц-опрос, Тестирование
Тема 6.	Молекулярная диагностика вирусных заболеваний. Этиология и патогенез острых вирусных гепатитов. Классификация острых вирусных гепатитов. Клинико-диагностические критерии вирусных гепатитов. Алгоритм лабораторной диагностики вирусных гепатитов. ПЦР в диагностике вирусных гепатитов. Правила забора крови для исследования на ВИЧ. Скрининговый и референтный этап первичной диагностики ВИЧ. Определение стадии клинического течения болезни и выявление вторичных заболеваний. Лабораторный кон-	2	6	2	10	Блиц-опрос, Тестирование

	троль эффективности проводимого лечения. Диагностика ВИЧ-инфекции у детей, рожденных от сероположительных матерей. Показания для обследования на ВИЧ-инфекцию					
	<b>ИТОГО:</b>	<b>16</b>	<b>36</b>	<b>20</b>	<b>72</b>	

### 3.2.3. Название тем лекций и количество часов по семестрам изучения дисциплины **Б1.О.38**

#### **Общая и медицинская генетика**

№ п/п	Наименование темы	Часы
<b>Семестр № 5. Модуль 1. Основы общей генетики</b>		
1	Тема 1.1. Введение в предмет. Химия белков и аминокислот Лекция 1. Общая, медицинская и лабораторная генетика. Историческая справка, основные понятия и термины. Лекция 2. Структура, функции белков и аминокислот.	2 1 1
2	Тема 1.2. Химия нуклеиновых кислот. Лекция 4. Общая характеристика нуклеиновых кислот. Определение понятия «нуклеиновые кислоты». Лекция 5. Сходство и различие ДНК И РНК.	4 2 2
3	Тема 1.3. Ген. Геном. Генетический код. Лекция 6. Понятия гена, генома, генетического кода различие в структуре гена про- и эукариот. Лекция 7. Регуляция экспрессии генов. Молекулярные механизмы изменчивости у человека. Хромосомная теория наследственности. Лекция 8. Биологические особенности репродукции человека. Особенности генетики человека.	4 1 2 1
4	Тема 1.4. Протеомика. Нарушение контроля качества и распределения белковых молекул в клетке. Лекция 9. Молекулярные механизмы передачи генетической информации в клетке. Центральная догма биологии. Репликация. Транскрипция. Трансляция. Лекция 10. Регуляция экспрессии генов. Различные способы передачи информации. Регуляция транскрипции. Способы модификации РНК.	4 2 2
5	Тема 1.5. Полимеразная цепная реакция. Лекция 11. Методы выделения рDNA, при использовании различного генетического материала. Лекция 12. Полимеразная цепная реакция. Электрофорез. Олигонуклеотиды.	4 2 2
6	Тема 1.6. Основные принципы организации ПЦР-диагностических лабораторий и требования к проведению ПЦР-анализа.	4
7	Тема 1.7. Секвенирование генома, основы методологии. Секвенирование по Сэнгеру и NGS. Лекция 14. Интегральные исследования геномов. Структура геномов. Лекция 15. Сателлитная ДНК-основа ДНК-полиморфизма.	4 2 2
<b>Итого часов в семестре:</b>		<b>26</b>
<b>Семестр № 6. Модуль 2. Медицинская генетика</b>		
8	Тема 2.1. Основы медицинской генетики. Лекция 16. Наследственная патология. Классификация наследственных болезней. Лекция 17. Клиническая классификация наследственных болезней.	2 1 1
9	Тема 2.2. Семиотика наследственной патологии. Лекция 18. Наследственные заболевания человека. Лекция 19. Клинико-лабораторная диагностика наследственных болезней.	4 2 2

10	Тема 2.3. Методы изучения наследственности человека. Лекция 20. Клинико-генеалогический метод. Скрининговые методы. Популяционно-статистический и близнецовый методы диагностики.	4 4
11	Тема 2.4. Генные болезни. Наследственная предрасположенность. Лекция 21. Наследственная патология. Мониторинг врожденных пороков развития. Лекция 22. Болезни с наследственной предрасположенностью.	4 2 2
12	Тема 2.5. Лекция 23. Хромосомные и молекулярные болезни.	2
13	Тема 2.6. Лекция 24. Медико-генетическое консультирование.	2
14	Тема 2.7. Молекулярно-генетические методы генной терапии.	2
<b>Итого часов в семестре:</b>		<b>20</b>
<b>Семестр № 7. Модуль 3. Лабораторная генетика</b>		
14	Тема 3.1. Методы оценки экспрессии генов в иммунодиагностике. Лекция 25. Генная и клеточная инженерия. Генетика групп крови. Лекция 26. Функциональные перестройки геномов. Генетика иммунного ответа.	2 1 1
15	Тема 3.2. Лекция 27. Диагностика наследственной патологии молекулярно-биологическими методами.	4
16	Тема 3.3. Лекция 28. Диагностика TORCH- инфекции молекулярно-биологическими методами	2
17	Тема 3.4. Лекция 29. Молекулярная диагностика бактериальных инфекций.	2
18	Тема 3.5. Лекция 30. Молекулярная диагностика в эндокринологии	2
19	Тема 3.6. Лекция 31. Молекулярная диагностика вирусных заболеваний.	2
<b>Итого часов в семестре:</b>		<b>16</b>
<b>Итого часов:</b>		<b>62</b>

3.2.4. Название тем практических занятий и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины **Б1.О.38 Общая и медицинская генетика**

№ п/п	Наименование темы	Общее кол-во ч по теме	Кол-во ч ПЗ
<b>Семестр № 5. Модуль 1. Общая генетика</b>			
1	Тема 1.1. Химия нуклеиновых кислот Практическое занятие № 1. Биосинтез и распад пуриновых и пиримидиновых оснований. Структура и функции нуклеиновых кислот. Дистанционно - 1 час. Практическое занятие № 2. Нуклеопротеины. Биосинтез ДНК (репликация) и репарация.	8	4 4
2	Тема 1.2. Молекулярные механизмы передачи генетической информации в клетке. Практическое занятие № 3. Гены и геном. Транскрипция. Трансляция. Посттранскрипционная модификация РНК (процессинг). Практическое занятие № 4. Регуляция экспрессии генов. Посттрансляционная модификация белков. Регуляция времени жизни и протеолиз внутриклеточных белков. Дистанционно - 2 часа.	10	6 4
3	Тема 1.3. Ген. Геном. Генетический код. Практическое занятие № 5. Строение гена про- и эукариот. Гены	10	4

