

Рабочая программа по дисциплине (модулю) «Генетика», научная специальность 1.5.7. Генетика по группе научных специальностей 1.5. Биологические науки составлена на основании федеральных государственных требований (ФГТ), утвержденных приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от «20» октября 2021 г. №951 и плана работы, утвержденного Ученым советом ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России.

Разработчики рабочей программы:

Заведующий кафедрой, профессор,

член-корр. РАН, д.м.н.

(должность, ученое звание, степень)

Профессор, д.б.н.

(должность, ученое звание, степень)

Е.Н. Имянитов

(расшифровка)

В.Н. Горбунова

(расшифровка)

Рабочая программа рассмотрена и одобрена на заседании кафедры

Общей и молекулярной медицинской генетики

название кафедры

«14» июня 2022 г.

протокол заседания № 9

1. ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ДИСЦИПЛИНЫ

Цель изучения дисциплины – в рамках универсальных, общепрофессиональных и профессиональных компетенций сформировать у обучающихся способность к самостоятельной научной (научно-исследовательской) работе и педагогической деятельности в области медицинской генетики, требующую системного мышления в рамках научной методологии, овладения современными методическими подходами, знания молекулярно-генетических основ, патогенетических принципов и клинических особенностей наследственных заболеваний.

Задачи дисциплины:

- знакомство с основами генетики человека,
- изучение структуры и функции генома человека,
- изучение причин генетического разнообразия популяций;
- понимание природы наследственных моногенных и полигенных (мультифакториальных) заболеваний, причин широкого клинического полиморфизма этиологических единичных форм и генетической гетерогенности клинически сходных состояний;
- изучение генетической архитектуры различных заболеваний, целей, возможностей и перспектив применения популяционных и молекулярно-эпидемиологических исследований в медицине;
- обучение подходам и методам выявления повышенного генетического риска развития мультифакториальных заболеваний;
- знакомство, понимание целей, возможностей, знание методов медико-генетического консультирования, пренатальной диагностики, скринирующих программ, предиктивной молекулярной диагностики, фармакогенетики, генотерапии;
- понимание целей и возможностей современных методов цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики, а также этиопатогенетической коррекции генетических дефектов;
- знание современных высокопроизводительных методов анализа генома и их возможностей в области изучения генетики человека;
- ознакомление с международными базами данных в области генетики человека, компьютерными диагностическими программами и принципами компьютерной диагностики наследственных болезней;
- знакомство с основами биоинформатической обработки данных.

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ПРОГРАММЫ АСПИРАНТУРЫ

Дисциплина входит в образовательный компонент программы аспирантуры, раздел «Дисциплины (модули), направленные на подготовку к сдаче кандидатских экзаменов».

3. ПЕРЕЧЕНЬ ПЛАНИРУЕМЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

Аспиранты, завершившие изучение дисциплины (модуля) «Генетика», должны:

- знать:

- историю развития генетики и геномики; роль генетики и геномики в медицине;
- фундаментальные основы генетики человека: структуру и функции генома, вариабельность генома человека, принципы передачи наследственной информации; понятие о центральной догме; понятие гена, генной экспрессии и ее регуляции;
- источники генетического разнообразия, понятия мутации и полиморфизма, типы мутаций; характер и основные закономерности изменчивости генома, основные закономерности мутагенеза и канцерогенеза, основы популяционной генетики;
- основы цитогенетики и геномного анализа;
- механизмы возникновения хромосомных нарушений; понятие о хромосомных болезнях;
- моногенное наследование: основы, принципы и типы (аутосомное, сцепленное с полом, псевдоаутосомное, мозаицизм, импринтинг, динамические мутации, митохондриальная наследственность);

- понятие о мультифакториальной наследственности и мультифакториальных болезнях; качественные и количественные признаки; принципы определения вклада генетических и средовых факторов в формирование признака;
- генетические основы наследственных болезней;
- современную теорию канцерогенеза; основы генетики злокачественных новообразований;
- современные методы цитогенетической, молекулярно-цитогенетической и молекулярно-генетической диагностики, новые высокопроизводительные методы анализа генома;
- применение специальных методов генетического анализа в медицинской генетике и других областях медицины;
- современные принципы пренатальной диагностики наследственных заболеваний и основных пороков развития;
- современные подходы к лечению наследственных заболеваний;
- этические и социальные аспекты генетики и геномики.

- уметь:

- анализировать данные литературы и информационных ресурсов электронных библиотек и интернета при планировании, выполнении и анализе результатов научных исследований в области генетики человека;
- планировать, выполнять и анализировать результаты выполняемых научных исследований в области генетики;
- представлять полученные в ходе научной деятельности материалы в виде устных и стендовых докладов, тезисов, различных видов статей (обзорных, передовых, кратких сообщений, оригинальных работ), учебно-методических пособий;
- проводить практические занятия по медицинской генетике со студентами факультетов подготовки врачей, а также лекционные, семинарские и практические занятия с клиническими ординаторами и врачами, обучающимися в ординатуре – по теме диссертационного исследования

- владеть:

- владеть методами статистической обработки биомедицинской информации в области генетики человека и медицинской генетики;
- владеть навыками интерпретации данных традиционных и высокопроизводительных методов анализа генома;
- методами сбора научных материалов, создания электронных баз данных, методами обработки и представления полученных результатов.

Изучение данной дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих компетенций:

№ п/п	Содержание компетенции (или ее части)	В результате изучения дисциплины обучающиеся должны:			
		Знать	Уметь	Владеть	Оценочные средства
1	Способность к критическому анализу и оценке современных научных достижений, генерированию новых идей при решении исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях	Химико-биологическую сущность процессов, происходящих в живом организме на молекулярном и клеточном уровнях и основные закономерности развития и жизнедеятельности организма на основе структурной организации клеток, тканей и органов	Анализировать результаты исследований, проведенных в рамках смежных дисциплин	Навыками интегрирования полученных в ходе научно-исследовательской деятельности результатов в концептуальный контекст современного научного знания	Решение ситуационных задач, тестирование
2	Способность проектировать и осуществлять комплексные	Методологические основы проведения научно-исследовательских работ	Планировать научный эксперимент и интерпретировать	Навыками проведения научно-исследовательской работы, интерпретации	Решение ситуационных задач, тестирование,

	исследования, в том числе междисциплинарные, на основе целостного системного научного мировоззрения с использованием знаний в области истории и философии науки	в биомедицинских науках, в том числе генетике человека;	его результаты в рамках современной теоретической парадигмы в рамках общей методологии науки, с учетом специфики биомедицинских наук и генетики человека	полученных результатов в свете научной методологии	реферат
3	Готовность участвовать в работе российских и международных исследовательских коллективов по решению научных и научно-образовательных задач	Методологические, методические, организационные и этические аспекты работы научно-исследовательских и педагогических коллективов в области генетики человека	Эффективно взаимодействовать с пациентами, коллегами и представителями иных биомедицинских специальностей, соблюдая все надлежащие этические и методологические принципы научно-исследовательской работы в биомедицинской сфере	Навыками организации научной работы в рамках исследовательской группы в рамках решения определенной научно-исследовательской задачи (научного проекта)	Решение ситуационных задач, тестирование, реферат
4	Готовность использовать современные методы и технологии научной коммуникации на государственном и иностранном языках	Основные международные базы данных в области генетики и иных биомедицинских наук в сети Интернет	Пользоваться основными международными базами данных в области генетики и иных биомедицинских наук в сети Интернет, представлять в них результаты собственной диагностической деятельности, анализировать представленные в них данные. Представлять результаты исследований в устной и печатной форме	Инновационными методами представления результатов исследований	Решение ситуационных задач, тестирование, реферат
5	Способность планировать и решать задачи собственного профессионального и личностного развития	Основы библиотечно-библиографических знаний, применяемых для поиска актуальной научной информации, понятие о наукометрии	Пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, основными международными базами данных в области генетики и иных биомедицинских наук в сети Интернет для профессиональной деятельности	Навыками самообразования в профессиональной области	Решение ситуационных задач
6	Способность и готовность к	Методы генетики человека,	Интерпретировать результаты	Навыками планирования и	Решение ситуационных

	проведению фундаментальных научных исследований в области биологии и медицины	популяционной генетики, медицинской генетики в ряду методов иных медико-биологических наук	наиболее распространенных методов инструментальной и лабораторной диагностики, применяемых для выявления наследственной патологии опорно-двигательного аппарата, нервно-мышечных заболеваний, наследственной патологии легких, почек, печени и других органов и систем, для проведения медико-биологических исследований	постановки научного эксперимента с применением основных методов генетики человека	x задач, тестирование, реферат
7	Способностью и готовность к анализу, обобщению и публичному представлению результатов выполненных научных исследований	Основные принципы устного и печатного изложения результатов научно-исследовательских работ в области биомедицинских наук	Представлять результаты исследований в устной и печатной форме, анализировать публикации исследователей в области генетики человека и смежных областях науки	Навыками изложения результатов исследований в устной и печатной форме, способностью к написанию литературных обзоров	Решение ситуационных задач, тестирование, реферат
8	Готовность к внедрению разработанных методов и методик, направленных на охрану здоровья граждан	Принципы организации здравоохранения в России, место медико-генетической службы в системе здравоохранения Российской Федерации, некоторые характеристики организации здравоохранения и медико-генетической помощи в иных странах	Сопоставить целесообразность различных мер по оказанию медицинской помощи населению	Навыками имплементации инновационных методик в лечебно-диагностический процесс и оценки их эффективности	Реферат
9	Способность и готовность к использованию лабораторной и инструментальной базы для получения научных данных	Правила техники безопасности и работы в молекулярно-биологических и цитогенетических лабораториях, с реактивами, приборами, биологическим материалом	Пользоваться лабораторным оборудованием, применяемым для молекулярно-генетической и цитогенетической диагностики;	Методиками молекулярно-генетического и цитогенетического анализа, навыками интерпретации полученных результатов;	Тестовый контроль
10	Готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья	Принципы медико-генетического консультирования, методики расчета генетического риска	Проводить медико-генетическое консультирование, расчет генетического риска в соответствии с существующими рекомендациями и в контексте современных	Подходами к оптимизации методологии медико-генетического консультирования, расчета генетического риска	Тестовый контроль

			достижений науки		
11	Готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан в медицинских организациях и их структурных подразделениях	Принципы организации консультативно-диагностической и лабораторной медико-генетической службы в Российской Федерации и иных странах	Организовать работу медико-генетического подразделения, исходя из знания принципов устройства консультативно-диагностической и лабораторной медико-генетической службы	Методологией сравнительного анализа и сопоставления состояния организации медико-генетической службы в различных подразделениях на базе качественных и количественных характеристик	Решение ситуационных задач, тестирование
12	Готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья населения	Методики медицинской статистики, биоинформатической обработки биомедицинских данных	Проводить статистический анализ результатов собственных исследований;	Основными подходами к биоинформатической обработке биомедицинских данных	Решение ситуационных задач, тестирование
13	Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	Генетическую архитектуру частых мультифакториальных заболеваний, роль исследователя-генетика в выявлении и изучении редких моногенных форм частых мультифакториальных нозологических групп	Проводить физикальное обследование больных с целью выявления, дифференциальной диагностики наследственной патологии, установления особенностей протекания наследственного заболевания у конкретного больного	Навыками постановки предварительного диагноза на основании результатов физикального, лабораторного и инструментального обследования, сбора клинико-генеалогического анамнеза	Решение ситуационных задач, тестирование
14	Готовность к ведению и лечению пациентов, нуждающихся в оказании медицинской помощи	Основные группы наследственных заболеваний, их этиологию, патогенез, принципы клинической, инструментальной и лабораторной диагностики, включая молекулярно-генетическую и цитогенетическую, подходы к лечению	Проводить молекулярно-генетические и цитогенетические исследования, записывать результаты в согласии с современными принципами генетической номенклатуры, интерпретировать полученные данные	Навыками оптимизации методик молекулярно-генетического и цитогенетического анализа	Решение ситуационных задач, реферат
15	Готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических	Принципы оценки эффективности подразделения медико-генетической службы	Оценить эффективность работы медико-генетического подразделения	Навыками оптимизации организации диагностического и консультативно-диагностического процесса в рамках подразделения медико-	Реферат

	показателей			генетической службы	
16	Готовность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации	Основные закономерности развития и жизнедеятельности организма на основе структурной организации клеток, тканей и органов	Распознавать возникновение жизнеугрожающих состояний у больных с наследственной патологией, оказать экстренную помощь больному	Подходами к организации экстренной медицинской помощи в чрезвычайных ситуациях	Решение ситуационных задач, тестирование

4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

4.1. Объем дисциплины и виды учебной работы

Общая трудоемкость дисциплины составляет 9 зачетных единиц (324 часа).

Вид учебной работы	I год обучения	II год обучения	Объем часов
Аудиторные часы:	64	140	204
- лекции	12	24	36
- практические занятия	52	80	132
- экзамен		36	36
Самостоятельная работа аспиранта	80	40	120
Общая трудоемкость (час/ ЗЕТ)	144/4	180/5	324/9

4.2. Содержание разделов дисциплины

№ пп	Название раздела	Содержание раздела
1.	Предмет и задачи генетики, место генетики в ряду биомедицинских наук. Основные положения генетики человека, цитогенетики, молекулярной генетики, основы медицинской генетики	<p>Тема 1.1. Генетика как наука о наследственности и изменчивости, общая генетика и генетика человека, молекулярная генетика, медицинская генетика. Место генетики в ряду биомедицинских наук. Краткие сведения из истории генетики; основные этапы ее развития. Роль отечественных и зарубежных ученых в развитии генетики. Значение Г. Менделя, Ф. Гальтона, А. Вейсмана, Т. Бовери, Т.Х. Моргана, К. Пирсона, Д. Уотсона, Ф. Крика, Ф. Сэнджера, А. Гэррода, Ш. Рида, В.А. МакКьюсика, Г. Линча, Н.К. Кольцова, А.С. Серебровского, С.С. Четверикова, Н.В. Тимофеева-Ресовского, С.Н. Давиденкова и других крупнейших исследователей. Особенности современной медицинской генетики как бурно развивающегося направления медицины. Значение достижений медицинской и молекулярной генетики для различных областей медицины.</p> <p>Тема 1.2. Реализация наследственной информации. Строение и функции клетки. Митоз, мейоз. Программированная клеточная гибель. Законы Менделя, цитологические и молекулярные основы наследственности и изменчивости, способы хранения и передачи наследственной информации, структура ДНК, понятие «геном», ген, структурные и функциональные элементы генома, экспрессия генов и ее регуляция. Эпигенетические механизмы, включающие метилирование ДНК, геномный импринтинг, модификацию гистонов, ремоделирование хроматина и РНК-регуляцию экспрессии генов (РНК-интерференция, микроРНК).</p> <p>Тема 1.3. Понятие о мутагенезе и репарации. Генетическая изменчивость. Генный полиморфизм. Понятие «аллель», «генотип», «рецессивный», «доминантный», «гетерозигота», «гомозигота», «фенотип». Мутации. Типы мутаций. Причины спонтанного и индуцированного мутагенеза, классификация и номенклатура хромосомных и генных мутаций, их популяционные частоты, характер межгенных и межаллельных взаимодействий.</p> <p>Тема 1.4. Методология генетики человека. Характеристика особенностей методологии генетики человека. Методы генетики человека: клинико-генеалогический, популяционно-статистический, близнецовый, биохимический, цитогенетический, молекулярно-генетический, метод моделирования.</p> <p>Тема 1.5. Введение в медицинскую генетику. Классификация наследственных болезней. Моногенные, мультифакториальные, хромосомные, генетика канцерогенеза. Принципы диагностики, лечения и профилактики наследственных болезней. Деонтологические аспекты медицинской генетики. Организация и задачи медико-генетической службы в России и за рубежом. Методы идентификации новых генов наследственных болезней. Ассоциативные</p>