	структурные, регуляторные, т-РНК, р-РНК. Хромосомная теория наследственности. Нехромосомное наследование. Практическое занятие № 6. Организация потока информации в клетке. Регуляция экспрессии генов. Молекулярные механизмы изменчивости у человека. Дистанционно - 1 час. Практическое занятие № 7. Биологические особенности репродукции человека. Гаметогенез. Мейоз. Оплодотворение. Дистанционно - 1 час. Практическое занятие № 8. Особенности генетики человека. Проявление основных закономерностей наследования на примере менделирующих признаков человека (моно-, ди- и полигибридное скрещивание). Множественный аллелизм.		2	2	2
4	Тема 1.4. Протеомика. Нарушение контроля качества и распределения белковых молекул в клетке. Практическое занятие № 9. EST выравнивание клонов для характеристики транскриптов. Регуляция транскрипции. Идентификация путей модификации РНК на основе гомологии последовательностей. Дистанционно - 2 часа. Практическое занятие № 10. Блоттинг по Саузерну, Northern- и Western- блоттингов для идентификации РНК и белков. Практическое применение блот-методологии.	10	6	4	
5	Тема 1.5. Полимеразная цепная реакция. Практическое занятие № 11. Методы выделения рDNA, при использовании различного генетического материала. Практическое занятие № 12. PCR (полимеразная цепная реакция, ПЦР). Практическое занятие № 13. Электрофорез. Практическое занятие № 14. Олигонуклеотиды. Дистанционно - 1 час.	10	2	4	2 2
6	Тема 1.6. Основные принципы организации ПЦР-диагностических лабораторий и требования к проведению ПЦР-анализа Практическое занятие № 15. Основные требования к проведению ПЦР-анализа.	10		10	
7	Тема 1.7. Секвенирование генома, основы методологии. Секвенирование по Сэнгеру и NGS. Практическое занятие № 16. Интегральные исследования геномов. Структура геномов. Практическое занятие № 17. Сателлитная ДНК-основа ДНК-полиморфизма. Дистанционно - 2 часа.	10		6	4
<b>Итого часов в семестре:</b>		<b>68</b>			
<b>В том числе дистанционно:</b>		<b>12</b>			
<b>Семестр № 6. Модуль 2. Медицинская генетика</b>					
8	Тема 2.1. Основы медицинской генетики. Практическое занятие № 18. Наследственная патология. Изменчивость. Классификация мутаций. Классификация наследственных болезней. Практическое занятие № 19. Клиническая классификация наследственных болезней.	8	4	4	
9	Тема 2.2. Семиотика наследственной патологии. Практическое занятие № 20. Этапы постановки диагноза наследственной болезни. Дистанционно - 1 час.	8	4		

	Практическое занятие № 21. Признаки наследственных болезней. Дистанционно - 1 час.		4
10	Тема 2.3. Методы изучения наследственности человека. Практическое занятие № 22. Клинико-генеалогический метод. Практическое занятие № 23. Массовый просеивающий метод (скрининг) выявления наследственной патологии. Популяционно-статистический и близнецовый методы диагностики. Дистанционно - 2 часа.	8	4 4
11	Тема 2.4. Генные болезни. Наследственная предрасположенность. Практическое занятие № 24. Мониторинг врожденных пороков развития. Практическое занятие № 25. Наследственная патология. Моногенные болезни, обуславливающие умственную отсталость, нарушения опорно-двигательного аппарата, зрения и слуха. Практическое занятие № 26. Эмоционально-личностные расстройства, наследственные формы нарушения речи, болезни с наследственной предрасположенностью. Дистанционно - 2 часа.	8	4 2 2
12	Тема 2.5. Хромосомные и молекулярные болезни. Практическое занятие № 27. Деление клетки. Нарушения деления как причина хромосомного дисбаланса. Числовые аномалии аутосом и половых хромосом. Практическое занятие № 28. Молекулярные основы наследственности. Структурные аномалии хромосом (хромосомные aberrации). Практическое занятие № 29. Закономерности независимого наследования (законы Менделя) Дистанционно - 1 час. Практическое занятие № 30. Наследование при взаимодействии неаллельных генов. Генетика пола. Хромосомная теория наследственности. Дистанционно - 1 час.	8	2 2 1 1
13	Тема 2.6. Профилактика наследственных болезней. Практическое занятие № 31. Медико-генетическое консультирование. Профилактика и лечение наследственных болезней.	8	8
14	Тема 2.7. Молекулярно-генетические методы и методы генной терапии. Дистанционно - 2 часа.	8	8
<b>Итого часов в семестре:</b>		<b>56</b>	
<b>В том числе дистанционно:</b>		<b>10</b>	
<b>Семестр № 6. Модуль 3. Лабораторная генетика</b>			
15	Тема 3.1. Методы оценки экспрессии генов в иммунодиагностике. Практическое занятие № 32. Молекулярные основы наследственности. Генная и клеточная инженерия. Генетика групп крови. Практическое занятие № 33. Генетика иммунного ответа. Практическое занятие № 34. Функциональные перестройки геномов.	6	2 2 2
16	Тема 3.2. Диагностика наследственной патологии молекулярно-биологическими методами. Практическое занятие № 35. Цитогенетический метод. Практическое занятие № 36. Биохимический метод. Практическое занятие № 37. Масс- спектрофотометрия	6	2 2 2
17	Тема 3.3. Диагностика TORCH- инфекции молекулярно-	6	

	биологическими методами Практическое занятие № 38. TORCH-комплекс (внутриутробные инфекции)		2
	Практическое занятие № 40. Лабораторная диагностика TORCH-инфекций (скрининг). Дистанционно - 1 час.		2
	Практическое занятие № 41. Специфичность тест-систем ЦМВ IgM. Дистанционно - 1 час.		2
18	Тема 3.4. Молекулярная диагностика урогинекологических инфекций, вызываемых условно-патогенной флорой Практическое занятие № 42. Инфекции преимущественно с фекально-оральным механизмом передачи. Дистанционно - 1 час. Практическое занятие № 43. Методы диагностики гинекологических заболеваний. Дистанционно - 1 час.	6	2 4
19	Тема 3.5. Молекулярная диагностика канцерогенеза. Практическое занятие № 44. Механизм действия эстрогенов и их производных в инициации опухолеобразования. Неэстрогены: классификация, механизм действия. Практическое занятие № 45. Клеточные протонкогены. Гены-супрессоры опухолевого роста. Практическое занятие № 46. Клеточный цикл. Молекулярный контроль клеточной пролиферации. Программируемая гибель клетки. Практическое занятие № 47. Рак молочной железы. Молекулярная диагностика. Практическое занятие № 48. Рак легкого. Молекулярная диагностика. Дистанционно - 1 час. Практическое занятие № 48. Колоректальный рак. Молекулярная диагностика. Дистанционно - 1 час.	6	1 1 1 1 1 1
19	Тема 3.6. Молекулярная диагностика в эндокринологии Практическое занятие № 49. Сахарный диабет. Молекулярная диагностика. Дистанционно - 2 часа. Практическое занятие № 50. Опухоли щитовидной железы. Молекулярная диагностика. Дистанционно - 2 часа.	2	1 1
20	Тема 3.7. Молекулярная диагностика вирусных заболеваний. Практическое занятие № 51. Вирусные гепатиты. Молекулярная диагностика. Практическое занятие № 52. Молекулярная диагностика ВИЧ-инфекции.	2	1 1
21	Тема 3.8. Молекулярная диагностика туберкулеза. Практическое занятие № 53. Молекулярно-биологическая диагностика туберкулеза.	2	2
<b>Итого часов в семестре:</b>		<b>36</b>	
<b>В том числе дистанционно:</b>		<b>8</b>	
<b>ИТОГО:</b>		<b>160</b>	
<b>В том числе дистанционно:</b>		<b>30</b>	

3.2.5. Лабораторный практикум не предусмотрен учебным планом

### 3.3. САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА ОБУЧАЮЩЕГОСЯ

#### 3.3.1. Виды СРС

№ п/п	Тема занятий	Виды СРС	Всего часов
	<b>Модуль 1. Общая генетика.</b>		50
1	Генетика. Основные понятия.	Подготовка к тестам, презентации, докладу	5
2	Моногибридное скрещивание. Дигибридное скрещивание.	Подготовка к тестам, презентации, докладу	5
3	Неаллельные взаимодействия генов. Сцепленное наследование.	Подготовка к тестам, презентации, докладу	5
4	Генетика пола. Наследование, сцепленное с полом.	Подготовка к тестам, презентации, докладу	5
5	Цитологические основы наследственности	Подготовка к тестам, презентации, докладу	5
6	Митоз. Мейоз. Образование гамет.	Подготовка к тестам, презентации, докладу	4
7	Неполное доминирование	Подготовка к тестам, презентации, докладу	4
8	Статистическая обработка данных гибридологического анализа и модификационной изменчивости	Подготовка к тестам, презентации, докладу	4
9	Сцепленное наследование и кроссинговер	Подготовка к тестам, презентации, докладу	4

10	Молекулярные основы наследственности	Подготовка к тестам, презентации, докладу	4
11	Генетическая структура популяции	Подготовка к тестам, презентации, докладу	4
12	Итоговый модульный контроль. СРС: подготовка к итоговому модульному контролю.	Подготовка к тестам, презентации, докладу	5
	<b>Модуль 2. Медицинская генетика.</b>		40
13	Предмет и задачи медицинской генетики. Роль наследственности в патологии человека. Методы медицинской генетики. Пропедевтика наследственной патологии. Основы фармакогенетики.	Подготовка к тестам, презентации, докладу	2
14	Общая характеристика хромосомных болезней. Клиника, диагностика основных форм хромосомных болезней (синдромы Дауна, Эдварса, Патау, «кошачьего крика», трисомии 8 пары, «кошачих глаз», Шерешевского-Тернера, половых полисомий). Болезни геномного импринтинга. СРС: Основы онкогенетики.	Подготовка к тестам, презентации, докладу	2
15	Общая характеристика моногенной патологии. Клиника, диагностика, лечение отдельных форм моногенных болезней (ФКУ, гомоцистинурия, синдром Марфана, Элерса-Данлоса, незавершенного остеогенеза. Нейрофиброматоз.) . СРС: наследственные скелетные дисплазии.	Подготовка к тестам, презентации, докладу	7
16	Наследственные болезни обмена (муковисцидоз, целиакия, болезни накопления (гликогенозы, мукополисахаридозы, липидозы). Клиника, диагностика, принципы лечения, профилактика. СРС: наследственные заболевания почек.	Подготовка к тестам, презентации, докладу	7
17	Общая характеристика митохондриальной патологии. Клиника, диагностика, принципы лечения. Общая характеристика мультифакториальных заболеваний. Значение наследственной предрасположенности. Методы изучения мультифакториальных заболеваний. СРС. Экогенетика.	Подготовка к тестам, презентации, докладу	5
18	Методы профилактики наследственной патологии. Типы, уровни профилактики наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика. Медико-генетическое консультирование. Скринирующие программы.	Подготовка к тестам, презентации, докладу	4
19	СРС. Составление учебной генетической карты больного.	Подготовка к	4



		тестам, презентации, докладу	
20	Итоговый модульный контроль. СРС: подготовка к итоговому модульному контролю.	Подготовка к тестам, презентации, докладу	5
<b>Модуль 3. Лабораторная генетика</b>			24
21	Предмет и задачи лабораторной генетики	Подготовка к тестам, презентации, докладу	5
22	Области применения молекулярно-генетических исследований	Подготовка к тестам, презентации, докладу	5
23	Методы лабораторной генетики	Подготовка к тестам, презентации, докладу	5
24	Принципы организации ПЦР лаборатории	Подготовка к тестам, презентации, докладу	5
25	Итоговый модульный контроль. СРС: подготовка к итоговому модульному контролю	Подготовка к тестам, презентации, докладу	4
<b>Итого часов в 5-7 семестрах: 102, в том числе 20 ЭОР</b>			

### 3.3.2. Примерная тематика рефератов:

#### **Семестр № 5**

1. Цитоплазматическая наследственность. Митохондриальная наследственность.
2. Наследственные болезни человека: генные болезни, хромосомные болезни, митохондриальные болезни, мультифакториальная патология. Примеры.
3. Методы диагностики, принципы лечения и профилактика наследственных болезней. Пренатальная диагностика наследственных болезней. Амниоцентез.
4. Понятие “эпигенетика”.
5. Реализация наследственной информации в клетках в процессе эмбриогенеза. Понятия амплификации генов, оннипатентности клеток, клеточной дифференцировки, специализации клеток и эмбриональной индукции.

### Семестр № 6

1. Стволовые клетки. Клонирование.
2. Старение и его механизмы. Теории старения. Геронтология и гериатрия.
3. Характеристика основных адаптивных признаков каждой большой расы современного человека. Расовые особенности в строении черепа современного человека  
Генотипические особенности больших рас (группы крови АВО, серповидно-клеточная анемия, талассемия).
4. Факторы, определяющие специфику генофондов популяций человека.
5. Влияние человека на генофонды природных популяций и его последствия.

### Семестр № 7

1. Основные принципы ДНК-диагностики наследственных болезней. Использование полиморфизма длин рестрикционных фрагментов ДНК (ПДРФ) при генетическом картировании и генетической "дактилоскопии".
2. Методы переноса ДНК в клетку и характеристика векторов в генотерапии.
3. Генетические причины повышенной ломкости хромосом (синдром Блума, анемия Фанкони).
4. Антенатально летальные aberrации хромосом и проблема отбора у человека. Факторы повышенного риска рождения детей с хромосомными болезнями.

3.3.3. Контрольные вопросы к экзамену. Приложение 1.