		исследования. Перспективы развития медицинской генетики.
2.	Методы медицинской генетики	<p>Тема 2.1. Общая характеристика методов медицинской генетики. Клинико-генеалогический метод. Физикальные, лабораторные и инструментальные методы диагностики в медицинской генетике. История клинической генетики, перспективы развития данной дисциплины.</p> <p>Тема 2.2. Цитогенетическая и молекулярно-цитогенетическая диагностика хромосомной патологии. Кариотипирование. Методы дифференциального окрашивания хромосом, флуоресцентная гибридизация in situ (FISH). Цитогенетическая номенклатура.</p> <p>Тема 2.3. Молекулярно-генетические методы ДНК-диагностики. Методы выделения ДНК, их сравнительный анализ. Полимеразная цепная реакция (ПЦР) как основной метод ДНК-диагностики, используемый в клинической практике, «количественная» ПЦР, различные модификации ПЦР. Электрофорез фрагментов ДНК в полиакриламидном и агарозном геле. Анализ полиморфизма длин рестриционных фрагментов. Секвенирование ДНК по методу Ф. Сэнджера, пиросеквенирование ДНК. Мультиплексная лигазозависимая амплификация зондов (MLPA). Молекулярно-генетическая номенклатура.</p> <p>Тема 2.4. Методы анализа экспрессии генов и эпигенетических модификаций. Количественная ПЦР в реальном времени и измерение экспрессии генов на уровне РНК-транскриптов. Особенности микроРНК как объекта исследования. Бисульфитная обработка ДНК и методы качественной и количественной оценки метилирования промоторов генов. Краткий обзор методов изучения модификаций гистонов. Понятие об иммуногистохимическом методе изучения белковой экспрессии.</p> <p>Тема 2.5. Высокотехнологичные методы ДНК-анализа. Сравнительная геномная гибридизация (CGH). Создание геномных и тканеспецифических библиотек генов. Методы высокопроизводительного секвенирования ДНК: принципы, применение, перспективы. Методы биоинформатической обработки данных, получаемых при помощи высокопроизводительных методов исследования ДНК. Ультрасенситивные методы детекции мутаций: «цифровая» ПЦР, методы, основанные на высокопроизводительном секвенировании.</p> <p>Тема 2.6. Методы генной инженерии и подходы к генотерапии. Получение рекомбинантных ДНК, клонирование, гибридизация, методы модификации генов. Методики CRISPR-Cas. Понятие о генотерапии.</p>
3.	Основы медицинской генетики	<p>Тема 3.1. Классификация наследственных болезней (генные, хромосомные, митохондриальные болезни, генетические болезни соматических клеток).</p> <p>Тема 3.2. Моногенные болезни с аутосомно-доминантным типом наследования.</p> <p>Тема 3.3. Моногенные болезни с аутосомно-рецессивным типом наследования.</p> <p>Тема 3.4. Моногенные сцепленные с полом заболевания.</p> <p>Тема 3.5. Болезни с нетрадиционным типом наследования.</p> <p>Тема 3.6. Мультифакториальные (многофакторные) заболевания.</p> <p>Тема 3.7. Хромосомные заболевания</p> <p>Тема 3.8. Генетические основы канцерогенеза.</p> <p>Тема 3.9. Фармакогенетика.</p> <p>Тема 3.10. Иммуногенетика.</p> <p>Тема 3.11. Современные подходы к лечению больных с наследственной патологией.</p>
4.	Клиническая генетика	<p>Тема 4.1. Врожденные аномалии развития. Терминология. Структура. Этиология. Аномалии развития в структуре наследственных синдромов.</p> <p>Тема 4.2. Диагностика и профилактика наследственных и врожденных заболеваний. Показания для направления к врачу-генетику. Медико-генетическое консультирование. Скринирующие программы.</p> <p>Тема 4.3. Организация медико-генетической службы в Российской Федерации.</p> <p>Тема 4.4. Медико-генетическое консультирование. Расчет генетического риска.</p> <p>Тема 4.5. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных заболеваний.</p>

4.3. Разделы дисциплины и виды занятий

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Лекции	ПЗ	СР	Всего часов
1	Основные положения генетики человека, основы молекулярной генетики	16	72	80	168
2	Методы медицинской генетики				
3	Основы медицинской генетики	16	46	20	82
4	Клиническая генетика	4	14	20	38
5	Экзамен				36
	Итого	36	132	120	324

4.3.1. Тематический план лекций и практических занятий

№	Наименование раздела	Название тем лекций	Название тем практических занятий
---	----------------------	---------------------	-----------------------------------

п/п			
1.	Основные положения генетики человека, основы молекулярной генетики	№1 Основные положения современной генетики – часть 1 №2 Основные положения современной генетики – часть 2	№1 Генетика как наука о наследственности и изменчивости №2 Реализация наследственной информации
2.	Методы медицинской генетики	№3 Структура и эволюция генома и эпигенома человека №4 Мутагенез и репарация №5 Методы идентификации мутаций №6 Высокопроизводительные методы ДНК-анализа №7 Современная теория канцерогенеза №8 Иммуногенетика	№3 Понятие о мутагенезе и репарации №4 Введение в медицинскую генетику №5 Общая характеристика методов медицинской генетики №6 Цитогенетическая и молекулярно-цитогенетическая диагностика хромосомной патологии №7 Молекулярно-генетические методы №8 Методы анализа экспрессии генов и эпигенетических модификаций №9 Высокопроизводительные методы ДНК-диагностики №10 Методы генной инженерии и подходы к генотерапии №11 Генетические основы канцерогенеза №12 Иммуногенетика
3.	Основы медицинской генетики	№1 Моногенные болезни – часть 1 №2 Моногенные болезни – часть 2 №3 Мультифакториальные заболевания №4 Генетика в неврологии и психиатрии №5 Наследственные офтальмопатии №6 Наследственные опухолевые синдромы №7 Генетика развития. Тератогенез. Врожденные пороки развития. №8 Обзор главных событий в медицинской генетике в текущем году	№1 Классификация наследственных болезней №2 Моногенные болезни с аутосомно-доминантным типом наследования №3 Моногенные болезни с аутосомно-рецессивным типом наследования №4 Моногенные сцепленные с полом заболевания №5 Болезни с нетрадиционным типом наследования №6 Мультифакториальные (многофакторные) заболевания №7 Хромосомные заболевания №8 Врожденные аномалии развития
4.	Клиническая генетика	№1 Пренатальная диагностика наследственных и врожденных заболеваний №2 Современные подходы к терапии наследственных заболеваний	№1 Пренатальная диагностика наследственной и врожденной патологии №2 Медико-генетическое консультирование и организация медико-генетической службы №3 Лечение больных с наследственными заболеваниями

4.3.2. Название тем лекций и количество часов по годам изучения дисциплины

№ п/п	Название тем лекций дисциплины	Объем по годам	
		1-й	2-й
1.	Основные положения современной генетики – часть 1	2	-
2.	Основные положения современной генетики – часть 2	2	-
3.	Структура и эволюция генома и эпигенома человека	2	-
4.	Мутагенез и репарация	2	-
5.	Методы идентификации мутаций	2	-
6.	Моногенные болезни – часть 1	2	-
7.	Моногенные болезни – часть 2	-	2
8.	Мультифакториальные заболевания	-	2
9.	Генетика в неврологии и психиатрии	-	2
10.	Наследственные офтальмопатии	-	2
11.	Современная теория канцерогенеза	-	2
12.	Наследственные опухолевые синдромы	-	2
13.	Высокопроизводительные методы ДНК-анализа	-	2
14.	Генетика развития. Тератогенез. Врожденные пороки развития.	-	2

15.	Иммуногенетика	-	2
16.	Пренатальная диагностика наследственных и врожденных заболеваний	-	2
17.	Современные подходы к терапии наследственных заболеваний	-	2
18.	Обзор главных событий в генетике человека и медицинской генетике в текущем году	-	2
	Итого	12	24

4.3.3. Название тем практических занятий и количество часов по годам изучения дисциплины

№ пп	Название тем практических занятий	Объем по годам	
		1-й	2-й
1.	Генетика как наука о наследственности и изменчивости	6	-
2.	Реализация наследственной информации	6	-
3.	Понятие о мутагенезе и репарации	6	-
4.	Введение в медицинскую генетику	6	-
5.	Общая характеристика методов медицинской генетики	6	-
6.	Цитогенетическая и молекулярно-цитогенетическая диагностика хромосомной патологии	6	-
7.	Молекулярно-генетические методы ДНК-диагностики	6	-
8.	Методы анализа экспрессии генов и эпигенетических модификаций	6	-
9.	Высокотехнологичные методы ДНК-анализа	4	-
10.	Методы генной инженерии и подходы к генотерапии		6
11.	Классификация наследственных болезней	-	6
12.	Моногенные болезни с аутосомно-доминантным типом наследования	-	6
13.	Моногенные болезни с аутосомно-рецессивным типом наследования	-	6
14.	Моногенные сцепленные с полом заболевания	-	6
15.	Болезни с нетрадиционным типом наследования	-	6
16.	Мультифакториальные (многофакторные) заболевания	-	6
17.	Хромосомные заболевания	-	6
18.	Генетические основы канцерогенеза	-	6
19.	Иммуногенетика	-	6
20.	Лечение больных с наследственными заболеваниями	-	6
21.	Врожденные аномалии развития	-	6
22.	Медико-генетическое консультирование и организация медико-генетической службы	-	4
23.	Пренатальная диагностика наследственной и врожденной патологии.	-	4
	Итого	52	80

Лабораторный практикум не предусмотрен.

5. ФОРМЫ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ УСПЕВАЕМОСТИ

Тестовый контроль, дискуссия, рефераты, ситуационные задачи.

6. ФОРМА ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

Зачет, экзамен.

7. ИСПОЛЬЗУЕМЫЕ ИНФОРМАЦИОННЫЕ, ИНСТРУМЕНТАЛЬНЫЕ И ПРОГРАММНЫЕ СРЕДСТВА

Использование мультимедийного комплекса в сочетании с лекциями и практическими занятиями, решение ситуационных задач, обсуждение рефератов, современные онлайн технологии (электронные библиотеки, вебинары).

8. ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ

Основная литература:

1. Медицинская генетика: национальное руководство [Электронный ресурс]/под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. Серия "Национальные руководства" Режим доступа: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970463079.html>
2. Медицинская генетика: учебник/под ред. Н. П. Бочкова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с.: ил. Режим доступа: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html>
3. Наглядная медицинская генетика/Притчард Д.Дж., Корф Б.Р.; Пер. с англ.; Под ред. Е.С. Ворониной – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, 304 с.
4. Стрекалов Д.Л. Молекулярно-генетические основы патогенеза моногенных и многофакторных сердечно-сосудистых заболеваний. – Учебное пособие. СПбГПМУ. – 2017. – 32 с.
5. В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. – 400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл.

Дополнительная литература:

1. Математические аспекты генетики [Электронный ресурс]/Волобуев А.Н., Давыдкин И.Л., Колсанов А.В., Кудлай Д.А. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2020. Режим доступа: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458907.html>
2. Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы/под ред. М.Р. Спейчера, С.Е. Антонаракиса, А.Г. Мотулски; Пер. с англ. Латышов А.Ш. и др.; Под ред. В.С. Баранова, Т. К. Кашеевой – Издательство Н-Л. - 2013, 1056 с.

Интернет-ресурсы:

1. Библиотека научных статей PubMed <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/>
2. Зарубежные журналы и библиографические базы данных, доступные через Интернет
3. Электронная библиотека Консультант студента <https://www.studentlibrary.ru/>
4. Google Академия <https://scholar.google.com/>
5. Поисковая система Yandex <https://yandex.ru>

9. ФОНДЫ ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

Тестовые задания к разделу «Основы генетики человека»

1. У человека число хромосом в диплоидном наборе:

- а) 48
- б) 46
- в) 23
- г) 56

2. Авторами двухспиральной модели ДНК являются:

- а) Корренс и Чермак
- б) Уотсон и Холмс
- в) Жакоб и Моно
- г) Уотсон и Крик

3. ДНК в человеческой клетке содержится в следующих органеллах:

- а) аппарат Гольджи
- б) ядро
- в) цитоплазматический ретикулум
- г) митохондрии

4. В процессе транскрипции образуется:

- а) мРНК
- б) преРНК (первичный РНК-транскрипт)
- в) кДНК
- г) полипептидная цепь

5. Структурный полиморфизм генома обеспечивается за счет:

- а) однонуклеотидных полиморфизмов (SNP)
- б) вариаций больших сегментов ДНК (CNV)
- в) делеций и инсерций отдельных нуклеотидов (indel)
- г) все перечисленное

6. Наследственная отягощенность человеческой популяции включает в себя:

- а) накопленные в процессе эволюции патологические мутации
- б) вновь возникающие мутации в соматических клетках
- в) вновь возникающие мутации в половых клетках
- г) мера приспособленности популяции к окружающей среде

7. Доля наследственных и врожденных болезней среди причин смерти детей на 1-м году жизни составляет, %:

- а) 50
- б) 70
- в) 25
- г) 5

8. Число известных клинических форм наследственных заболеваний составляет примерно:

- а) до 3000
- б) 4000-4500
- в) 6000-10 000
- г) 80 000-100 000

9. Геномный импринтинг приводит к следующим последствиям:

- а) различиям в экспрессии гомологичных материнских и отцовских аллелей
- б) передаче изменений в экспрессии генов следующим клеточным поколениям
- в) изменению дозы генов, контролирующих рост эмбриона
- г) сдвигу в соотношении полов в сторону мальчиков
- д) увеличению частоты спонтанных аборт

10. Негативная евгеника - это:

- а) раздел генетики человека по изучению причин ухудшения природы человека;
- б) освобождение человечества от наследственной патологии путем насильственной стерилизации;
- в) улучшение природы человека путем отбора лучших представителей человечества и их предпочтительного размножения;
- г) насильственное ограничение репродуктивной свободы человека

11. Нонсенс-мутациями называются:

- а) мутации, приводящие к замене одной аминокислоты на другую
- б) мутации со сдвигом рамки считывания
- в) мутации, приводящие к возникновению стоп-кодона
- г) мутации, затрагивающие сайт сплайсинга

12. Полиплоидия:

- а) изменение числа хромосом, кратное гаплоидному набору
- б) изменение числа отдельных хромосом
- в) обычно несовместима с жизнью
- г) относится к геномным мутациям

13. К нарушениям структуры хромосом относят:

- а) анеуплоидию
- б) полиплоидию
- в) делеции
- г) транслокации

14. Большинство наследственных нарушений метаболизма обусловлено:

- а) доминантными генами
- б) рецессивными генами
- в) цитоплазматической наследственностью
- г) хромосомными трисомиями

15. Болезнь Вильсона-Коновалова связана с дефектом:

- а) медьтранспортирующей АТФазы
- б) церулоплазмينا
- в) супероксиддисмутазы
- г) орнитинкарбамоилтрансферазы

16. Причиной возникновения наследственных дефектов обмена являются:

- а) изменение числа хромосом
- б) мутации генов

- в) сбалансированные транслокации
- г) несбалансированные транслокации

17. Близнецовый метод используется для:

- а) оценки вклада генетических факторов в развитие заболевания
- б) оценки уровня мутационного процесса
- в) расчета генных частот
- г) оценки вклада средовых факторов в развитие признака

18. В одном из регионов отмечено накопление больных с одноплодным заболеванием щитовидной железы. Конкордантность моно- и дизиготных близнецов оказалась практически одинаковой. В этом случае речь идет о:

- а) моногенном заболевании
- б) мультифакториальном заболевании
- в) наследственном заболевании
- г) хромосомном синдроме

19. При определении зиготности близнецов наиболее точен:

- а) полисимптоматический метод
- б) анализ групп крови
- в) анализ дерматоглифики
- г) анализ высоковариабельных маркеров ДНК
- д) тест по пересадке кожи

20. Для панмиксной популяции большого размера характерны:

- а) сравнительно постоянные частоты аллелей и генотипов;
- б) высокая частота родственных браков;
- в) постепенный рост доли гомозигот
- г) нет иммиграции и эмиграции

21. Дрейф генов связан:

- а) с уровнем мутационного процесса
- б) с уровнем отбора
- в) со случайным распределением генов в популяции малого размера
- г) с нарушением панмиксии

22. «Эффект основателя»:

- а) имеет значение для ДНК-диагностики
- б) характерен для некоторых популяций
- в) связан с социальной или географической изоляцией
- г) все перечисленное

23. Основной особенностью генетической структуры изолятов является:

- а) увеличение доли гетерозигот
- б) увеличение доли доминантных гомозигот
- в) увеличение доли рецессивных гомозигот
- г) все перечисленное

24. Когда наиболее часто проявляются симптомы наследственного заболевания, связанного с дефектом фермента:

- а) во внутриутробном периоде
- б) в период с рождения до 1 года
- в) в детском возрасте (до 14 лет)
- г) с 15 до 50 лет

25. Заболевания, подлежащие скринингу среди новорожденных, должны отвечать всем перечисленным критериям, кроме одного:

- а) высокая частота заболевания в популяции
- б) наличие лабораторного метода, пригодного для применения при массовых обследованиях
- в) наличие разработанного метода дородовой диагностики
- г) наличие эффективного способа лечения

26. Селективный скрининг - это:

- а) обследование всех новорожденных
- б) обследование людей, населяющих данный регион
- в) обследование группы риска по данному заболеванию
- г) обследование всех рожениц

27. При накоплении гликогена в лизосомах возникает:

- а) гепатоцеребральная дистрофия
- б) болезнь Помпе
- в) метахроматическая лейкодистрофия
- г) миопатия Дюшенна
- д) адреногенитальный синдром

28. При болезни Гоше в нервных клетках накапливается:

- а) сфингомиелин
- б) ганглиозид GM 1
- в) ганглиозид GM 2
- г) церамид
- д) глюкоцереброзид

29. Диагностическими тестами для выявления нарушений цикла мочевины являются:

- а) определение уровня аммиака в крови,
- б) исследование спектра аминокислот крови
- в) определение креатинина мочи
- г) ДНК-тестирование.