## 3.4. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ КОНТРОЛЯ УСПЕВАЕМОСТИ И РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ Б1.О.38 ОБЩАЯ И МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

3.4.1. Виды контроля и аттестации, формы оценочных средств

Виды контроля	Наименование раздела учебной дисциплины Б1.О.38 Общая и медицинская генетика	Оценочные средства		
		Форма	Кол-во вопросов в задании	Кол-во независимых вариантов
	<b>6 семестр</b>			
<b>ВК ТК</b>	1) Генетика. Основные понятия. Моногибридное скрещивание.	<b>Тесты</b>	<b>10</b>	<b>4</b>
<b>ТК ПК</b>	2) Дигибридное скрещивание. Неаллельные взаимодействия генов.	<b>Тесты</b>	<b>10</b>	<b>4</b>
<b>ТК ПК</b>	3) Сцепленное наследование. Генетика пола. Наследование, сцепленное с полом.	<b>Тесты</b>	<b>10</b>	<b>4</b>
<b>ТК ПК</b>	4) Цитологические основы наследственности	<b>Тесты</b>	<b>10</b>	<b>4</b>
<b>ТК</b>	5) Митоз. Мейоз. Образование гамет.	<b>Тесты</b>	<b>10</b>	<b>4</b>

<b>ПК</b>				
<b>ТК ПК</b>	6) Неполное доминирование	<b>Тесты</b>	<b>10</b>	<b>4</b>
<b>ТК ПК</b>	7) Статистическая обработка данных гибридологического анализа и модификационной изменчивости	<b>Тесты</b>	<b>10</b>	<b>4</b>
<b>ТК ПК</b>	8) Сцепленное наследование и кроссинговер	<b>Тесты</b>	<b>10</b>	<b>4</b>
<b>ТК ПК</b>	9) Молекулярные основы наследственности	<b>Тесты</b>	<b>10</b>	<b>4</b>
<b>ТК ПК</b>	10) Генетическая структура популяции	<b>Тесты</b>	<b>10</b>	<b>4</b>
<b>ТК ПК</b>	11) Генетический контроль иммунного ответа.	<b>Тесты</b>	<b>10</b>	<b>4</b>
<b>ТК ПК</b>	12) Общая характеристика хромосомных болезней	<b>Тесты</b>	<b>10</b>	<b>4</b>
<b>ТК ПК</b>	13) Клиника, диагностика основных форм хромосомных болезней	<b>Тесты</b>	<b>10</b>	<b>4</b>
<b>ТК ПК</b>	14) Болезни геномного импринтинга	<b>Тесты</b>	<b>10</b>	<b>4</b>
<b>ТК ПК</b>	15) Общая характеристика моногенной патологии.	<b>Тесты</b>	<b>10</b>	<b>4</b>
<b>ТК ПК</b>	16) Клиника, диагностика, лечение отдельных форм моногенных болезней	<b>Тесты</b>	<b>10</b>	<b>4</b>
	<i>7 семестр</i>	<b>Форма</b>	<b>Кол-во вопросов в задании</b>	<b>Кол-во независимых вариантов</b>
<b>ТК ПК</b>	17) Методы профилактики наследственной патологии. Типы, уровни профилактики наследственных заболеваний.	<b>Тесты</b>	<b>10</b>	<b>4</b>
<b>ТК ПК</b>	18) Геном человека, основные структурные белки.	<b>Тесты</b>	<b>10</b>	<b>4</b>
<b>ТК ПК</b>	19) Пренатальная диагностика.	<b>Тесты</b>	<b>10</b>	<b>4</b>
<b>ТК ПК</b>	20) Медико-генетическое консультирование. Скрининговые программы.	<b>Тесты</b>	<b>10</b>	<b>4</b>

<b>ТК</b> <b>ПК</b>	21) Генетика первичного иммунодефицита.	<b>Тесты</b>	<b>10</b>	<b>4</b>
		<b>Тесты</b>	<b>10</b>	<b>4</b>
<b>ТК</b> <b>ПК</b>	22) Методы лабораторной генетики			
<b>ТК</b> <b>ПК</b>	23) Принципы организации ПЦР лаборатории	<b>Тесты</b>	<b>10</b>	<b>4</b>
<b>ТК</b> <b>ПК</b>	24) Области применения молекулярно-генетических исследований	<b>Тесты</b>	<b>10</b>	<b>4</b>
<b>ТК</b> <b>ПК</b>	25) Современные методы ПЦР анализа	<b>Тесты</b>	<b>10</b>	<b>4</b>
<b>ТК</b> <b>ПК</b>	26) Методы секвенирования.	<b>Тесты</b>	<b>10</b>	<b>4</b>

### 3.4.2. Примеры оценочных средств **Б1.О.38 ОБЩАЯ И МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА**

№ п / п	№ семестра	Вид контроля и аттестации	Наименование раздела учебной дисциплины	Оценочные средства		
				форма	кол-во вопросов в задании	кол-во независимых вариантов
1.		для входного контроля (ВК)	Основы общей генетики, медицинская генетика, лабораторная генетика	Устный опрос,	15	5
				письменный,	5	5
				компьютерный тест, решение задач, собеседование по инд. домашним заданиям.	30	5
2.	5, 6, 7	для промежуточного контроля (ПК)	Основы общей генетики, медицинская генетика, лабораторная генетика	Устный опрос,	15	5
				письменный,	5	5
				компьютерный тест, решение задач, собеседование	30	5

				дование по инд. домашним заданиям.		
3.	5, 7	для текущего контроля (ТК)			5	8 вариантов 30 вариантов

Примеры оценочных средств для вводного, текущего и промежуточного контроля (ВК, ТК, ПК) приведены в приложении 2.

### 3.5. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ Б1.О.38 ОБЩАЯ И МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

#### 3.5.1. Основная литература

п/№	Наименование, тип ресурса	Автор(ы) /редактор	Выходные данные, электронный адрес	Кол-во экз. (до-ступ)в БИЦ
1	2	3	4	5
1.	Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учеб. пособие	Мутовин Г.Р.	М.:ГЭОТАР-Медиа, 2010	1
2.	Биология: медицинская биология, генетика, паразитология: учебник	Пехов А.П.	М.:ГЭОТАР-Медиа,2010	50
3	Биология с общей генетикой: учебник для вузов	Слюсарев, А.А.	М.: Альянс, 2012	200

#### 3.5.2. Дополнительная литература

п/№	Наименование, тип ресурса	Автор(ы) /редактор	Выходные данные, электронный адрес	Кол-во экз. (до-ступ)в БИЦ
1	2	3	4	5
1.	Клиническая генетика: учебник - 592 с.	Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015.	3
2.	Медицинская генетика: основы патологии	С.Е. Гуляева, А.А. Овчинникова, С.А. Гуляев, В.Н. Кулагин	Владивосток: Медицина ДВ, 2013.	3