Тестовые задания к разделу «Основы медицинской генетики»

30. Мутации - это:

- а) изменение последовательности нуклеотидов внутри гена (генов);
- б) изменение числа хромосом;
- в) изменение структуры хромосомы (хромосом)
- г) изменение копийности участков хромосом

31. Мутации могут возникать вследствие действия следующих факторов:

- а) ионизирующее излучение
- б) механическое воздействие
- в) химические вещества
- г) вирусы

32. Генетическая гетерогенность клинически схожих заболеваний обусловлена:

- а) разными аллелями одного гена;
- б) мутациями в разных локусах;
- в) взаимодействием генетической конституции и среды
- г) эпигенетическими модификациями

33. Нуклеотидные замены:

- а) могут приводить к нонсенс-мутациям
- б) могут затрагивать процесс сплайсинга
- в) могут изменять свойства кодируемого белка
- г) всегда патогенны

34. Сдвиг рамки считывания возникает при:

- а) миссенс-мутациях
- б) микроделециях, кратным трем нуклеотидам
- в) микроделециях, не кратных трем нуклеотидам
- г) нонсенс-мутациях

35. Динамические мутации:

- а) мутации, которые возникают с высокой частотой
- б) связаны с увеличением числа нуклеотидных повторов
- в) являются причиной болезней экспансии
- г) не имеют медицинского значения

36. Спорадический случай наследственной болезни - это:

- а) пациент с наследственной болезнью, впервые обратившийся за медицинской помощью;

- б) первый случай аутосомно-доминантной или хромосомной болезни в родословной;
- в) единственный случай данной наследственной болезни в родословной;
- г) пациент с наследственной болезнью, имеющий здоровых родителей.

37. К наследственным дефектам системы фагоцитоза относятся:

- а) синдром Вискотта-Олдрича
- б) агаммаглобулия Брутона
- в) хронический грануломатоз
- г) синдром Чедьяка-Хагаша

38. Наследственная отягощенность человеческой популяции включает в себя:

- а) накопленные в процессе эволюции патологические мутации
- б) вновь возникающие мутации в соматических клетках
- в) вновь возникающие мутации в половых клетках
- г) ничего из перечисленного

39. Все перечисленные ферменты участвуют в процессе репарации ультрафиолетовых повреждений ДНК, за исключением:

- а) ДНК-полимеразы
- б) эндонуклеазы
- в) экзонуклеазы
- г) полинуклеотидлигазы
- д) лактатдегидрогеназы

40. Тератогенным эффектом обладают следующие лекарственные средства:

- а) аспирин
- б) противосудорожные препараты
- в) ингибиторы АПФ
- г) варфарин
- д) антибиотики

41. Подберите наиболее точный термин для следующего определения: "Аномалия формы или положения тела в результате действия механических факторов без нарушения морфогенеза":

- а) мальформация
- б) дизрупция
- в) деформация
- г) дисплазия

42. На каком этапе онтогенеза формируются врожденные пороки развития?

- а) эмбриональном
- б) плодном
- в) постнатальном
- г) перинатальном

43. Основные группы тератогенных факторов это:

- а) лекарственные средства и химические вещества
- б) ионизирующее излучение
- в) инфекции
- г) метаболические нарушения и вредные привычки беременной

44. Наиболее информативна в отношении частоты малых аномалий развития одна из перечисленных частей тела:

- а) кисть
- б) стопа
- в) туловище
- г) лицо

45. Риск рождения ребенка с изолированным расщеплением губы и нёба для семейной пары, у которой уже есть ребенок с односторонним расщеплением составляет, %:

- а) 1
- б) 4
- в) 10
- г) 25

46. Прием фолиевой кислоты во время беременности направлен на профилактику:

- а) хромосомных болезней
- б) дефектов зародка нервной трубки
- в) моногенных заболеваний
- г) пороков сердца

47. В качестве маркерных белков в пренатальном биохимическом скрининге используют:

- а) РАРР-А
- б) АФП
- в) ХГЧ
- г) церулоплазмин

48. Признаками наследственных заболеваний в целом являются:

- а) вовлечение в патологический процесс нескольких систем и органов
- б) сегрегация симптомов в семьях
- в) множественные микроаномалии развития
- г) недоношенность

49. Термин "синдром" включает в себя следующие понятия:

- а) устойчивое сочетание пороков развития разных систем и органов;
- б) описание у нескольких больных разными авторами;
- в) уникальное описание фенотипа;
- г) один порок развития индуцирует появление других аномалий

50. Примерами заболеваний с X-сцепленным рецессивным типом наследования являются:

- а) фосфатдиабет
- б) болезнь Марфана
- в) миодистрофия Дюшенна
- г) гемофилия А

51. Тип наследования наследственных опухолевых синдромов:

- а) аутосомно-доминантный
- б) аутосомно-рецессивный
- в) сцепленный с полом
- г) мультифакториальный

52. Гены наследственных раков участвуют в:

- а) репарации ДНК
- б) регуляции гликолиза
- в) клеточном метаболизме
- г) синтезе структурных белков

53. Пенетрантность мутаций гена BRCA1 составляет,%:

- а) 100
- б) 25
- в) 50
- г) 80

54. Наиболее частыми разновидностями наследственных опухолевых синдромов являются:

- а) синдром Ли-Фраумени
- б) наследственный рак молочной железы и/или яичников
- в) синдром Пейтца-Йегерса
- г) синдром Линча

55. Наследственный синдром с развитием базальноклеточных карцином кожи и одонтогенными кистами, синдром:

- а) Линча
- б) Горлина
- в) Кауден
- г) MEN1

56. Наследственный светлоклеточный рак почки связан с дефектом следующих генов:

- а) RET
- б) VHL
- в) SDHA
- г) MLH1

57. Здоровым носительницам патогенных мутаций в генах BRCA1/2 рекомендовано:

- а) регулярное самообследование
- б) УЗИ молочных желез
- в) МРТ молочных желез
- г) профилактическое удаление молочных желез
- д) профилактический прием лекарственных препаратов

58. Наследственные опухоли характеризуются:

- а) ранним возрастом возникновения
- б) сопутствующей сердечно-сосудистой патологией
- в) наличием профессиональных вредностей
- г) тенденцией к билатеральному поражению в случае парных органов.

Тестовые задания к разделу «Клиническая генетика»

59. Доля наследственных и врожденных болезней среди причин смерти детей на 1-м году жизни составляет, %:

- а) 50
- б) 70
- в) 25
- г) 5

60. Генетический импринтинг - это:

- а) «маркировка» локуса хромосом одного из родителей
- б) вид генетической памяти (например, безусловные рефлексы)
- в) составление карт хромосом
- г) инактивация одной из двух копий гена путем эпигенетической модификации в зависимости от того унаследована данная копия

61. Реплицированные хромосомы прикрепляются к митотическому веретену посредством структур, которые называются:

- а) теломеры
- б) спутники
- в) центромеры
- г) кинетохоры

62. Мультифакториальная природа известна при следующих заболеваниях:

- а) рак желудка;
- б) сахарный диабет
- в) язва 12-перстной кишки;
- г) шизофрения

63. Целиакия:

- а) является аутоиммунным заболеванием
- б) является моногенным заболеванием
- в) риск ассоциирован с определенными гаплотипами HLA
- г) методом лечения является безглютеновая диета

64. Реализации наследственной предрасположенности к гипертонической болезни препятствуют:

- а) занятия физкультурой;
- б) эмоциональные нагрузки;
- в) правильное чередование труда и отдыха;
- г) употребление алкоголя

65. К болезням с мультифакториально обусловленной предрасположенностью:

- а) гемохроматоз
- б) псориаз
- в) болезнь Вильсона-Коновалова
- г) болезнь Бехтерева

66. К мультифакториальным заболеваниям относятся:

- а) хромосомные болезни,
- б) изолированные врожденные пороки развития
- в) хронические инфекции
- г) хронические неинфекционные заболевания взрослых

67. Для мультифакториальных заболеваний величина повторного риска в семьях зависит от:

- а) числа больных в семье;
- б) тяжести заболевания у пробанда;
- в) пола пробанда
- г) не может быть определена

68. Частота рождения детей с хромосомными синдромами увеличивается с возрастом матери во всех случаях, за исключением синдромов:

- а) Шерешевского-Тернера
- б) Клайнфельтера
- в) Дауна
- г) Патау
- д) Эдвардса

69. К специфическим признакам синдрома Дауна относятся:

- а) эпикант
- б) пятна Брашфильда
- в) пороки сердца
- г) четырехпальцевая ладонная складка

70. У больных с синдромом Клайнфельтера можно обнаружить:

- а) кариотип XXУ
- б) кариотип XXXУ
- в) хроматин-положительные клетки
- г) кариотип XYУ

71. При синдроме Клайнфельтера у больных находят:

- а) гонады, имеющие гистологическую картину яичника.
- б) наружные гениталии промежуточного типа
- в) гинекомастию
- г) ничего из перечисленного

72. Носители реципрокных транслокаций обычно:

- а) бесплодны;
- б) фенотипически нормальны;
- в) имеют нормальный интеллект;
- г) выявляются только через аномальное потомство

73. В кариотипе больного синдромом Патау присутствуют:

- а) делеция хромосомы 5
- б) 47 хромосом
- в) трисомия по хромосоме 13
- г) трисомия по хромосоме 18

74. Общим признаком для больных с несбалансированными структурными перестройками хромосом является:

- а) умственная отсталость
- б) гидроцефалия
- в) аномалии скелета
- г) тугоухость

75. У больных с синдромом Шерешевского-Тернера наблюдаются все перечисленные симптомы, кроме:

- а) бесплодия
- б) первичной аменореи
- в) высокого роста
- г) лимфатического отека кистей и стоп в периоде новорожденности

76. Мужчина 22 лет, обратился в медико-генетическую консультацию по поводу сниженной половой потенции и полового влечения. Больной высокого роста, с непропорционально длинными конечностями. Наружные половые органы сформированы правильно.

Вторичные половые признаки развиты слабо, оволосение на лобке по женскому типу. Половой хроматин положительный. Родители здоровы. Наиболее вероятный диагноз:

- а) синдром Марфана

- б) синдром Клайнфельтера
- в) синдром Сотоса
- г) адреногенитальный синдром
- д) синдром Беквита-Видемана

77. К наследственным синдромам, сопровождающимся хромосомной нестабильностью относятся все перечисленные, за исключением:

- а) синдрома Луи-Бар
- б) синдрома де Тони-Дебре-Фанкони
- в) пигментной ксеродермы
- г) анемии Фанкони
- д) синдрома Блума

78. "Филадельфийская хромосома" может быть выявлена при:

- а) болезни Дауна
- б) синдроме "кошачьего крика"
- в) хроническом миелолейкозе
- г) синдроме Блума
- д) синдроме Прадера-Вилли

79. Число тринуклеотадных CGG- повторов при носительстве мутантного гена FMR1 у мужчин-трансммиттеров составляет:

- а) 1-5
- б) 5-50
- в) 50-200
- г) более 200

80. Генетическая гетерогенность клинически схожих заболеваний обусловлена:

- а) разными аллелями одного гена
- б) мутациями в разных локусах
- в) взаимодействием генетической конституции и среды
- г) геномным импринтингом

81. Пренатальный биохимический скрининг направлен на выявление:

- а) моногенных заболеваний
- б) хромосомных заболеваний
- в) дефектов зарощения нервной трубки
- г) наследственных дефектов обмена

82. Увеличение толщины воротникового пространства на УЗИ с 10 по 14 неделю беременности может служить маркером:

- а) хромосомных болезней
- б) моногенных заболеваний
- в) тератогенных воздействий
- г) является нормальной вариацией

83. К показаниям для проведения инвазивной пренатальной диагностики относятся:

- а) наличие у супружеской пары ребенка или плода с хромосомными болезнями
- б) высокий риск болезни Дауна по результатам комбинированного скрининга
- в) семейное носительство хромосомных перестроек
- г) наличие в семье ребенка с множественными врожденными пороками развития

84. Биопсия хориона обычно проводится на сроке:

- а) 10-12 недель
- б) 13-14 недель
- в) 15-22 недели
- г) 22-25 недель.

Тестовые задания к разделу «Методы медицинской генетики»

85. Для выявления мутаций используется:

- а) иммуногистохимия
- б) серологический анализ
- в) бактериологический метод
- г) электронная микроскопия

д) ПЦР

86. Материалом для поиска наследственных мутаций является:

а) опухолевая ткань

б) кровь

в) моча

г) слюна

д) биопсийный материал

87. «Золотым стандартом» диагностики микромутаций является:

а) ДНК-микрочип

б) ПЦР

в) секвенирование по Сэнгеру

г) экзомное секвенирование

88. ДНК-диагностика применяется для следующих задач:

а) диагностика инфекций

б) идентификация личности

в) диагностика наследственных заболеваний

г) диагностика мультифакторных заболеваний

89. Геномная дактилоскопия наиболее часто проводится путем анализа:

а) групп крови

б) HLA-локусов

в) однонуклеотидных полиморфизмов

г) микросателлитных маркеров

90. Рутинным методом хромосомного анализа является:

а) FISH

б) кариотипирование

в) секвенирование

г) MLPA

91. Микрохромосомные перестройки (микроделеции, микродупликации, транслокации небольших участков хромосом) выявляются с помощью:

а) кариотипирования

б) анализа полового хроматина

в) молекулярно-цитогенетических методов

г) тандемной масс-спектрометрии

92. Материалом для проведения доимплантационной диагностики является:

а) кровь матери

б) бластомеры

в) полярные тельца

г) клетки плода

93. Количественная флуоресцентная ПЦР:

а) метод быстрого скрининга частых хромосомных анеуплоидий

б) основана на анализе специфических полиморфных STR-маркеров

в) метод выбора при выявлении УЗИ-маркеров хромосомной патологии

г) используется для количественного анализа экспрессии генов

94. Диагностика микроделеционных/микродупликационных синдромов возможна с помощью:

а) секвенирования

б) MLPA

в) сравнительной геномной гибридизации на микрочипе

г) кариотипирования

95. Какой компонент ПЦР отвечает за специфичность реакции?

а) ДНК-полимераза

б) праймеры

в) нуклеотиды

г) хлорид магния

96. Компаративная геномная гибридизация на микрочипе (arrayCGH) служит для:

а) анализа экспрессии белков

- б) оценки копийности участков ДНК
- в) анализа однонуклеотидных замен
- г) анализа транслокаций

97. В основе полимеразной цепной реакции (ПЦР) лежит принцип:

- а) антиципации
- б) преципитации
- в) амплификации
- г) синхронизации

98. Для предотвращения контаминации в ПЦР-лабораториях применяют следующие меры:

- а) зонирование рабочих помещений
- б) постановка отрицательных контролей
- в) использование спецодежды
- г) дезинфекция помещений

99. Для метода ПЦР в реальном времени характерны следующие свойства:

- а) количественный характер анализа
- б) использование гель-электрофореза
- в) применение флуоресцентных красителей
- г) быстрота получения результатов

100. К методам детекции мутаций, основанным на принципе гибридизации, относятся:

- а) SSCP
- б) Саузерн-блот
- в) гетеродуплексный анализ
- г) ПЦР

101. Выявление хронического носительства HPV-16 свидетельствует о:

- а) высоком риске рака шейки матки
- б) низком риске рака шейки матки
- в) высоком риске рака эндометрия
- г) высоком риске антибиотикорезистентности

102. Пренатальная диагностика с применением молекулярно-генетических методов возможна при следующих заболеваниях:

- а) синдром Апера
- б) хорей Гентингтона
- в) муковисцидоз
- г) фетальный алкогольный синдром

103. Наиболее распространенным патогенным аллелем BRCA1 у славянского населения России является:

- а) c.68_69delAG [185delAG]
- б) c.1100delC
- в) c.5266dupC [5382insC]
- г) c.181T>G [C61G]

104. Сколько копий фрагмента ДНК образуется после 40 циклов ПЦР:

- а) 2X40
- б) 2⁴⁰
- в) 40²
- г) 40

105. Пример робертсоновской транслокации:

- а) 46, XX, t(2;5)
- б) 45, XY, t(13;14) (p11;q11)
- в) 46, XY, der(22), t(3;22) (p23;q13)
- г) 46, XX dup(2) (p13;p22)

Ответы к тестовым контролям

1. (б)	16. (б)	31. (а,в,г)	46. (б)	61. (г)	76. (б)	91. (в)
2. (г)	17. (а,г)	32. (б)	47. (а,б,в)	62. (а,б,в,г)	77. (б)	92. (б,в)
3. (б,г)	18. (в)	33. (а,б,в)	48. (а,б,в)	63. (а,в,г)	78. (в)	93. (г)
4. (б)	19. (г)	34. (в)	49. (а,б,в)	64. (а,в)	79. (б)	94. (б,в)

5. (г)	20. (а,г)	35. (б,в)	50. (а,б,г)	65. (а,б,г)	80. (б)	95. (б)
6. (а)	21. (в)	36. (в)	51. (а)	66. (б,г)	81. (б)	96. (б)
7. (г)	22. (г)	37. (г)	52. (а)	67. (а,б,в)	82. (а)	97. (в)
8. (в)	23. (в)	38. (а)	53. (г)	68. (а,б)	83. (а,б,в,г)	98. (а,б,в)
9. (а,в)	24. (б)	39. (д)	54. (б)	69. (а,б,в,г)	84. (а)	99. (а,в,г)
10. (б)	25. (в)	40. (б,в,г,д)	55. (б)	70. (а,б,в)	85. (д)	100. (а,б)
11. (в)	26. (в)	41. (в)	56. (б)	71. (в)	86. (б,г)	101. (а)
12. (а,в,г)	27. (б)	42. (а)	57. (а,в,г)	72. (б,в,г)	87. (б,в,г)	102. (г)
13. (в,г)	28. (д)	43. (а,б,в,г)	58. (а,г)	73. (в)	88. (а,б,в)	103. (в)
14. (б)	29. (а,б,в,г)	44. (г)	59. (г)	74. (а)	89. (г)	104. (б)
15. (б)	30. (а,б,в,г)	45. (б)	60. (г)	75. (в)	90. (б)	105. (б)

БАНК ВОПРОСОВ К СОСТАВЛЕНИЮ ЭКЗАМЕНАЦИОННЫХ БИЛЕТОВ, ВЫНОСИМЫХ НА ЗАЧЕТ

1. Законы Менделя. Дискретные единицы наследственности.
2. Открытие хромосом. Хромосомная теория наследственности.
3. ДНК как вещество наследственности. Структура и функции ДНК.
4. Виды РНК – их структура и функции.
5. Основные информационные процессы – репликация, транскрипция, трансляция.
6. Центральная догма молекулярной генетики. Структура и функции тРНК.
7. Современные представления о генах и их продуктах. Регуляция экспрессии генов.
8. Структура генов человека. Экзоны, интроны, сплайсинг.
9. Генетический код и его свойства. Суть универсальности генетического кода.
10. Обратная генетика и ее значение для медицины. Основы патогенетических методов лечения наследственных заболеваний.
11. Идентификация гена. Значение открытия гена для медицинской практики.
12. Основные направления использования молекулярно-генетической методологии в медицине. Методы молекулярной диагностики.
13. Гибридологический и генеалогический анализ. Построение и анализ родословных.
14. Методы генетического анализа (популяционный, клинико-генеалогический, цитогенетический, биохимический, молекулярно-генетический).
15. Методы молекулярной цитогенетики (FISH, arrayCGH): принципы и область применения.
16. Микрочиповые технологии: разновидности, сферы применения.
17. Типы наследования. Примеры заболеваний с различными типами наследования.
18. Этиология (причины) моногенных и многофакторных (мультифакториальных) заболеваний. Роль генетических факторов риска в развитии многофакторных болезней.
19. Синдром Дауна: этиология, диагностика, клинико-цитогенетическая характеристика.
20. Наследственные раковые синдромы: общие характеристики, диагностика.
21. Методы выявления генных мутаций.
22. Взаимоотношения генотипа и фенотипа: влияние мутаций на функцию белка.
23. Наследственные раковые синдромы: основные разновидности. Особенности лечения пациентов с наследственными опухолями.
24. Мутации наследственные и соматические. Роль в развитии заболеваний.
25. Микроаномалии развития (стигмы дизэмбриогенеза), определение, цель выявления, особенности клинико-морфологического осмотра врачом-генетиком.
26. Хромосомные болезни: определение, этиология, классификация, клинические проявления, методы диагностики.
27. ПЦР: принцип метода. Применение в медицине и лабораторной диагностике.
28. ПЦР-диагностика инфекционных заболеваний: достоинства и недостатки.
29. ПЦР в реальном времени: особенности и диагностические преимущества.
30. Секвенирование по Сэнгеру: принцип метода. Применение.
31. Понятия «мутация» и «генетический полиморфизм»: сходства и различия. Определение аллеля гена.
32. Геномная дактилоскопия: методы и применение.
33. Неонатальный биохимический скрининг. Задачи, сроки проведения.

34. Синдром Мартина-Белл: этиология, клинические проявления, диагностика.
35. Миодистрофия Дюшенна-Беккера. Этиология, клинические проявления, диагностика.
36. Геном человека: история изучения, медицинское значение полученных данных.
37. Синдром Марфана. Клиника, диагностика.
38. Классификация генных мутаций.
39. Хромосомные мутации (определение, типы структурных перестроек, влияние на фенотип, клинические примеры).
40. Геномные мутации (определение, механизмы возникновения, генетический мозаицизм, клинические примеры).
41. Современные представления о канцерогенезе. Онкогены и гены-супрессоры опухолевого роста.
42. Применение ДНК-диагностики в онкологии: основные направления.
43. Многофакторные болезни. Этиотропные факторы их развития. Понятие «полигенные» заболевания и синдромы.
44. Фармакогенетика. Задачи и практическое применение в клинической медицине.
45. Процесс биотрансформации ксенобиотиков. Основные фазы процесса и примеры генов ферментов, участвующих в различных фазах процесса биотрансформации ксенобиотиков. Клиническое значение нарушений процесса детоксикации ксенобиотиков.
46. Гены предрасположенности. Определение. Понятие «генные сети» заболевания. Принципы выявления генетических факторов риска.
47. Полногеномное сканирование ассоциаций (GWAS) как метод поиска генетических факторов риска.
48. Генная сеть предрасположенности к дисфункции эндотелия сосудов.
49. Гипергомоцистеинемия. Клиническое значение в практике врача генетика, кардиолога, невролога и акушера-гинеколога. Лечение гипергомоцистеинемии.
50. Общая характеристика моногенных кардиомиопатий. Распространенность в популяции моногенных дилатационной и гипертрофической кардиомиопатий. Примеры генов, мутации которых приводят к развитию дилатационной и гипертрофической кардиомиопатии.
51. Определение аллеля гена. Определение «генетического» фактора риска. Принципы выявления генетических факторов риска.
52. Показания для молекулярно-генетического исследования у больного с многофакторным заболеванием.
53. Показания для проведения молекулярно-генетического исследования больным в педиатрической клинике и пациентам врачей общей практики (терапевтов, неврологов и др.).
54. Современные представления о возможностях лечения наследственных болезней.
55. Медико-генетическое консультирование. Характеристика роли врача-генетика в практическом здравоохранении.
56. Медико-генетическая служба: цель, задачи. Перечислить показания для направления на консультацию к врачу генетику.
57. Методы диагностики, применяемые в медико-генетической службе. Цели применения. Краткая характеристика заболеваний, выявляемых данными методами.
58. Цитогенетические методы диагностики: цели применения, показания для обследования.
59. Скрининговые методы диагностики (неонатальный, селективный). Цели применения.
60. Наследственные болезни обмена веществ, выявляемые в РФ, их краткая характеристика.
61. Пренатальная диагностика: цель применения, сроки. Методы исследования, используемые в пренатальной диагностике.
62. Врожденные пороки развития: определение, классификация, этиология, пути профилактики.
63. Аномалии половых хромосом: цитогенетическая характеристика, клинические проявления.
64. Наследственные нарушения обмена веществ: этиология, классификация, методы диагностики. Указать симптомы, позволяющие предположить наследственные нарушения обмена веществ.
65. Аутосомно-доминантный тип наследования: особенности, примеры заболеваний.
66. Аутосомно-рецессивный тип наследования: особенности, примеры заболеваний.
67. Х-сцепленный рецессивный типа наследования: особенности, примеры заболеваний

68. Х-сцепленный доминантный типа наследования: особенности, примеры заболеваний
69. Митохондриальная наследственность.
70. Фенилкетонурия: тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
71. Галактоземия: тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
72. Аденогенитальный синдром: тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
73. Муковисцидоз: тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
74. Врожденный гипотиреоз: этиология, диагностика, клинические проявления, лечение.
75. Наследственные болезни: этиология, классификация, типы наследования, особенности клинических проявлений.
76. Дифференцированные дисплазии соединительной ткани: этиология, основные синдромы, клинические проявления.
77. Клиническая цитогенетика как раздел медицинской генетики (определение, области применения методов анализа кариотипа).
78. Методы анализа кариотипа (цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярные), принципы и диагностические задачи.
79. Сбалансированные хромосомные мутации (определение, популяционная частота, особенности медико-генетического консультирования пациентов – носителей сбалансированных хромосомных мутаций).
80. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Эдвардса.
81. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Патау.
82. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Шерешевского-Тернера.
83. Показания для цитогенетического обследования в постнатальном периоде.
84. Методы профилактики и предупреждения рождения детей с хромосомными болезнями (пренатальная диагностика).
85. Предимплантационная ДНК-диагностика.
86. Показания для пренатального кариотипирования.
87. Митохондриальные болезни. Наследование, частые клинические разновидности.
88. Лечение генетических заболеваний: основные подходы.
89. Генетика развития и пороки развития, основные термины биологии развития.
90. Система CRISPR-Cas.
91. Энхансерные болезни.
92. Проблемы генетической паспортизации.
93. Этические аспекты генетического тестирования.
94. Тератогенные влияния на плод: химические, физические и биологические факторы.

10. ПЕРЕЧЕНЬ МЕТОДИЧЕСКИХ УКАЗАНИЙ

10.1. Методические указания к практическим занятиям

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №1

1. Тема:	Генетика как наука о наследственности и изменчивости	
2. Дисциплина (модуль):	Генетика	
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6	
5. Учебная цель:	ознакомить с основными направлениями современной генетики и историческими аспектами ее развития от законов Менделя, хромосомной и молекулярной теории наследственности до молекулярной идентификации генов	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30	
Объем новой информации (в минутах):	240	
7. План практического занятия, последовательность изложения:	1. Законы Менделя. Определения: ген, аллель, мутация. Доминантность и рецессивность. Генотип	

и фенотип. Нормальные, мутантные и полиморфные аллели. Хромосомная теория наследственности. Ген как хромосомный локус, единица функции, мутации и рекомбинации.

2. Молекулярная теория наследственности. ДНК как вещество наследственности. Структура и функции ДНК. Структура и функции РНК. Центральная догма молекулярной генетики.

8. Иллюстрационные материалы: полностью иллюстрированная лекция в виде презентации мультимедиа в программе Microsoft PowerPoint.

Литература:

1. Медицинская генетика: национальное руководство [Электронный ресурс]/под ред. Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева, С.И. Куцева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. Серия "Национальные руководства" Режим доступа: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970463079.html>

2. Медицинская генетика: учебник/под ред. Н.П. Бочкова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с.: ил. Режим доступа: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html>

3. Наглядная медицинская генетика/Притчард Д.Дж., Корф Б.Р.; Пер. с англ.; Под ред. Е.С. Ворониной – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, 304 с.

4. В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. – 400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл.

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №2

1. Тема:	Реализация наследственной информации
2. Дисциплина (модуль):	Генетика
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6
5. Учебная цель:	ознакомить с основными направлениями современной генетики и историческими аспектами ее развития от законов Менделя, хромосомной и молекулярной теории наследственности до молекулярной идентификации генов
6. Объем повторной информации (в минутах):	30
Объем новой информации (в минутах):	240
7. План практического занятия, последовательность изложения:	Генетический код. Ген как транскрибируемый участок молекулы ДНК. Экспрессия гена. Основные информационные процессы – транскрипция, виды РНК, процессинг мРНК, альтернативный сплайсинг, трансляция, репликация ДНК. Виды репарации ДНК. Комплементарная ДНК (кДНК). Эпигенетические аспекты экспрессии генов (метилирование ДНК, модификация гистонов). Аллельный имбаланс в экспрессии генов.
8. Иллюстрационные материалы:	полностью иллюстрированная лекция в виде презентации мультимедиа в программе Microsoft PowerPoint.
Литература:	1. Медицинская генетика: национальное руководство [Электронный ресурс]/под ред. Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева, С.И. Куцева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. Серия "Национальные руководства" Режим доступа: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970463079.html 2. Медицинская генетика: учебник/под ред. Н.П. Бочкова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с.: ил. Режим доступа: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html 3. Наглядная медицинская генетика/Притчард Д.Дж., Корф Б.Р.; Пер. с англ.; Под ред. Е.С. Ворониной – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, 304 с. 4. В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. – 400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл.

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №3

1. Тема:	Понятие о мутагенезе и репарации
2. Дисциплина (модуль):	Генетика
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6
5. Учебная цель:	1) структурная и функциональная классификация мутаций; 2) спонтанные и индуцированные мутации; 3) мутационные сигнатуры; 4) клеточный ответ на повреждение ДНК; 5) типы репарации ДНК; 6) синдромы хромосомной нестабильности; 7) ДНК-повреждающие

препараты	
6. Объем повторной информации (в минутах):	45
Объем новой информации (в минутах):	225
7. Условия для проведения занятия: занятие проводится на базе лаборатории молекулярной онкологии НИИ онкологии им. Н.Н. Петрова (учебная комната с мультимедийным оснащением, лабораторные помещения с оборудованием для молекулярно-генетического анализа)	
8. Самостоятельная работа: подготовка к текущему занятию, работа по подготовке реферативного сообщения или научной презентации (по выбору аспиранта)	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный опрос	
10. Литература:	
1. Медицинская генетика: национальное руководство [Электронный ресурс] / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. Серия "Национальные руководства" Режим доступа: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970463079.html	
2. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с.: ил. Режим доступа: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html	
3. Наглядная медицинская генетика / Притчард Д.Дж., Корф Б.Р.; Пер. с англ.; Под ред. Е.С. Ворониной – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, 304 с.	
4. В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. – 400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл.	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №4

1. Тема:	Введение в медицинскую генетику
2. Дисциплина (модуль):	Генетика
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6
5. Учебная цель: ознакомление с генетическими основами наследственных заболеваний; генные, хромосомные и геномные болезни; классификация наследственных болезней	
6. Объем повторной информации (в минутах):	25
Объем новой информации (в минутах):	245
7. Условия для проведения занятия: занятие проводится на базе кафедры общей и молекулярной медицинской генетики	
8. Самостоятельная работа: подготовка к текущему занятию, работа по подготовке реферативного сообщения или научной презентации (по выбору аспиранта)	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный опрос, контрольная работа – решение ситуационных задач с использованием методов статистики	
10. Литература:	
1. Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы/под ред. М.Р. Спейчера, С.Е. Антонаракиса, А.Г. Мотулски; Пер. с англ. Латыпов А.Ш. и др.; Под ред. В.С. Баранова, Т. К. Кашеевой – Издательство Н-Л. - 2013, 1056 с.	
2. Математические аспекты генетики [Электронный ресурс]/Волобуев А.Н., Давыдкин И.Л., Колсанов А.В., Кудлай Д.А. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2020. Режим доступа: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458907.html	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №5

1. Тема:	Общая характеристика методов медицинской генетики
2. Дисциплина (модуль):	Генетика
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6
5. Учебная цель: обсуждение вопросов: 1) клинико-генеалогический метод; 2) методы популяционной генетики (GWAS, полноэкзомные ассоциативные исследования, исследования eQTL); 3) близнецовый метод; 4) молекулярно-генетический и цитогенетический методы; 5) биохимический метод; 6) иммунологический	
6. Объем повторной информации (в минутах):	45
Объем новой информации (в минутах):	225
7. Условия для проведения занятия: занятие проводится на базе лаборатории молекулярной	

онкологии НИИ онкологии им. Н.Н. Петрова (учебная комната с мультимедийным оснащением, лабораторные помещения с оборудованием для молекулярно-генетического анализа)
8. Самостоятельная работа: краткие реферативные сообщения по методам медицинской генетики
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный опрос
10. Литература для проработки:
1. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с.: ил. Режим доступа: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html
2. Наглядная медицинская генетика / Притчард Д.Дж., Корф Б.Р.; Пер. с англ.; Под ред. Е.С. Ворониной – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, 304 с.
3. В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. – 400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл.