3	Медицинская генетика : учеб. пособие для студентов мед. вузов по специальности "Стоматология" [Электронный ресурс] URL: <a href="http://studentlibrary.ru">http://studentlibrary.ru</a>	Л.В. Акуленко [и др.]; под ред. О.О. Янушевича.	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015	Неогр. количество
	Медицинская и клиническая генетика для стоматологов: учебник для вузов [Электронный ресурс] URL: <a href="http://www.studentlibrary.ru">http://www.studentlibrary.ru</a>	под ред. О.О. Янушевича	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015.	Неогр. количество
	Мутовин, Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учеб. пособие [Электронный курс] URL: <a href="http://www.studentlibrary.ru">http://www.studentlibrary.ru</a>	Г.Р. Мутовин	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010	Неогр. количество
	Генетика в клинической практике : рук. для врачей [Электронный ресурс] URL: <a href="http://books-up.ru/">http://books-up.ru/</a>	В. Н. Горбунова, М. А. Корженевская, Л. Е. Анисимова, Е. В. Карпова и др., под ред. В. Н. Горбуновой	СПб. : СпецЛит, 2015	Неогр. количество

\* - электронный вариант учебника есть в библиотеке ФГОУ ВО ТГМУ Минздрава России.

### 3.5.3 Интернет-ресурсы

1. ЭБС «Консультант студента» <http://studmedlib.ru>
2. ЭБС «Университетская библиотека online» <http://www.biblioclub.ru/>
3. ЭБС «Юрайт» <http://www.biblio-online.ru;>
4. Электронные каталоги библиотеки ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России ТГМУ <http://lib.vgmu.ru/catalog/>
5. Медицинская литература <http://www.medbook.net.ru/>

### Ресурсы открытого доступа

1. Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ) – полнотекстовая база данных ЦНМБ <http://www.femb.ru/feml/>
2. Рубрикатор клинических рекомендаций <http://cr.rosminzdrav.ru/#/>
3. Cyberleninka <https://cyberleninka.ru/>
4. ГИС «Национальная электронная библиотека» НЭБ <https://rusneb.ru/>
5. Федеральная служба государственной статистики <https://www.gks.ru/>
6. Официальный интернет-портал правовой информации <http://pravo.gov.ru/>
7. «Консультант Плюс» <http://www.consultant.ru/>

8. PubMed <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>
9. Freedom Collection издательства Elsevier <http://www.sciencedirect.com/>.
10. BioMed Central <https://www.biomedcentral.com/>
11. PubMed Central <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc>

### **3.6. Материально-техническое обеспечение учебной дисциплины Б1.О.38 Общая и медицинская генетика**

Кафедра располагает материально-технической базой, соответствующей действующим санитарно-гигиеническим нормам и обеспечивающей проведение всех видов теоретической и практической подготовки студентов:

- аудитории, оборудованные мультимедийными и иными средствами обучения, позволяющими использовать симуляционные технологии, с типовыми наборами профессиональных моделей и результатов лабораторных и инструментальных исследований в количестве, позволяющем обучающимся осваивать умения и навыки, предусмотренные профессиональной деятельностью, индивидуально.

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

В процессе обучения используются лаборатории, лабораторное и инструментальное оборудование, учебные комнаты для работы студентов; электронные образовательные ресурсы (ЭОР): мультимедийный комплекс (ноутбук, проектор, экран), телевизор, видеокамера, ПК, видео - и DVD проигрыватели, мониторы, наборы слайдов, таблиц/мультимедийных наглядных материалов по различным разделам дисциплины; обучающие видеофильмы, ситуационные задачи и тестовые задания по изучаемым темам; доски.

Обучающиеся из числа лиц с ограниченными возможностями здоровья должны быть обеспечены печатными и (или) электронными образовательными ресурсами в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья.

Технические средства обучения:

компьютеры для оснащения рабочего места преподавателя и обучающихся;

технические устройства для аудиовизуального отображения информации;

аудиовизуальные средства обучения,

видеопроставки к микроскопам,

видеофильмы,

Оборудование лаборатории

анализатор биохимический автоматический и полуавтоматический,

иммуноферментный анализатор,

оборудование для иммуноферментных и иммунофлюоресцентных

исследований (вошеры, ридеры, шейкеры),

коагулометр механический и автоматический,

микроскопы бинокулярные, счётчики лейкоцитарные электронные автоматические,

оборудование для окраски мазков, центрифуги для получения и окраски цитологических мазков,

наборы реактивов:

определения показателей гемостаза

для жидкостной цитологии,

проведения цитохимических исследований,  
проведения иммунологических исследований,  
фиксирующие смеси,

красители для окраски цитологических и гематологических

Мультимедийный комплекс (ноутбук, проектор, экран),  
видеокамера, ПК, мониторы. Наборы слайдов, таблиц/мультимедийных наглядных материалов по различным разделам дисциплины. Видеофильмы. Ситуационные задачи, тестовые задания по изучаемым темам. Доски.

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

В случае применения электронного обучения, дистанционных образовательных технологий допускается замена специально оборудованных помещений их виртуальными аналогами, позволяющими обучающимся осваивать умения и навыки, предусмотренные профессиональной деятельностью.

### **3.7. Перечень информационных технологий, используемых для осуществления образовательного процесса по дисциплине Б1.О.38 Общая и медицинская генетика, программного обеспечения и информационно-справочных систем.**

1. Polycom Telepresence M100 Desktop Conferencing Application (ВКС)
2. SunRav Software tTester
3. 7-PDF Split & Merge
4. ABBYY FineReader
5. Kaspersky Endpoint Security
6. Система онлайн-тестирования INDIGO
7. Microsoft Windows 7
8. Microsoft Office Pro Plus 2013
9. 1С:Университет
10. Гарант

### **3.8. Образовательные технологии**

При изучении данной дисциплины образовательные технологии в форме интерактивных занятий не предусмотрены.

### **3.9. Разделы учебной дисциплины Б1.О.38 Общая и медицинская генетика, и междисциплинарные связи с последующими дисциплинами**

№ п/ п	Наименование последующих учебных дисциплин	№ раздела данной учебной дисциплины, необходимой для последующих учебных дисциплин		
		1.	2.	3.
1.	Патологическая физиология, клиническая патофизиология	+	+	
2.	Морфология: Анатомия человека, гистология, цитология,	+	+	+
3.	Общая биохимия	+	+	+
4.	Иммунология	+	+	



5.	Судебная медицина	+	+	+
6.	Неврология	+	+	
7.	Медицинская биохимия	+	+	+
8.	Клиническая диагностика	+	+	
9.	Молекулярная биология	+	+	
10.	Биохимия злокачественного роста	+	+	
11.	Акушерство и гинекология	+	+	+
12.	Онкология, лучевая терапия	+	+	+
13.	Стоматология	+	+	

#### **4. МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ОРГАНИЗАЦИИ ИЗУЧЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ Б1.О.38 Общая и медицинская генетика,:**

Реализация дисциплины осуществляется в соответствии с учебным планом в виде аудиторных занятий (222 часа), включающих лекционный курс и практические занятия, и самостоятельной работы (102 часа, в том числе текущий контроль и промежуточная аттестация). Основное учебное время выделяется на практическую работу, в том числе практическую подготовку при реализации дисциплины по дисциплине **Б1.Б.38 Общая и медицинская генетика**.