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №6

1. Тема:	Цитогенетическая и молекулярно-цитогенетическая диагностика хромосомной патологии
2. Дисциплина (модуль):	Генетика
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6
5. Учебная цель: обсуждение вопросов: 1) введение в цитогенетику; 2) кариотип; 3) высокоразрешающий хромосомный анализ; 4) флуоресцентная гибридизация <i>in situ</i> ; 5) типы хромосомных аномалий; 6) мозаицизм	
6. Объем повторной информации (в минутах):	45
Объем новой информации (в минутах):	225
7. Условия для проведения занятия: занятие проводится на базе кафедры общей и молекулярной медицинской генетики	
8. Самостоятельная работа: ситуационные задачи; интерпретация данных цитогенетических исследований (кариотипы)	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный опрос	
10. Литература для проработки:	
1. Медицинская генетика: национальное руководство [Электронный ресурс] / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. Серия "Национальные руководства" Режим доступа: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970463079.html https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html	
2. Наглядная медицинская генетика / Притчард Д.Дж., Корф Б.Р.; Пер. с англ.; Под ред. Е.С. Ворониной – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, 304 с.	
3. В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. – 400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл.	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №7

1. Тема:	Молекулярно-генетические методы ДНК-диагностики
2. Дисциплина (модуль):	Генетика
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6
5. Учебная цель: обсуждение вопросов: 1) методы анализа точковых мутаций; 2) высокопроизводительное секвенирование; 3) номенклатура мутаций; 4) подходы к клинической интерпретации данных молекулярно-генетического анализа	
6. Объем повторной информации (в минутах):	45
Объем новой информации (в минутах):	225
7. Условия для проведения занятия: занятие проводится на базе кафедры общей и молекулярной медицинской генетики	
8. Самостоятельная работа: ситуационные задачи; интерпретация данных молекулярно-генетических методов исследования (разбор диагностических случаев, протоколов ПЦР)	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный опрос	

10. Литература для проработки:

1. Медицинская генетика: национальное руководство [Электронный ресурс] / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. Серия "Национальные руководства" Режим доступа: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970463079.html>
<https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html>
2. Наглядная медицинская генетика / Притчард Д.Дж., Корф Б.Р.; Пер. с англ.; Под ред. Е.С. Ворониной – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, 304 с.
3. В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. – 400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл.

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №8

1. Тема:	Методы анализа экспрессии генов и эпигенетических модификаций
2. Дисциплина (модуль):	Генетика
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6
5. Учебная цель:	обсуждение вопросов: 1) методы анализа метилирования ДНК (бисульфитное секвенирование, метил-специфическая ПЦР, полногеномное бисульфитное секвенирование); 2) анализ модификаций гистонов (ChIP-анализ); 3) анализ экспрессии некодирующих РНК (ncRNA): количественная ПЦР, РНК-секвенирование
6. Объем повторной информации (в минутах):	45
Объем новой информации (в минутах):	225
7. Условия для проведения занятия:	занятие проводится на базе кафедры общей и молекулярной медицинской генетики
8. Самостоятельная работа:	ситуационные задачи; интерпретация данных количественного анализа экспрессии генов
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	устный опрос
10. Литература для проработки:	
1.	Медицинская генетика: национальное руководство [Электронный ресурс] / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. Серия "Национальные руководства" Режим доступа: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970463079.html https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html
2.	Наглядная медицинская генетика / Притчард Д.Дж., Корф Б.Р.; Пер. с англ.; Под ред. Е.С. Ворониной – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, 304 с.
3.	В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. – 400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл.

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №9

1. Тема:	Высокотехнологичные методы ДНК-анализа
2. Дисциплина (модуль):	Генетика
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	4
5. Учебная цель:	обсуждение вопросов: 1) обзор методов высокопроизводительного секвенирования; 2) алгоритмы анализа данных; 3) клиническая интерпретация
6. Объем повторной информации (в минутах):	20
Объем новой информации (в минутах):	160
7. Условия для проведения занятия:	занятие проводится на базе лаборатории молекулярной онкологии (лаборатория оснащена оборудованием для высокопроизводительного секвенирования, а также необходимой инфраструктурой для подготовки образцов ДНК и обработки результатов анализа)
8. Самостоятельная работа:	ситуационные задачи; интерпретация данных NGS-анализа
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	устный опрос
10. Литература для проработки:	
1.	Медицинская генетика: национальное руководство [Электронный ресурс] / под ред. Е. К.

Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. Серия "Национальные руководства" Режим доступа: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970463079.html>
<https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html>

2. Наглядная медицинская генетика / Притчард Д.Дж., Корф Б.Р.; Пер. с англ.; Под ред. Е.С. Ворониной – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, 304 с.

3. В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. – 400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл.

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №10

1. Тема:	Методы генной инженерии и подходы к генотерапии
2. Дисциплина (модуль):	Генетика
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6
5. Учебная цель:	обсуждение вопросов: 1) история генной терапии; 2) основные принципы (синтетические нуклеотиды, РНК-интерференция, альтернативный сплайсинг, геномное редактирование); 3) векторы и методы доставки; 4) применение (онколитические аденовирусы, ДНК-вакцины, CAR-T терапия, генотерапия тяжелого комбинированного иммунодефицита, генная терапия гемоглобинопатий, генная терапия неврологических и мышечных заболеваний, подходы к терапии муковисцидоза, генная терапия офтальмологических заболеваний)
6. Объем повторной информации (в минутах):	45
Объем новой информации (в минутах):	225
7. Условия для проведения занятия:	занятие проводится на базе кафедры общей и молекулярной медицинской генетики
8. Самостоятельная работа:	ситуационные задачи; интерпретация данных NGS-анализа
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	устный опрос
10. Литература для проработки:	<p>1. Медицинская генетика: национальное руководство [Электронный ресурс] / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. Серия "Национальные руководства" Режим доступа: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970463079.html https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html</p> <p>2. Наглядная медицинская генетика / Притчард Д.Дж., Корф Б.Р.; Пер. с англ.; Под ред. Е.С. Ворониной – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, 304 с.</p> <p>3. В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. – 400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл.</p>

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №11

1. Тема:	Классификация наследственных болезней
2. Дисциплина (модуль):	Генетика
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6
5. Учебная цель:	обсуждение классификации наследственных заболеваний (моногенные заболевания, основные термины моногенного наследования, типы наследования, хромосомные заболевания: болезни, связанные с аномалиями структуры и числа хромосом, митохондриальные заболевания; болезни, связанные с соматическими мутациями); классификация наследственных заболеваний по классам вовлеченных белков
6. Объем повторной информации (в минутах):	45
Объем новой информации (в минутах):	225
7. Условия для проведения занятия:	занятие проводится на базе кафедры общей и молекулярной медицинской генетики
8. Самостоятельная работа:	ситуационные задачи, разбор родословных
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	устный опрос
10. Литература для проработки:	<p>1. Медицинская генетика: национальное руководство [Электронный ресурс] / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. Серия "Национальные руководства" Режим доступа: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970463079.html</p>

<https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html>

2. Наглядная медицинская генетика / Притчард Д.Дж., Корф Б.Р.; Пер. с англ.; Под ред. Е.С. Ворониной – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, 304 с.

3. В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. – 400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл.

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №12

1. Тема:	Моногенные заболевания с аутосомно-доминантным типом наследования
2. Дисциплина (модуль):	Генетика
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6
5. Учебная цель:	обсуждение вопросов: 1) общая характеристика заболеваний с аутосомно-доминантным типом наследования (признаки, ассоциированные с аутосомными генами, особенности родословных, понятие полного и неполного доминирования, фенотип, ассоциированный с полом, при аутосомно-доминантном заболевании, переменная экспрессивность и неполная пенетрантность, <i>de novo</i> мутации, экспансия тринуклеотидных повторов); 2) примеры заболеваний: нейрофиброматоз, ахондроплазия, семейная гиперхолестеринемия, поликистоз почек, хоря Хантингтона)
6. Объем повторной информации (в минутах):	45
Объем новой информации (в минутах):	225
7. Условия для проведения занятия:	занятие проводится на базе кафедры общей и молекулярной медицинской генетики
8. Самостоятельная работа:	ситуационные задачи
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	устный опрос
10. Литература для проработки:	<p>1. Медицинская генетика: национальное руководство [Электронный ресурс] / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. Серия "Национальные руководства" Режим доступа: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970463079.html https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html</p> <p>2. Наглядная медицинская генетика / Притчард Д.Дж., Корф Б.Р.; Пер. с англ.; Под ред. Е.С. Ворониной – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, 304 с.</p> <p>3. В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. – 400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл.</p>

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №13

1. Тема:	Моногенные заболевания с аутосомно-рецессивным типом наследования
2. Дисциплина (модуль):	Генетика
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6
5. Учебная цель:	обсуждение вопросов: 1) общая характеристика заболеваний с аутосомно-рецессивным типом наследования (особенности родословных, носители, близкородственные браки, компаунд-гетерозиготы, возвратный риск; 2) примеры заболеваний: наследственные нарушения обмена)
6. Объем повторной информации (в минутах):	45
Объем новой информации (в минутах):	225
7. Условия для проведения занятия:	занятие проводится на базе кафедры общей и молекулярной медицинской генетики
8. Самостоятельная работа:	ситуационные задачи
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	устный опрос
10. Литература для проработки:	<p>1. Медицинская генетика: национальное руководство [Электронный ресурс] / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. Серия "Национальные</p>

руководства" Режим доступа: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970463079.html https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html
2. Наглядная медицинская генетика / Притчард Д.Дж., Корф Б.Р.; Пер. с англ.; Под ред. Е.С. Ворониной – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, 304 с.
3. В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. – 400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл.

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №14

1. Тема:	Моногенные сцепленные с полом заболевания
2. Дисциплина (модуль):	Генетика
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6
5. Учебная цель: обсуждение вопросов: 1) особенности наследования признаков, сцепленных с половыми хромосомами (характеристика X и Y хромосом, понятие дозы гена, X-инактивация, гемизиготность, манифестирующий носитель, особенности родословных с X-сцепленным рецессивным и X-сцепленным доминантным наследованием, Y-сцепленные признаки); 2) примеры заболеваний: гемофилия А, мышечная дистрофия Дюшенна, X-сцепленный иммунодефицит, синдром Ретта); 3) псевдоаутосомное наследование	
6. Объем повторной информации (в минутах):	45
Объем новой информации (в минутах):	225
7. Условия для проведения занятия: занятие проводится на базе кафедры общей и молекулярной медицинской генетики	
8. Самостоятельная работа: ситуационные задачи, реферативные сообщения по отдельным заболеваниям	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный опрос	
10. Литература для проработки:	
1. Медицинская генетика: национальное руководство [Электронный ресурс] / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. Серия "Национальные руководства" Режим доступа: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970463079.html https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html	
2. Наглядная медицинская генетика / Притчард Д.Дж., Корф Б.Р.; Пер. с англ.; Под ред. Е.С. Ворониной – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, 304 с.	
3. В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. – 400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл.	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №15

1. Тема:	Болезни с нетрадиционными типами наследования
2. Дисциплина (модуль):	Генетика
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6
5. Учебная цель: обсуждение вопросов: 1) геномный импринтинг (на примере болезни Альгемана и синдрома Прадера-Вилли), молекулярный механизм; 2) динамические мутации и болезни экспансии, феномен антиципации, гены <i>HTT</i> и <i>FMR1</i> , понятие премутации, 3) митохондриальная наследственность (структура и функции митохондрий, характеристика митохондриальных болезней, понятие гетеро- и гомоплазмии, репликативная сегрегация, примеры заболеваний)	
6. Объем повторной информации (в минутах):	45
Объем новой информации (в минутах):	225
7. Условия для проведения занятия: занятие проводится на базе кафедры общей и молекулярной медицинской генетики	
8. Самостоятельная работа: ситуационные задачи, реферативные сообщения по отдельным заболеваниям	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный опрос	
10. Литература для проработки:	
1. Медицинская генетика: национальное руководство [Электронный ресурс] / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. Серия "Национальные	

руководства" Режим доступа: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970463079.html>
<https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html>

2. Наглядная медицинская генетика / Притчард Д.Дж., Корф Б.Р.; Пер. с англ.; Под ред. Е.С. Ворониной – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, 304 с.

3. В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. – 400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл.

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №16

1. Тема:	Мультифакториальные (многофакторные) заболевания.
2. Дисциплина (модуль):	Генетика
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6
5. Учебная цель:	изучение особенностей многофакторных (мультифакториальных, полигенных) заболеваний с позиции клинической генетики. Определение "многофакторные болезни" и их отличия от моногенной патологии. Понятия «полигенные болезни», «гены предрасположенности», «генная сеть заболевания». Введение в предиктивную медицину. Введение в фармакогенетику. На примере изучения системы биотрансформации ксенобиотиков сформировать знания об особенностях составления генных сетей метаболических циклов детоксикации, в том числе, лекарственных препаратов. Отработать навык составления генной сети заболевания (синдрома) и анализа генотипа.
6. Объем повторной информации (в минутах):	30
Объем новой информации (в минутах):	240
7. Условия для проведения занятия:	аудитория кафедры медицинской генетики, лаборатория при кафедре медицинской генетики КДЦ СПбГПМУ
8. Самостоятельная работа:	оценка (анализ) полиморфизмов и мутаций генов предрасположенности генной сети детоксикации ксенобиотиков. Продолжительность – 45 мин. (в составе объема новой информации).
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	опрос. Тестовый контроль. Ситуационные задачи. Обсуждаемые вопросы: 1. Понятие геном человека. Как «работает» геном? 2. Понятия мутация и генетический полиморфизм. Эффекты полиморфизмов генов. 3. Многофакторные (мультифакториальные) заболевания. Определение. Понятие «полигенные» болезни. 4. Определение аллеля гена. Понятие «генетический фактор риска» 5. Гены предрасположенности. Классификация. Генная сеть. 6. Процесс биотрансформации ксенобиотиков. Клинические примеры. 7. Составление генной сети и методика проведения молекулярно-генетического исследования с клинической интерпретацией результатов анализа (практическая часть занятия).
10. Литература для проработки:	1 Наглядная медицинская генетика / Притчард Д.Дж., Корф Б.Р.; Пер. с англ.; Под ред. Е.С. Ворониной – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, 304 с. 2 В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. – 400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл. 3 Стрекалов Д.Л. Молекулярно-генетические основы патогенеза моногенных и многофакторных сердечно-сосудистых заболеваний. – Учебное пособие. СПбГПМУ. – 2017. – 32 с.

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №17

1. Тема:	Хромосомные заболевания
2. Дисциплина (модуль):	Генетика
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6
5. Учебная цель:	дать представление об аномалиях кариотипа как этиологических факторах хромосомных болезней и ознакомить с некоторыми распространенными формами хромосомной

<p>патологии у человека. Аспирант должен знать:</p> <ul style="list-style-type: none"> • стандартную номенклатуру хромосом человека, типы геномных и хромосомных мутаций, формы записи различных кариотипов; • показания для направления пациента на цитогенетическое обследование; • этиологию и принципы классификации хромосомных болезней; особенности клинических проявлений аутомсомных синдромов и синдромов, обусловленных аномалиями половых хромосом; • основные клинические и цитогенетические характеристики наиболее частых хромосомных болезней. <p>Аспирант должен уметь:</p> <ul style="list-style-type: none"> • на основании клинических признаков сформулировать предположительный диагноз хромосомной болезни; • правильно записать кариотип пациента и оценить результат цитогенетического обследования. 	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30
Объем новой информации (в минутах):	240
7. Условия для проведения занятия: Учебная аудитория кафедры, оснащенная мультимедийной системой.	
8. Самостоятельная работа: проработка теоретического материала по учебной и учебно-методической литературе при подготовке к практическому занятию, решение ситуационных задач в ходе практического занятия.	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный опрос, тестовые задания	
10. Литература для проработки:	
1. Наглядная медицинская генетика / Притчард Д.Дж., Корф Б.Р.; Пер. с англ.; Под ред. Е.С. Ворониной – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, 304 с.	
2. В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. – 400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл.	
3. Стрекалов Д.Л. Молекулярно-генетические основы патогенеза моногенных и многофакторных сердечно-сосудистых заболеваний. – Учебное пособие. СПбГПМУ. – 2017. – 32 с.	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №18

1. Тема:	Генетические основы канцерогенеза
2. Дисциплина (модуль):	Генетика
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6
5. Учебная цель: обсуждение вопросов: 1) генетические основы злокачественной трансформации, «hallmarks of cancer» - основные свойства опухолевых клеток и подлежащие молекулярные механизмы, понятие драйверных мутаций (классы генов: протоонкогены и опухолевые супрессоры), полногеномные феномены, ассоциированные неоплазией: нарушение поддержание целостности генома, хромосомная нестабильность, мутационные сигнатуры, микросателлитная нестабильности, нарушение паттернов метилирования, нарушение паттернов экспрессии); 2) наследственные опухолевые синдромы: общая характеристика, молекулярные механизмы развития, примеры синдромов)	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30
Объем новой информации (в минутах):	240
7. Условия для проведения занятия: учебные аудитории лаборатории молекулярной онкологии НМИЦ онкологии им Н.Н. Петрова	
8. Самостоятельная работа: проработка теоретического материала по учебной и учебно-методической литературе при подготовке к практическому занятию, решение ситуационных задач в ходе практического занятия.	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный опрос, тестовые задания	
10. Литература для проработки:	
1. Наглядная медицинская генетика / Притчард Д.Дж., Корф Б.Р.; Пер. с англ.; Под ред. Е.С. Ворониной – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, 304 с.	

2. В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. – 400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл.
3. Стрекалов Д.Л. Молекулярно-генетические основы патогенеза моногенных и многофакторных сердечно-сосудистых заболеваний. – Учебное пособие. СПбГПМУ. – 2017. – 32 с.

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №19

1. Тема:	Иммуногенетика
2. Дисциплина (модуль):	Генетика
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6
5. Учебная цель:	дать представление о механизмах генетического контроля иммунного ответа; аллелях HLA, генетических детерминантах нарушений иммунитета, первичных иммунодефицитах
6. Объем повторной информации (в минутах):	30
Объем новой информации (в минутах):	240
7. Условия для проведения занятия:	учебная аудитория кафедры, оснащенная мультимедийной системой.
8. Самостоятельная работа:	проработка теоретического материала по учебной и учебно-методической литературе при подготовке к практическому занятию, решение ситуационных задач в ходе практического занятия.
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	устный опрос, тестовые задания
10. Литература для проработки:	<p>1. Наглядная медицинская генетика / Притчард Д.Дж., Корф Б.Р.; Пер. с англ.; Под ред. Е.С. Ворониной – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, 304 с.</p> <p>2. В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. – 400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл.</p> <p>3. Стрекалов Д.Л. Молекулярно-генетические основы патогенеза моногенных и многофакторных сердечно-сосудистых заболеваний. – Учебное пособие. СПбГПМУ. – 2017. – 32 с.</p>

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №20

1. Тема:	Лечение больных с наследственными заболеваниями
2. Дисциплина (модуль):	Генетика
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6
5. Учебная цель:	обсуждение вопросов: 1) симптоматическая и патогенетическая терапия (заместительная терапия, лекарственная терапия, трансплантация); 2) генная терапия; 3) терапия, основанная на модификации РНК (антисенс-олигонуклеотиды, РНК-интерференция); 4) технологии, основанные на использовании стволовых клеток
6. Объем повторной информации (в минутах):	45
Объем новой информации (в минутах):	225
7. Условия для проведения занятия:	занятие проводится на базе лаборатории молекулярной онкологии НИИ онкологии им. Н.Н. Петрова (учебная комната с мультимедийным оснащением, лабораторные помещения с оборудованием для молекулярно-генетического анализа)
8. Самостоятельная работа:	подготовка к текущему занятию, подготовка к итоговому контролю
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	итоговый контроль: выполнение тестовых заданий, решение ситуационных задач; устный опрос
10. Литература для проработки:	<p>1. Медицинская генетика: национальное руководство [Электронный ресурс] / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. Серия "Национальные руководства" Режим доступа: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970463079.html</p> <p>2. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с.: ил. Режим доступа: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html</p>

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №21

1. Тема:	Врожденные аномалии развития
2. Дисциплина (модуль):	Генетика
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6
5. Учебная цель: ознакомить аспирантов с основными механизмами эмбрионального развития, механизмами морфогенеза, типами врожденных пороков развития, тератогенными синдромами. Аспирант должен знать: - основные механизмы, обеспечивающие эмбриональное развитие (рост, апоптоз, миграция, дифференцировка), понятие морфогена - гомеобоксные гены - этапы эмбрионального развития - типы врожденных пороков развития (мальформация, дизрупция, деформация, дисплазия, дисплазия) - классификацию ВПР - типы связей между ВПР - типы тератогенных факторов Аспирант должен уметь: - объяснить патогенетический механизм формирования ВПР под действием тератогенного фактора - диагностировать ВПР на основании данных объективного и инструментального обследования Аспирант должен владеть: - навыком мониторинга ВПР	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30
Объем новой информации (в минутах):	240
7. Условия для проведения занятия: учебная аудитория кафедры, оснащенная мультимедийной системой, презентация с фотоматериалами (примеры различных ВПР)	
8. Самостоятельная работа: проработка теоретического материала по учебной и учебно-методической литературе при подготовке к практическому занятию, решение ситуационных задач в ходе практического занятия.	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный опрос, тестовые задания	
10. Литература для проработки: 1. Наглядная медицинская генетика / Притчард Д.Дж., Корф Б.Р.; Пер. с англ.; Под ред. Е.С. Ворониной – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, 304 с. 2. В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. – 400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл.	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №22

1. Тема:	Медико-генетическое консультирование и организация медико-генетической службы
2. Дисциплина (модуль):	Генетика
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	4
5. Учебная цель: обсуждение вопросов: 1) показания для направления на консультацию к врачу-генетику; 2) организация медико-генетической службы; 3) задачи медико-генетического консультирования; 4) расчет риска; 5) генетический скрининг (критерии скрининговых программ)	
6. Объем повторной информации (в минутах):	20
Объем новой информации (в минутах):	160
7. Условия для проведения занятия: занятие проводится на базе лаборатории молекулярной онкологии НИИ онкологии им. Н.Н. Петрова (учебная комната с мультимедийным оснащением, лабораторные помещения с оборудованием для молекулярно-генетического анализа)	
8. Самостоятельная работа: ситуационные задачи	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный опрос	
10. Литература для проработки:	

1. Генетика в практике врача / Под ред. В.Н. Горбуновой, О.П. Романенко. – СПб: ООО «Издательство ФОЛИАНТ», 2013. – 456.: ил.

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №23

1. Тема:	Пренатальная диагностика наследственной и врожденной патологии	
2. Дисциплина (модуль):	Генетика	
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	4	
5. Учебная цель:	обсуждение вопросов: 1) методы пренатальной диагностики; 2) пренатальный скрининг; 3) показания для проведения пренатальной диагностики	
6. Объем повторной информации (в минутах):	20	
Объем новой информации (в минутах):	160	
7. Условия для проведения занятия:	занятие проводится на базе лаборатории молекулярной онкологии НИИ онкологии им. Н.Н. Петрова (учебная комната с мультимедийным оснащением, лабораторные помещения с оборудованием для молекулярно-генетического анализа)	
8. Самостоятельная работа:	ситуационные задачи	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	устный опрос	
10. Литература для проработки:	<p>1. Медицинская генетика: национальное руководство [Электронный ресурс] / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. Серия "Национальные руководства" Режим доступа: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970463079.html</p> <p>2. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с.: ил. Режим доступа: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html</p>	

10.2. Методические указания к лекциям

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №1

1. Тема:	Основные положения современной генетики (часть 1)	
2. Дисциплина (модуль):	Генетика	
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	2	
5. Учебная цель:	ознакомить с основными положениями медицинской генетики и областями их использования в клинической практике, наследственными и многофакторными заболеваниями, типами наследования.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	15	
Объем новой информации (в минутах):	75	
7. План лекции, последовательность ее изложения:	<p>1. Предмет и методы генетики человека, медицинской и клинической генетики. Законы Менделя. Хромосомная теория наследственности. Клинико-генеалогический метод анализа. Цитогенетическая, биохимическая и популяционная генетика.</p> <p>2. Введение в молекулярную генетику, ДНК как вещество наследственности. Структура, организация и функции ДНК. Центральная догма молекулярной генетики.</p> <p>3. Определение гена и аллеля. Основные информационные процессы – транскрипция, сплайсинг, трансляция, репликация и репарация ДНК. Генетический код. Экспрессия генов.</p>	
8. Иллюстрационные материалы:	полностью иллюстрированная лекция в виде презентации мультимедиа в программе Microsoft PowerPoint.	
9. Литература для проработки:	<p>1. Наглядная медицинская генетика / Притчард Д.Дж., Корф Б.Р.; Пер. с англ.; Под ред. Е.С. Ворониной – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, 304 с.</p> <p>2. В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. – 400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл.</p>	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №2

1. Тема:	Основные положения современной генетики (часть 2)
2. Дисциплина (модуль):	Генетика
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	2
5. Учебная цель:	ознакомить с основными положениями генетики человека, популяционной генетики
6. Объем повторной информации (в минутах):	15
Объем новой информации (в минутах):	75
7. План лекции, последовательность ее изложения:	<ol style="list-style-type: none"> 1. Генетическое разнообразие, генетический полиморфизм. Популяционная генетика 2. Принципы цитогенетического и геномного анализа 3. Хромосомные и геномные основы генетических заболеваний: аутосомные и сцепленные с полом болезни
8. Иллюстрационные материалы:	полностью иллюстрированная лекция в виде презентации мультимедиа в программе Microsoft PowerPoint.
9. Литература для проработки:	<ol style="list-style-type: none"> 1. Наглядная медицинская генетика / Притчард Д.Дж., Корф Б.Р.; Пер. с англ.; Под ред. Е.С. Ворониной – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, 304 с. 2. В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. – 400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл.

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №3

1. Тема:	Структура и эволюция генома и эпигенома человека
2. Дисциплина (модуль):	Генетика
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	2
5. Учебная цель:	ознакомить с понятиями геном и эпигеном человека, структурой, функцией и эволюционным значением основных элементов генома, таких как сателлитные, инвертированные и диспергированные повторы, уникальные некодирующие последовательности, гены и псевдогены, облигатные, факультативные и мобильные элементы, а также эпигенетических модификаций ДНК, таких как метилирование, модификация гистонов, РНК-интерференция.
6. Объем повторной информации (в минутах):	5
Объем новой информации (в минутах):	85
7. План лекции, последовательность ее изложения:	<p>Часть первая.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Определение генома. Кодированные и некодирующие последовательности ДНК. Структура и функции сателлитных ДНК. Примеры использования микросателлитных ДНК в клинической практике. Структура и функции инвертированных и диспергированных повторов. 2. Структура генов и псевдогенов, их распределение по геному. Мобильные элементы генома. Роль псевдогенов и мобильных элементов в эволюции. Структура и функции Alu-повтора. 3. Избыточность генома. Облигатные и факультативные элементы генома. Мутации и вариации. Эгоистические ДНК. <p>Часть вторая.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Компактность упаковки информации в кодирующих областях генома. Понятие «ген в гене» на примере гена гемофилии А. Альтернативная транскрипция и альтернативный сплайсинг на примере гена миодистрофии Дюшенна. 2. Структура митохондриального генома. Парадоксы генома человека. 3. Эпигенетические модификации генома. Метилирование ДНК, модификация гистонов, РНК-интерференция. Эпигеном человека и его особенности. Эволюционное значение эпигенетической регуляции работы генов. <p>Заключение.</p>
8. Иллюстрационные материалы:	полностью иллюстрированная лекция в виде презентации мультимедиа в программе Microsoft PowerPoint.
9. Литература для проработки:	

1. Наглядная медицинская генетика / Притчард Д.Дж., Корф Б.Р.; Пер. с англ.; Под ред. Е.С. Ворониной – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, 304 с.
2. В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. – 400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл.
3. Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы / Под ред. М.Р. Спейчера, С.Е. Антонаракиса, А.Г. Мотулски; Пер. с англ. Латыпов А.Ш. и др.; Под ред. В.С. Баранова, Т. К. Кащеевой – Издательство Н-Л. - 2013, 1056 с.

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №4

1. Тема:	Мутагенез и репарация
2. Дисциплина (модуль):	Генетика
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	2
5. Учебная цель:	ознакомить с типами геномных, хромосомных, генных и эпигенетических мутаций, механизмами их возникновения и видами ДНК-репарации
6. Объем повторной информации (в минутах):	15
Объем новой информации (в минутах):	75
7. План лекции, последовательность ее изложения:	<ol style="list-style-type: none"> 1. Классификация мутаций (точковые, хромосомные, геномные) 2. Источники повреждения ДНК (эндогенные и средовые факторы) 3. Ответ на повреждение ДНК 4. Типы ДНК-репарации
8. Иллюстрационные материалы:	полностью иллюстрированная лекция в виде презентации мультимедиа в программе Microsoft PowerPoint.
9. Литература для проработки:	<ol style="list-style-type: none"> 1. Наглядная медицинская генетика / Притчард Д.Дж., Корф Б.Р.; Пер. с англ.; Под ред. Е.С. Ворониной – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, 304 с. 2. В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. – 400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл. 3. Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы / Под ред. М.Р. Спейчера, С.Е. Антонаракиса, А.Г. Мотулски; Пер. с англ. Латыпов А.Ш. и др.; Под ред. В.С. Баранова, Т. К. Кащеевой – Издательство Н-Л. - 2013, 1056 с.

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №5

1. Тема:	Методы идентификации мутаций
2. Дисциплина (модуль):	Генетика
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	2
5. Учебная цель:	ознакомить с цитогенетическими и молекулярными методами диагностики
6. Объем повторной информации (в минутах):	15
Объем новой информации (в минутах):	75
7. План лекции, последовательность ее изложения:	<ol style="list-style-type: none"> 1. ДНК-диагностика, ее преимущества и ограничения. Методы выделения ДНК Полимеразная цепная реакция. Электрофорез ДНК. 2. Молекулярная диагностика структурных генных мутаций на примере диагностики мажорной делеции в гене муковисцидоза. Мультиплексная ПЦР на примере диагностики делеций в гене миодистрофии Дюшенна. Метод рестрикционного анализа на примере диагностики мажорной мутации в гене фенилкетонурии. 3. Метод аллель-специфических олигонуклеотидов. Аллель-специфическая ПЦР. Метод аллельной дискриминации. 4. Методы полногеномного анализа 5. Методы цитогенетики <p>Заключение.</p>
8. Иллюстрационные материалы:	полностью иллюстрированная лекция в виде презентации мультимедиа в программе Microsoft PowerPoint.
9. Литература для проработки:	

1. Наглядная медицинская генетика / Притчард Д.Дж., Корф Б.Р.; Пер. с англ.; Под ред. Е.С. Ворониной – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, 304 с.
2. В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. – 400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл.
3. Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы / Под ред. М.Р. Спейчера, С.Е. Антонаракиса, А.Г. Мотулски; Пер. с англ. Латыпов А.Ш. и др.; Под ред. В.С. Баранова, Т. К. Кашеевой – Издательство Н-Л. - 2013, 1056 с.