При изучении учебной дисциплины **Б1.Б.38 Общая и медицинская генетика** необходимо использовать знания закономерностей строения и развития клеток и их патологических изменений и освоить практические умения анализа цитологических препаратов с использованием светового микроскопа, анализа электронных микрофотографий, ответов на тестовые задания и решения ситуационных задач.

Практические занятия проводятся в виде:

- тестирование исходного уровня знаний;
- дискуссии по основным (фундаментальным) вопросам изучаемой темы модуля;
- решения ситуационных задач

Согласно темы аудиторного занятия широко используются слайд-презентации, портфолио, фото-задачи, материалы исследования виртуальных экспериментов, таблиц, стенды и др.

В начале каждой учебной темы дисциплины **Б1.Б.38 Общая и медицинская генетика** обязательно определяется цель, которая должна быть достигнута при его успешном освоении. Определение цели учебной темы модуля дисциплины и тестирование исходного уровня знаний не должно превышать 10-15% всего времени аудиторного занятия.

Дискуссия среди учащихся по основным (фундаментальным) вопросам темы проводится под управлением и с участием преподавателя. Ее целью является определение и корректировка уровня подготовки обучающихся по данной учебной теме, а также оценка умения пользоваться учебным материалом. Продолжительность дискуссии не должна занимать более 30% от всего времени практического занятия.

Решения ситуационных задач применяется для формирования у студентов умения проводить патофизиологический анализ конкретных данных о патологическом процессе, синдроме, болезни и/или пациенте. В ходе патофизиологического анализа следует определить и выявить:

- этиологические факторы, условия и состояние реактивности больного послуживших причиной развития патологического процесса, болезни у данного пациента;
- основные звенья механизмов развития патогенеза (дать характеристику как патогенным, так и адаптивным процессам);
- наиболее информативные методы выявления (диагностики) патологического про-

цесса болезни;

- принципы (алгоритмы, стратегию) их эффективного (этиотропного, патогенетического) лечения, профилактики и реабилитации.

Такой подход к обучению студентов позволяет:

- сформировать фундаментальную (патофизиологическую) основу рационального мышления и эффективного действия врача;

- овладеть методологией и «технологией» профессиональной врачебной деятельности на основе системного анализа задач;

- целенаправленно (осмысленно) востребовать и использовать в ходе реализации этой деятельности знания, методику и методологию, как патофизиологии, так и других учебных дисциплин (гуманитарных, математических, естественнонаучных и клинических)

- обучиться умению трансформировать фактологическую форму знаний в профессионально-деятельную.

Выполнение данного этапа практического знания поводится студентами самостоятельно (возможно в малых группах по 2-3 человека) под контролем преподавателя и должно занимать не менее 50% от всего аудиторного времени. Возможны как письменные, так и устные решения задач. Письменные варианты представляются преподавателю для проверки. Устные ответы обсуждаются в порядке дискуссии и оцениваются непосредственно на занятии с участием других студентов.

Занятие заканчивается кратким заключением преподавателя. В нем обращается внимание на типичные ошибки или трудности, возникающие во время патофизиологического анализа задач. При этом преподаватель дает рекомендации по их предотвращению и/или преодолению

В соответствии с требованиями ФГОС ВО в учебном процессе широко используются активные формы проведения занятий (исполнение индивидуальных заданий в виде рефератов, слайд-презентаций, фото-задач, составление ситуационных задач, портфолио, создание аудио- и видеоматериалов, работа в малых группах или индивидуально по решению проблемных вопросов, применение элементов case-studies, НИРС, анализ результатов собственных исследований, подготовка докладов, публикаций, выступление на конференциях).

Самостоятельная работа способствует формированию активной жизненной позиции, аккуратности, дисциплинированности. Работа студента в группе формирует чувство коллективизма и коммуникабельности. Воспитательные задачи на кафедре решаются в ходе учебной деятельности и направлены на воспитание у студентов ответственности, пунктуальности, толерантности, аккуратности, бережного отношения к имуществу, умению себя вести с сокурсниками и др.

Работа с информационными источниками и учебной литературой рассматривается как самостоятельная деятельность обучающихся по дисциплине **Б1.Б.38 Общая и медицинская генетика** и выполняется в пределах часов, отводимых на её изучение (в разделе СР). Написание рефератов, подготовка докладов формирует способность анализировать медицинские и социальные проблемы, умение использовать на практике достижения естественнонаучных и медико-биологических наук в различных видах профессиональной и социальной деятельности. Каждый обучающийся обеспечен доступом к библиотечным фондам Университета и кафедры. По каждому разделу учебной дисциплины разработаны методические рекомендации для студентов и методические указания для преподавателей, предоставляемые на электронных носителях.

По каждому разделу учебной дисциплины (модуля) разработаны методические указания для студентов «Общая и медицинская генетика» и методические рекомендации для преподавателей «Общая и медицинская генетика».

Обучение в группе формирует навыки командной деятельности и коммуникабельность.

Освоение дисциплины **Б1.Б.38 Общая и медицинская генетика** способствует развитию у обучающихся коммуникативных навыков на разных уровнях для решения задач, соот-

ветствующих типу профессиональной деятельности, направленных на объект профессиональной деятельности на основе формирования соответствующих компетенций. Обеспечивает выполнение трудовых действий в рамках трудовых функций профессионального стандарта 02.018 "врач-биохимик", утвержденного приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 4 августа 2017 г. N 613н.

Текущий контроль освоения дисциплины **Б1.Б.38 Общая и медицинская генетика** определяется при активном и/или интерактивном взаимодействии обучающихся и преподавателя во время контактной работы, при демонстрации практических навыков и умений, оценке работы с реальными и виртуальными тренажерами, составлении проектов, решении типовых задач, тестировании, предусмотренных формируемыми компетенциями реализуемой дисциплины (модуля).

Промежуточная аттестация проводится в форме, предусмотренной учебным планом с использованием тестового контроля, тематических кейсов, контрольных вопросов при собеседовании, демонстрации практических умений и навыков.

Вопросы по учебной дисциплине **Б1.Б.38 Общая и медицинская генетика** включены в Государственную итоговую аттестацию выпускников.

## 5. ВОСПИТАТЕЛЬНАЯ РАБОТА ПРИ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ

Вид воспитательной работы	Формы и направления воспитательной работы	Критерии оценки
Помощь в развитии личности	Открытые – беседы и проблемные диспуты по вопросам этики и деонтологии	
	Скрытые – создание доброжелательной и уважительной атмосферы при реализации дисциплины	
Гражданские ценности	Открытые – актуальные диспуты при наличии особенных событий	
	Скрытые – осознанная гражданская позиция при осуществлении профессиональной деятельности	
Социальные ценности	Открытые – диспуты по вопросам толерантности и ее границах в профессиональной врачебной деятельности	
	Скрытые – место в социальной структуре при получении образования и осуществлении профессиональной деятельности	

## 6. ОСОБЕННОСТИ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ И ИНВАЛИДОВ

### 6.1.1. Наличие соответствующих условий реализации дисциплины

Для обучающихся из числа инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья (ОВЗ) на основании письменного заявления дисциплина реализуется с учетом особенностей психофизического развития, индивидуальных возможностей и состояния здоровья (далее - индивидуальных особенностей). Обеспечивается соблюдение следующих общих требований: использование специальных технических средств обучения коллективного и индивидуального пользования, предоставление услуг ассистента (помощника), оказывающего такому обучающемуся необходимую техническую помощь, обеспечение доступа в здания и помещения, где проходят занятия, другие условия, без которых невозможно или затруднено изучение дисциплины.

#### 6.1.2. Обеспечение соблюдения общих требований

При реализации дисциплины на основании письменного заявления обучающегося обеспечивается соблюдение следующих общих требований: проведение занятий для обучающихся-инвалидов и лиц с ОВЗ в одной аудитории совместно с обучающимися, не имеющими ограниченных возможностей здоровья, если это не создает трудностей обучающимся; присутствие в аудитории ассистента (ассистентов), оказывающего(их) обучающимся необходимую техническую помощь с учетом их индивидуальных особенностей; пользование необходимыми обучающимся техническими средствами с учетом их индивидуальных особенностей.

6.1.3. Доведение до сведения обучающихся с ограниченными возможностями здоровья в доступной для них форме всех локальных нормативных актов ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России.

Все локальные нормативные акты ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России по вопросам реализации дисциплины (модуля) доводятся до сведения обучающихся с ОВЗ в доступной для них форме.

6.1.4. Реализация увеличения продолжительности прохождения промежуточной аттестации по отношению к установленной продолжительности для обучающегося с ограниченными возможностями здоровья

Форма проведения текущей и промежуточной аттестации по дисциплине для обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья устанавливается с учетом индивидуальных психофизических особенностей (устно, письменно на бумаге, письменно на компьютере, в форме тестирования и т.п.). Продолжительность прохождения промежуточной аттестации по отношению к установленной продолжительности увеличивается по письменному заявлению обучающегося с ограниченными возможностями здоровья. Продолжительность подготовки обучающегося к ответу на зачете увеличивается не менее чем на 0,5 часа.

**Контрольные вопросы к экзамену**

1. Первый и второй законы Менделя. Закон "чистоты гамет". Менделирующие признаки человека. Примеры, Аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный типы наследования.
2. Третий закон Менделя. Цитологические основы универсальности законов Менделя. Менделирующие признаки человека.
3. Аллельные гены. Определение. Формы взаимодействия. Множественный аллелизм. Примеры. Механизм возникновения.
4. Наследование групп крови. Наследование резус-фактора. Резус-конфликт.
5. Неаллельные гены. Формы их взаимодействия. Примеры.
6. Закон Моргана. Хромосомная теория наследственности.
7. Полное и неполное сцепление генов. Понятие о генетических картах хромосом. Метод соматической гибридизации хромосом и его применение для кариотипирования хромосом человека.
8. Хромосомный механизм наследования пола. Цитогенетические методы определения пола. Наследование, сцепленное с полом. Примеры.
9. Генетические механизмы определения пола. Дифференциация признаков пола в развитии. Предопределение пола.
10. Множественные аллели и полигенное наследование на примере человека. Взаимодействие неаллельных генов: комплементарность, эпистаз.
11. Генетический код. Кодирование и реализация информации в клетке. Кодовая система ДНК и белка.
12. Количественная и качественная специфика проявления генов в признаки: пенетрантность, экспрессивность, плейотропность, генокопии.
13. Строение и функции ДНК. Механизм авторепродукции ДНК. Биологическое значение.
14. Роль ДНК и РНК в передаче наследственной информации. Основные этапы: транскрипция, процессинг, трансляция.
15. Регуляция синтеза ДНК (внутриклеточная, гормональная, действие факторов внешней среды).
16. Генотип, геном, фенотип. Фенотип как результат реализации информации в специфических условиях среды. Взаимодействие аллелей в детерминации признаков: доминирование, промежуточное проявление, рецессирование, кодоминантность, аллельное исключение.
17. Классификация генов: гены структурного синтеза РНК, регуляторы. Свойства генов (дискретность, стабильность, лабильность, специфичность, плейотропия).
18. Тонкая структура генов. Особенности у про- и эукариот, понятие о транскриптоне.
19. Принцип регуляции генной активности на примере прокариот (модель оперона) и эукариот
20. Генная инженерия. Биотехнология, Задачи, методы. Достижения, перспективы.
21. Наследственность и изменчивость - функциональные свойства живого, их диалектическое - единство. Общие понятия о генетическом материале и его свойствах: хранение, измерение, репарация, передача, реализация генетической информации. Характеристика диплоидного и гаплоидного набора хромосом.
22. Модификационная изменчивость Норма реакции генетически детерминированных признаков. Фотокопии. Адаптивный характер модификации. Роль наследственности и среды в развитии, обучении и воспитании человека.
23. Комбинативная изменчивость. Ее значение в обеспечении генетического разнообразия людей. Система браков. Медико-генетические аспекты семьи.
24. Мутационная изменчивость, классификация мутаций по уровню поражения наследственного материала. Мутации в половых и соматических клетках.
25. Хромосомные мутации: aberrации, полиплоидия, гетероплоидия; механизм их возникновения. Механизм возникновения. Значение для биологии и медицины.

26. Генные мутации, молекулярные механизмы их возникновения, частота мутаций в природе. Биологические антимутиационные механизмы.
27. Спонтанные и индуцированные мутации. Их биологическая роль. Факторы мутагенеза. Классификация. Примеры. Оценка и профилактика генетического действия лучистой энергии.
28. Репарация генетического материала. Фотореактивация. Темновая репарация. Мутации, связанные с нарушением репарации и их роль в патологии.
29. Генотип как целое. Ядерная и цитоплазматическая наследственность.
30. Методы изучения наследственности человека. Генетический и близнецовый методы, их значение для медицины. Критерии: аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного, сцепленного с полом наследования. Методика оценки соотносительной роли наследственности и среды в развитии патологических признаков у человека.
31. Цитологический метод диагностики хромосомных нарушений человека. Амниоцентез. Кариотип и идиограмма хромосом человека. Классификация и общая фенотипическая характеристика хромосомных болезней.
32. Биохимический метод. Массовый и селективный скрининг. Генные болезни (ахондроплазия, синдром Марфана, нейрофиброматоз, миотоническая дистрофия, витамин-Д-резистентный рахит, ФКУ, гипотериоз, мукополисахаридозы, миопатии, гликигенозы)
33. Молекулярно-генетический методы. Основные принципы ДНК – диагностики наследственных заболеваний.
34. Наследственные болезни человека. Принципы лечения, методы диагностики и профилактики. Примеры.
35. Значение генетики для медицины. Цитологический, биохимический, популярно-статистический методы изучения наследственности человека. Дерматоглифика.