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №6

1. Тема:	Моногенные болезни (часть 1)
2. Дисциплина (модуль):	Генетика
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	2
5. Учебная цель: ознакомить с молекулярными основами патогенеза наиболее распространенных моногенных заболеваний (наследственных дисплазий соединительной ткани, наследственных болезней обмена, муковисцидоза, спинальной мышечной атрофии, миодистрофии Дюшенна/Беккера).	
6. Объем повторной информации (в минутах):	15
Объем новой информации (в минутах):	75
7. План лекции, последовательность ее изложения:	
<ol style="list-style-type: none"> 1. Наследственные дисплазии соединительной ткани как пример аутосомно-доминантного наследования. Коллагены и коллагеновые гены. Несовершенный остеогенез. Клинический полиморфизм хондродисплазий, обусловленных мутациями в гене мажорного хрящевого коллагена II типа. 2. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность синдрома Элерса-Данло. Дистрофический и атрофический буллезный эпидермолиз, обусловленный мутациями в генах коллагенов VII и XVII типов. 3. Клинический полиморфизм синдрома Марфана. Наследственные фибриллинопатии. Нейрофиброматоз. 	
8. Иллюстрационные материалы:	полностью иллюстрированная лекция в виде презентации в программе Microsoft PowerPoint.
9. Литература для проработки:	
<ol style="list-style-type: none"> 1. Наглядная медицинская генетика / Притчард Д.Дж., Корф Б.Р.; Пер. с англ.; Под ред. Е.С. Ворониной – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, 304 с. 2. В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. – 400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл. 2. Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы / Под ред. М.Р. Спейчера, С.Е. Антонаракиса, А.Г. Мотулски; Пер. с англ. Латыпов А.Ш. и др.; Под ред. В.С. Баранова, Т. К. Кашеевой – Издательство Н-Л. - 2013, 1056 с. 	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №7

1. Тема:	Моногенные болезни (часть 2)
2. Дисциплина (модуль):	Генетика
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	2
5. Учебная цель: ознакомить с молекулярными основами патогенеза наиболее распространенных моногенных заболеваний	
6. Объем повторной информации (в минутах):	15
Объем новой информации (в минутах):	75
7. План лекции, последовательность ее изложения:	
<ol style="list-style-type: none"> 1. Наследственные болезни обмена как пример аутосомно-рецессивного наследования. Фенилкетонурия, неонатальный скрининг, лечение. Молекулярная диагностика мутаций в гене <i>PAH</i>. 2. Муковисцидоз Структура гена муковисцидоза. Молекулярный патогенез муковисцидоза. Мутации в гене <i>CFTR</i> и их связь с клиническими проявлениями заболевания. 3. Проксимальная спинальная мышечная атрофия. Молекулярные основы этиологии заболевания. 	

<p>Мутации в генах <i>SMN1</i> и <i>SMN2</i>. Подходы к лечению спинальной мышечной атрофии.</p> <p>4. Миодистрофия Дюшенна/Беккера как пример X-сцепленного рецессивного наследования. Структура дистрофина. Диагностика делеций в гене <i>DMD</i>.</p> <p>Заключение.</p>
<p>8. Иллюстрационные материалы: полностью иллюстрированная лекция в виде презентации в программе Microsoft PowerPoint.</p>
<p>9. Литература для проработки:</p> <p>1. Наглядная медицинская генетика / Притчард Д.Дж., Корф Б.Р.; Пер. с англ.; Под ред. Е.С. Ворониной – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, 304 с.</p> <p>2. В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. – 400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл.</p> <p>2. Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы /Под ред. М.Р. Спейчера, С.Е. Антонаракиса, А.Г. Мотулски; Пер. с англ. Латыпов А.Ш. и др.; Под ред. В.С. Баранова, Т. К. Кащеевой – Издательство Н-Л. - 2013, 1056 с.</p>

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №8

1. Тема:	Мультифакториальные заболевания
2. Дисциплина (модуль):	Генетика
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	2
5. Учебная цель: ознакомить с молекулярными основами патогенеза наиболее распространенных хронических заболеваний	
6. Объем повторной информации (в минутах):	15
Объем новой информации (в минутах):	75
7. План лекции, последовательность ее изложения:	<p>1. Особенности мультифакториальной наследственности</p> <p>2. Генетическая предрасположенность к наиболее распространенным хроническим заболеваниям</p>
8. Иллюстрационные материалы: полностью иллюстрированная лекция в виде презентации в программе Microsoft PowerPoint.	
9. Литература для проработки:	<p>1. Наглядная медицинская генетика / Притчард Д.Дж., Корф Б.Р.; Пер. с англ.; Под ред. Е.С. Ворониной – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, 304 с.</p> <p>2. В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. – 400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл.</p> <p>2. Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы /Под ред. М.Р. Спейчера, С.Е. Антонаракиса, А.Г. Мотулски; Пер. с англ. Латыпов А.Ш. и др.; Под ред. В.С. Баранова, Т. К. Кащеевой – Издательство Н-Л. - 2013, 1056 с.</p>

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №9

1. Тема:	Генетика в неврологии и психиатрии
2. Дисциплина (модуль):	Генетика
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	2
5. Учебная цель: ознакомить с молекулярными основами патогенеза наследственных заболеваний нервной системы и принципами их патогенетической классификации	
6. Объем повторной информации (в минутах):	15
Объем новой информации (в минутах):	75
7. План лекции, последовательность ее изложения:	<p>Часть первая.</p> <p>1. Общая характеристика наследственных болезней нервной системы.</p> <p>2. Болезни экспансии. Синдром Мартина-Белл. Миотоническая дистрофия. Атаксия Фридрейха. Нейродегенеративные заболевания, обусловленные экспансией САG-повторов (спиноцеребеллярные атаксии, хорея Гентингтона, спинально-бульбарная амиотрофия Кеннеди)</p> <p>3. Конформационные болезни мозга. Болезни Альцгеймера и Паркинсона, прионные болезни, синдромы паркинсонизма.</p>

<p>Часть вторая</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Наследственные каналопатии. Миотонии и периодические параличи. Моногенные формы идиопатической эпилепсии и мигрени. 2. Клиническая и патогенетическая классификация наследственных болезней мышц. Сарколеммные миопатии (дистрофинопатии, саркогликанопатии, дистрогликанопатии, кавеолинопатии и др.). Матриксные миопатии (мерозин-дефицитная, миопатия Бетлема, Ульриха и др.). Ламинаопатии (миодистрофия Эмери-Дрейфуса и др.) Саркомерные миопатии (немалиновая и др.). 3. Наследственные формы неспецифической умственной отсталости. Синдром Веста. <p>Заключение.</p>
<p>8. Иллюстрационные материалы: полностью иллюстрированная лекция в виде презентации в программе Microsoft PowerPoint.</p>
<p>9. Литература для проработки:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Наглядная медицинская генетика / Притчард Д.Дж., Корф Б.Р.; Пер. с англ.; Под ред. Е.С. Ворониной – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, 304 с. 2. В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. – 400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл. 3. Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы / Под ред. М.Р. Спейчера, С.Е. Антонаракиса, А.Г. Мотулски; Пер. с англ. Латыпов А.Ш. и др.; Под ред. В.С. Баранова, Т. К. Кащеевой – Издательство Н-Л. - 2013, 1056 с.

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №10

1. Тема:	Наследственные офтальмопатии
2. Дисциплина (модуль):	Генетика
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	2
5. Учебная цель: ознакомить с молекулярными основами патогенеза наследственных болезней органа зрения и принципами их патогенетической классификации	
6. Объем повторной информации (в минутах):	5
Объем новой информации (в минутах):	85
7. План лекции, последовательность ее изложения:	<p>Часть первая.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Общая характеристика наследственных офтальмопатий. 2. Синдромальные офтальмопатии. Синдром Ушера. Глазокожный альбинизм. 3. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность наследственных ретинопатий (врожденный амавроз Лебера, дистрофия колбочек и палочек, пигментный ретинит, макулярная дегенерация сетчатки, ночная и цветовая слепота). <p>Часть вторая</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Роль нарушений фототрансдукции, цилиарной дисфункции, организации цитоскелета и межклеточных взаимодействий в патогенезе наследственных ретинопатий. 2. Атрофия зрительного нерва Лебера. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность наследственной дистрофии роговицы глаза. 3. Роль дефектов белков внеклеточного матрикса и нарушений морфогенеза органа зрения в патогенезе офтальмопатий, затрагивающих основные структуры глазного яблока. <p>Заключение.</p>
8. Иллюстрационные материалы:	полностью иллюстрированная лекция в виде презентации мультимедиа в программе Microsoft PowerPoint.
9. Литература для проработки:	<ol style="list-style-type: none"> 1. Наглядная медицинская генетика / Притчард Д.Дж., Корф Б.Р.; Пер. с англ.; Под ред. Е.С. Ворониной – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, 304 с. 2. В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. – 400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл. 3. Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы / Под ред. М.Р. Спейчера, С.Е. Антонаракиса, А.Г. Мотулски; Пер. с англ. Латыпов А.Ш. и др.; Под ред. В.С. Баранова, Т. К. Кащеевой – Издательство Н-Л. - 2013, 1056 с.

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №11

1. Тема:	Современная теория канцерогенеза
2. Дисциплина (модуль):	Генетика
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	2
5. Учебная цель: ознакомление аспирантов с современными воззрениями на этиологию и патогенез онкологических заболеваний	
6. Объем повторной информации (в минутах):	60
Объем новой информации (в минутах):	30
7. План лекции, последовательность ее изложения: 1) эволюция представлений о возникновении рака; 2) современная теория канцерогенеза; 3) свойства опухолевых клеток, отличающие их от нормальных; 4) вирусный канцерогенез у человека; 5) наследственные опухолевые синдромы; 6) опухоли детского возраста; 7) новые подходы к лечению злокачественных опухолей	
8. Иллюстрационные материалы: слайды презентации Powerpoint	
9. Литература для проработки:	
1. Наглядная медицинская генетика / Притчард Д.Дж., Корф Б.Р.; Пер. с англ.; Под ред. Е.С. Ворониной – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, 304 с.	
2. В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. – 400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл.	
3. Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы / Под ред. М.Р. Спейчера, С.Е. Антонаракиса, А.Г. Мотулски; Пер. с англ. Латыпов А.Ш. и др.; Под ред. В.С. Баранова, Т. К. Кащеевой – Издательство Н-Л. - 2013, 1056 с.	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №12

1. Тема:	Наследственные опухолевые синдромы
2. Дисциплина (модуль):	Генетика
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	2
5. Учебная цель: изучить генетические синдромы, ассоциированные с развитием новообразований	
6. Объем повторной информации (в минутах):	60
Объем новой информации (в минутах):	30
7. План лекции, последовательность ее изложения: 1) наследственный рак молочной железы и яичников (этиология, клиника, скрининг); 2) синдром Линча; 3) наследственные полипозы; 4) синдромы множественных эндокринных неоплазий; 5) другие синдромы, ассоциированные с высоким риском развития новообразований	
8. Иллюстрационные материалы: слайды презентации Powerpoint	
9. Литература для проработки:	
1. Наглядная медицинская генетика / Притчард Д.Дж., Корф Б.Р.; Пер. с англ.; Под ред. Е.С. Ворониной – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, 304 с.	
2. В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. – 400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл.	
3. Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы / Под ред. М.Р. Спейчера, С.Е. Антонаракиса, А.Г. Мотулски; Пер. с англ. Латыпов А.Ш. и др.; Под ред. В.С. Баранова, Т. К. Кащеевой – Издательство Н-Л. - 2013, 1056 с.	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №13

1. Тема:	Высокопроизводительные методы ДНК-анализа
2. Дисциплина (модуль):	Генетика
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	2
5. Учебная цель: ознакомление с высокопроизводительными методами анализа ДНК, РНК	
6. Объем повторной информации (в минутах):	60
Объем новой информации (в минутах):	30

<p>7. План лекции, последовательность ее изложения: 1) ДНК-микрочипы; 2) секвенирование нового поколения: принципы, разновидности; 3) высокопроизводительное секвенирование ДНК: полногеномное, полноэкзомное, таргетное, ампликонное; 4) РНК-секвенирование; 5) анализ метилома; 6) принципы биоинформатического анализа; 7) клиническая интерпретация данных высокопроизводительных методов анализа. Подходы к определению патогенности обнаруженных вариантов</p>
<p>8. Иллюстрационные материалы: слайды презентации Powerpoint</p>
<p>9. Литература для проработки:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Наглядная медицинская генетика / Притчард Д.Дж., Корф Б.Р.; Пер. с англ.; Под ред. Е.С. Ворониной – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, 304 с. 2. В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. – 400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл. 3. Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы / Под ред. М.Р. Спейчера, С.Е. Антонаракиса, А.Г. Мотулски; Пер. с англ. Латыпов А.Ш. и др.; Под ред. В.С. Баранова, Т. К. Кашеевой – Издательство Н-Л. - 2013, 1056 с.

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №14

1. Тема:	Генетика развития. Тератогенез. Врожденные пороки развития.
2. Дисциплина (модуль):	Генетика
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	2
5. Учебная цель:	ознакомление с основными принципами биологии развития, клеточными и молекулярными механизмами развития, причинами врожденных пороков
6. Объем повторной информации (в минутах):	60
Объем новой информации (в минутах):	30
7. План лекции, последовательность ее изложения:	1) основные положения биологии развития; 2) клеточные и молекулярные основы развития; 3) эмбриогенез; 4) пороки развития
8. Иллюстрационные материалы:	слайды презентации Powerpoint
9. Литература для проработки:	<ol style="list-style-type: none"> 1. Наглядная медицинская генетика / Притчард Д.Дж., Корф Б.Р.; Пер. с англ.; Под ред. Е.С. Ворониной – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, 304 с. 2. В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. – 400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл. 3. Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы / Под ред. М.Р. Спейчера, С.Е. Антонаракиса, А.Г. Мотулски; Пер. с англ. Латыпов А.Ш. и др.; Под ред. В.С. Баранова, Т. К. Кашеевой – Издательство Н-Л. - 2013, 1056 с.

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №15

1. Тема:	Иммуногенетика
2. Дисциплина (модуль):	Генетика
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	2
5. Учебная цель:	ознакомление с разновидностями врожденных дефектов иммунитета
6. Объем повторной информации (в минутах):	60
Объем новой информации (в минутах):	30
7. План лекции, последовательность ее изложения:	Первичные иммунодефициты: разновидности, генетические причины, подходы к терапии
8. Иллюстрационные материалы:	слайды презентации Powerpoint
9. Литература для проработки:	<ol style="list-style-type: none"> 1. Наглядная медицинская генетика / Притчард Д.Дж., Корф Б.Р.; Пер. с англ.; Под ред. Е.С. Ворониной – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, 304 с. 2. В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. – 400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл. 3. Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы / Под ред. М.Р. Спейчера,

С.Е. Антонаракиса, А.Г. Мотулски; Пер. с англ. Латыпов А.Ш. и др.; Под ред. В.С. Баранова, Т. К. Кашцевой – Издательство Н-Л. - 2013, 1056 с.