Примеры вводного, текущего и промежуточного контроля по дисциплине  
**Б1.Б.38 Общая и медицинская генетика**

	Код	Текст компетенции / названия трудовой функции / названия трудового действия / текст элемента ситуационной задачи
С	30.05.01	Медицинская биохимия
К	УК-1	Способен к критическому анализу и оценке современных научных достижений в области медицинской генетики, генерированию новых идей при решении исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях
ИДК	ИКД УК-1 <sub>1</sub> ИКД УК-1 <sub>2</sub> ИКД УК-1 <sub>3</sub> ИКД УК-1 <sub>4</sub> ИКД УК-1 <sub>5</sub>	ИКД УК-1 <sub>1</sub> способность анализировать проблемную ситуацию как систему, выявляя ее составляющие и связи между ними. ИКД УК-1 <sub>2</sub> способность определять пробелы в информации, необходимой для решения проблемной ситуации, и проектировать процессы по их устранению. ИКД УК-1 <sub>3</sub> способность критически оценивать надежность источников информации, работать с противоречивой информацией из разных источников. ИКД УК-1 <sub>4</sub> способность разрабатывать и содержательно аргументировать стратегию решения проблемной ситуации на основе системного и междисциплинарного подходов. ИКД УК-1 <sub>5</sub> Способность использовать логико-методологический инструментарий для критической оценки современных концепций философского и социального характера в области общей и медицинской генетики
Ф	А/01.7	Выполнение клинических лабораторных исследований
ТД		Направление пациентов на консультацию к врачам специалистам, определение базовых лабораторных показателей
И		<b>ДАЙТЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ ВХОДНОГО КОНТРОЛЯ (ВК)</b>
		<b>ТЕСТЫ 1 И 2 УРОВНЯ (ОДИН ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ)</b>
ВК		Полулетальные мутации 1) повышают жизнеспособность организма 2) вызывают гибель в эмбриональном состоянии 3) понижают жизнеспособность 4) уменьшают продолжительность жизни 5) повышают плодовитость
ВК		Дальтонизм наследуется по ... типу: 1) аутосомно-доминантному; 2) аутосомно-рецессивному; 3) доминантному, сцепленному с X- хромосомой; 4) рецессивному, сцепленному с X- хромосомой.

ВК		<p>Какие методы используются для пренатальной диагностики в целях прогноза здоровья ожидаемого ребенка</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) генеалогический метод</li> <li>2) методы ультразвукового сканирования и амниоцентеза</li> <li>3) близнецовый метод</li> <li>4) популяционно-статистический метод</li> <li>5) дерматоглифика</li> </ol>
----	--	---

	Код	Текст компетенции / названия трудовой функции / названия трудового действия / текст элемента ситуационной задачи
С	30.05.01	<b>Медицинская биохимия</b>
К	ПК-1	Способен к критическому анализу и оценке современных научных достижений в области медицинской генетики, генерированию новых идей при решении исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях
ИДК	ИКД ПК-1 <sub>1</sub> ИКД ПК-1 <sub>2</sub> ИКД ПК-1 <sub>3</sub>	<p>ИКД ПК-1<sub>1</sub> знание законов генетики и ее значения для медицины, закономерностей наследственности и изменчивости в индивидуальном развитии как основы понимания патогенеза и этиологии наследственных и мультифакториальных заболеваний человека</p> <p>ИКД ПК-1<sub>2</sub> способность оценивать возможности моделирования патологических процессов, связанных с наследственными заболеваниями; определять адекватные возможности математического и статистического аппарата для анализа полученных данных</p> <p>ИКД ПК-1<sub>3</sub> обладание практическими навыками для молекулярно-генетического исследования в норме и патологии, а также лабораторными методами в разделах: молекулярно-генетическая; лабораторная генетика</p>
Ф	A/02.7	Организация контроля качества клинических лабораторных исследований на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах
ТД		Направление пациентов на консультацию к врачам специалистам, определение базовых лабораторных показателей
И		<b>ДАЙТЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ ТЕКУЩЕГО и ПРМЕЖУТОЧНОГО КОНТРОЛЯ (ТК, ПК)</b>
		<b>ТЕСТЫ 1 И 2 УРОВНЯ (ОДИН ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ)</b>
ТК		Врожденная глухота может возникнуть в результате наличия мутантного гена в генотипе плода, но она может развиваться и у организма с нормальным генотипом: а) чем можно объяснить наличие глухоты при нормальном генотипе; б) нужно ли выяснять природу этой аномалии у пациента, если лечение в обоих случаях одинаково?



ТК		Принципы диагностики болезней обмена веществ: 1) молекулярный; 2) клеточный; 3) организменный; 4) генеалогический; 5) близнецовый
ТК		Генетическая картина синдрома Клайнфельтера: 1) ХХУ; 2) ХХУУ; 3) ХХХУ; 4) все ответы верны.
ПК		При определении MN групп крови в популяции коренного населения Австралии из 2800 обследованных 84 человека имели антиген М (генотип LMLM). 1876 человек — антиген N (генотип LNLN) и 840 человек — оба антигена (генотип LMLN). Вычислите частоту всех трех генотипов в популяции, выразив их: а) в процентах; б) в долях единицы.
ПК		Механизмом возникновения мозаиков является: 1) нарушение дробления; 2) комбинативная изменчивость; 3) генетические мутации; 4) генные мутации.
ПК		Врожденная глухота может возникнуть в результате наличия мутантного гена в генотипе плода, но она может развиваться и у организма с нормальным генотипом: а) чем можно объяснить наличие глухоты при нормальном генотипе; б) нужно ли выяснять природу этой аномалии у пациента, если лечение в обоих случаях одинаково?
ПК		Принципы диагностики болезней обмена веществ: 1) молекулярный; 2) клеточный; 3) организменный; 4) генеалогический; 5) близнецовый

#### Шкала оценивания

«Отлично» - более 80% правильных ответов на тестовые задания каждого уровня

«Хорошо» - 70-79% правильных ответов на тестовые задания каждого уровня

«Удовлетворительно» - 55-69% правильных ответов на тестовые задания каждого уровня

«Неудовлетворительно» - менее 55% правильных ответов на тестовые задания каждого уровня