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №16

1. Тема:	Пренатальная диагностика врожденных и наследственных болезней	
2. Дисциплина (модуль):	Генетика	
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	2	
5. Учебная цель:	ознакомить аспирантов с принципами профилактики врожденной и наследственной патологии, дать представление об основных методах пренатальной диагностики моногенных и хромосомных болезней.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	5	
Объем новой информации (в минутах):	85	
7. План лекции, последовательность ее изложения:	<ol style="list-style-type: none"> 1. Введение. Определение генетического груза в популяции. Классификация наследственных болезней человека. Виды профилактики наследственной патологии. Историческая справка о развитии методов пренатальной диагностики врожденных и наследственных болезней. 2. Периконцепционная профилактика врожденной и наследственной патологии. 3. Пренатальная диагностика как совокупность методов оценки состояния плода. 4. Пренатальные скринирующие программы (цитогенетический, биохимический, иммунологический, ультразвуковой скрининги, скрининг на моногенные болезни). 5. Инвазивная пренатальная диагностика (методы получения плодного биологического материала и методы лабораторной диагностики). Показания для инвазивной пренатальной диагностики. Алгоритмы проведения пренатальной диагностики хромосомных и моногенных болезней. 6. Предимплантационная генетическая диагностика. 7. Перспективные направления в развитии методов пренатальной диагностики наследственных болезней. 	
8. Иллюстрационные материалы:	полностью иллюстрированная лекция в виде презентации мультимедиа в программе Microsoft PowerPoint.	
1. Литература для проработки:	<ol style="list-style-type: none"> 1. Наглядная медицинская генетика / Притчард Д.Дж., Корф Б.Р.; Пер. с англ.; Под ред. Е.С. Ворониной – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, 304 с. 2. В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. – 400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл. 3. Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы / Под ред. М.Р. Спейчера, С.Е. Антонаракиса, А.Г. Мотулски; Пер. с англ. Латыпов А.Ш. и др.; Под ред. В.С. Баранова, Т. К. Кашцевой – Издательство Н-Л. - 2013, 1056 с. 	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №17

1. Тема:	Современные подходы к терапии наследственных новообразований	
2. Дисциплина (модуль):	Генетика	
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	2	
5. Учебная цель:	ознакомление аспирантов с современным состоянием проблемы лечения генетических заболеваний	
6. Объем повторной информации (в минутах):	60	
Объем новой информации (в минутах):	30	
7. План лекции, последовательность ее изложения:	<ol style="list-style-type: none"> 1) врожденные, наследственные и семейные заболевания: проблема терминологии; 2) симптоматическое лечение наследственных болезней; 3) патогенетическое лечение; 4) этиотропное лечение (генотерапия); 5) редкие (орфанные) заболевания: экономические и этические аспекты 	
8. Иллюстрационные материалы:	слайды презентации Powerpoint: фотографии больных, схемы, иллюстрирующие подходы к терапии	
9. Литература для проработки:		

1. Наглядная медицинская генетика / Притчард Д.Дж., Корф Б.Р.; Пер. с англ.; Под ред. Е.С. Ворониной – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, 304 с.
2. В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. – 400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл.
3. Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы / Под ред. М.Р. Спейчера, С.Е. Антонаракиса, А.Г. Мотулски; Пер. с англ. Латышов А.Ш. и др.; Под ред. В.С. Баранова, Т. К. Кашеевой – Издательство Н-Л. - 2013, 1056 с.

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №18

1. Тема:	Обзор главных событий в генетике человека и медицинской генетике в текущем году	
2. Дисциплина (модуль):	Генетика	
3. Группа научных специальностей:	Биологические науки, 1.5.	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	2	
5. Учебная цель:	ознакомление аспирантов с новыми исследованиями в области генетики человека и медицинской генетики в текущем году	
6. Объем повторной информации (в минутах):	60	
Объем новой информации (в минутах):	30	
7. План лекции, последовательность ее изложения:	Обзор наиболее значимых публикаций по генетике человека в ведущих мировых изданиях (Nature Genetics, Nature Medicine, Lancet, Cell, Science и др.)	
8. Иллюстрационные материалы:	слайды презентации Powerpoint: фотографии больных, схемы, иллюстрирующие подходы к терапии	
9. Литература для проработки:	<ol style="list-style-type: none"> 1. https://www.nature.com/ng/ 2. https://www.nature.com/nm/ 3. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/ 	

10.3. Методические указания (рекомендации, материалы) преподавателю

В начале каждого тематического модуля определяется цель, которая должна быть достигнута в результате освоения модуля. Ключевым положением конечной цели модуля является формирование умения решать профессиональные задачи по теме модуля на основе анализа данных о патологическом процессе, болезни, пациенте.

На следующем этапе изучения модуля проводится оценка уровня исходной подготовки обучающихся по теме модуля с использованием тематических тестов. При необходимости (с учетом результатов тестового контроля) проводится коррекция знаний и дополнение информации.

По основным проблемным теоретическим вопросам темы модуля организуется дискуссия учащимися с участием и под руководством преподавателя. Дискуссия имеет целью определение и коррекцию уровня подготовки обучающихся по теме модуля, а также оценку их умения пользоваться учебным материалом. Дискуссия не должна превышать 30% всего времени модуля.

Для формирования у обучающихся умения проводить анализ данных о врожденной или наследственной патологии аспиранты самостоятельно (возможно в малых группах по 2-3 человека) под контролем преподавателя, решают ситуационные задачи и/или проводят исследования (молекулярно-генетические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические). Работа аспиранта в малой группе формирует у него чувство коллективизма и коммуникабельность.

Алгоритм работы при решении профессиональных задач предполагает проведение анализа конкретных сведений о форме патологии, результатах экспериментов или о пациенте. При этом дается характеристика причин и условий, вызывающих заболевание или патологический процесс; ключевых звеньев их молекулярного патогенеза, проявлений и механизмов их развития, исходов патологии.

Учебные лаборатории оборудованы проекционной и мультимедийной аппаратурой, иллюстративными материалами, видеофильмами, тематическими таблицами, прочими материалами.

Учебные лаборатории и специализированные классы для исследовательской работы аспирантов с оборудованием, приборами (оборудование для молекулярно-генетического,

цитогенетического анализа) соответствуют номенклатуре типового учебного оборудования кафедры общей и молекулярной медицинской генетики.

Формы и методика базисного, текущего и итогового контроля

Контроль и коррекция усвоения материала модуля проводятся на основе оценки преподавателем результатов индивидуального самостоятельного решения обучающимися ситуационных задач. Такой подход позволяет достигнуть главную цель базового курса дисциплины и курса генетики – сформировать основы рационального мышления и эффективного действия будущего генетика-исследователя.

Каждый модуль заканчивается кратким заключением преподавателя (или, по его поручению обучающимся). В заключении обращается внимание на ключевые положения тематического модуля, типичные ошибки или трудности, возникающие при анализе данных и решении профессиональных задач. Преподаватель даёт рекомендации по их предотвращению и/или преодолению.

Критерии оценивания знаний аспирантов по учебной дисциплине

Оценивание знаний аспирантов определяется оценками «отлично», «хорошо», «удовлетворительно», «неудовлетворительно».

Оценка «отлично» ставится за ответ, в котором предложены различные подходы к решению существующих проблем, выявляется и доказывается фактическими примерами своя педагогическая позиция, ответ отличается осознанностью, изложение учебного материала носит системный характер, содержит чёткую, логическую структуру.

Оценка «хорошо» ставится за ответ, в котором рассмотрены различные подходы к решению существующих психолого-педагогических проблем, но их анализ не является достаточно полным, собственная педагогическая позиция отвечающего обоснована, но не всё в ответе доказательно, изложение учебного материала не всегда носит системный характер, иногда нарушается логика ответа.

Оценка «удовлетворительно» обозначает освещение содержания учебного материала в пределах программы без достаточной аргументации, нечётко определена собственная педагогическая позиция, отношение к педагогическим проблемам, отсутствует системный характер в изложении учебного материала, нарушена логика ответа.

Оценка «неудовлетворительно» предполагает случай, когда ответ свидетельствует об отсутствии знаний учебной программы по предложенным разделам дисциплины, наблюдаются серьёзные фактические ошибки в теоретическом материале и в логике ответа.

11. ПЕРЕЧЕНЬ МЕТОДИЧЕСКИХ УКАЗАНИЙ ОБУЧАЕМЫМ ДЛЯ РАЗЛИЧНЫХ ФОРМ УЧЕБНЫХ ЗАНЯТИЙ

Методические указания к семинарским (практическим) занятиям

По основным проблемным теоретическим вопросам темы модуля обучающимися организуется дискуссия с участием и под руководством преподавателя. Дискуссия имеет целью определение и коррекцию уровня подготовки учащихся по теме модуля, а также оценку их умения пользоваться учебным материалом. Дискуссия не должна превышать 30% всего времени модуля.

Для формирования у обучающихся умения проводить анализ данных о патологическом процессе или заболевании аспиранты самостоятельно (возможно в малых группах по 2-3 человека) под контролем преподавателя, решают ситуационные задачи и/или проводят исследования. Работа аспиранта в малой группе формирует у него чувство коллективизма и коммуникабельность.

Алгоритм работы при решении профессиональных задач предполагает проведение анализа конкретных сведений о форме патологии, результатах экспериментов или о пациенте. При этом дается характеристика причин и условий, вызывающих заболевание или патологический процесс; ключевых звеньев их патогенеза, проявлений и механизмов их развития, исходов патологии.

Учебные лаборатории оборудованы проекционной и мультимедийной аппаратурой, иллюстративными материалами, видеофильмами, тематическими таблицами, прочими материалами.

Учебные лаборатории и специализированные классы для исследовательской работы аспирантов с оборудованием, приборами (оборудование для молекулярно-генетического,

цитогенетического анализа) соответствуют номенклатуре типового учебного оборудования кафедр медицинской генетики.

В процессе учебных модулей аспиранты самостоятельно под руководством преподавателя могут проводить экспериментальные исследования, протоколировать и проводить анализ полученных результатов; изучать готовые препараты, данные гемограмм, электрокардиограмм, результаты функциональных проб, биохимических анализов и др., проводить их анализ, формулировать по ним заключение. К экспериментам аспиранты допускаются после ознакомления с основными требованиями, предъявляемыми к медико-биологическому эксперименту, которое проводится на первом учебном модуле. Аспирантов знакомят с приемами работы с животными и техникой безопасности: проведением процедур различного рода, включая методы обезболивания животных и их эвтаназии

К самостоятельной работе обучающихся относится конспектирование первоисточников и другой учебной литературы, проработка учебного материала по конспектам, учебной и научной литературе, изучение учебного материала, перенесенного с аудиторных занятий на самостоятельную проработку, написание рефератов, выполнение расчетно-графических домашних заданий, решение задач и упражнений, подготовка к зачетам и экзаменам, выполнение переводов с иностранных языков и другие виды самостоятельной работы.

Самостоятельная работа аспиранта при написании обзоров научной литературы и/или рефератов способствует формированию способности анализировать медицинские и социальные проблемы, умение использовать результаты естественнонаучных, медико-биологических и клинических наук в профессиональной и социальной деятельности.

Самостоятельная работа аспирантов подразумевает подготовку к практическим занятиям и включает изучение специальной литературы по теме (рекомендованные учебники, методические пособия, ознакомление с материалами, опубликованными в монографиях, специализированных журналах, на рекомендованных медицинских сайтах).

12. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ

Учебные лаборатории оборудованы проекционной и мультимедийной аппаратурой, иллюстративными материалами, видеофильмами, тематическими таблицами, прочими материалами.

Учебные лаборатории и специализированные классы для исследовательской работы аспирантов с оборудованием, приборами (оборудование для молекулярно-генетического, цитогенетического анализа) соответствуют номенклатуре типового учебного оборудования кафедр медицинской генетики.

Сведения об оснащённости образовательного процесса специализированным и лабораторным оборудованием

Наименование специализированных аудиторий и лабораторий	Перечень оборудования		Примечание
	Необходимо	Фактическое наличие	
Ауд. № 1 «Лекционная аудитория»		1. Доска - 1 2. Мультимедиа-проектор - 1 3. Компьютер - 1	Мультимедийный комплекс используются для иллюстрации лекционного материала
Ауд. № 2 «Класс для практических занятий»		1. Доска - 1 2. Компьютер - 1 3. Микроскопы - 10 4. Наборы инструментов и реактивов в соответствии с методическими указаниями по выполнению практических работ - 10	Программное обеспечение: MS Office, тестовая программа с банком заданий по дисциплине «генетика», библиотека кафедры для самостоятельного изучения по дисциплине «генетика», компьютер с выходом в сеть «Интернет»
Ауд. №3 «Лаборатория-1»		- лабораторный стол – 2 шт.; - микродозаторы различных объемов – 5 шт.; - одноразовые наконечники для дозаторов; - термоциклер для ПЦР в	В соответствии с тематическим планом практического занятия проводится демонстрация методик, а также элементы лабораторных работ.

		режиме реального времени – 1 шт.; -морозильная камера – 1 шт.; -штативы лабораторные – 3шт.; -микроцентрифуга – 1 шт.; - вортекс – 1 шт.; - набор реагентов для ПЦР.	Проведение работ с использованием перечисленного оборудования возможно на учебной базе кафедры в лаборатории молекулярной онкологии НИИ онкологии им. Н.Н. Петрова
Ауд. №4 «Лаборатория - 2»		- секвенатор; - система для массивного параллельного секвенирования; - сервер; - программное обеспечение для анализа данных; - система для цифровой ПЦР; - архив протоколов и результатов ПЦР.	Данное оборудование доступно только на учебной базе кафедры в лаборатории молекулярной онкологии и используется с демонстрационными целями в соответствии с тематическим планом практического занятия.

13. ПЕРЕЧЕНЬ УЧЕБНИКОВ И УЧЕБНЫХ ПОСОБИЙ, ИЗДАНЫХ СОТРУДНИКАМИ КАФЕДРЫ ПО ДИСЦИПЛИНЕ (МОДУЛЮ) «ГЕНЕТИКА»

	Название (кол-во стр. или печ. лист.)	Автор(ы)	Год издания	Издательство	Примечание
1.	Клиническая генетика: учебник. (400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл.)	В.Н. Горбунова Д.Л. Стрекалов Е.Н. Суспицын Е.Н. Имянитов	2015	Фолиант	Учебник
2.	Молекулярно-генетические основы патогенеза моногенных и многофакторных сердечно-сосудистых заболеваний (32 с.)	Д.Л. Стрекалов	2017	СПБГПМУ	Учебное пособие
3.	Генетика человека с основами медицинской генетики (240 с.)	В.Н. Горбунова	2012	Издательский центр «Академия»	Учебник для студентов учреждений среднего профессионального образования
4.	Генетика в практике врача (456 с.)	В.Н. Горбунова О.П. Романенко	2013	Фолиант	
5.	Генетика в практике педиатра (288 с.)	В.Г. Вахарловский О.П. Романенко В.Н. Горбунова	2009	Феникс	Руководство для врачей
6.	Медицинская генетика	В.Н. Горбунова	-	-	Электронная версия, сайт кафедры
7.	Применение методов молекулярной диагностики в клинической практике. Методические указания для студентов.	Е.Н. Суспицын	2014	-	Электронная версия, сайт кафедры
8.	Применение молекулярных технологий нового поколения в медицинской генетике. Научно-образовательный курс.	Е.Н. Суспицын А.П. Соколенко	2013	-	Электронная версия, сайт кафедры
9.	Введение в молекулярную медицину. Лекции в Политехническом	В.Н. Горбунова С.Н. Пчелина А.Л. Шварцман	2010	Издательство Политехнического университета	
10.	Наследственные опухолевые синдромы (17 с.) / Глава в издании «Наследственные болезни. Национальное руководство»	Е.Н. Имянитов	2012	ГЭОТАР-Медиа	
11.	Генетические заболевания. Краткий справочник (215 с.)	Е.Н. Суспицын Д.Л. Стрекалов Г.А. Янус Е.Н. Имянитов	2015	Издательский дом МАПО	
12.	Что нужно знать о наследственном раке молочной железы и яичника	А.П. Соколенко А.Г. Иевлева Е.Н. Имянитов	2016	Эко-Вектор	

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра общей и молекулярной медицинской генетики

**ПЕРЕЧЕНЬ ЛИЦЕНЗИОННОГО ПРОГРАММНОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ
на 2023 – 2024 учебный год**

По дисциплине	<u>«Генетика»</u> (наименование дисциплины (модуля))
Для специальности	<u>Генетика 1.5.7.</u> (наименование и шифр научной специальности)

1. Windows Sarver Standard 2012 Russian OLP NL Academic Edition 2 Proc.
2. Windows Remote Desktop Services CAL 2012 Russian OLP NL Academic Edition Device CAL (10 шт.).
3. Desktop School ALNG Lic SAPk MVL A Faculty (300 шт.).
4. Dream Spark Premium Electronic Software Delivery (1 year) Renewal (1 шт.).
5. Dr. Web Desktop Security Suite Комплексная защита с централизованным управлением – 450 лицензий.
6. Dr. Web Desktop Security Suite Антивирус с централизованным управлением – 15 серверных лицензий.
7. Lync Server 2013 Russian OLP NL Academic Edition. Срок действия лицензии: бессрочно.
8. Lync Server Enterprise CAL 2013 Single OLP NL Academic Edition Device Cal (20 шт.). Срок действия лицензии: бессрочно.
9. ABBYY Fine Reader 11 Professional Edition Full Academic (10 шт.). Срок действия лицензии: бессрочно.
10. ABBYY Fine Reader 11 Professional Edition Full Academic (20 шт.). Срок действия лицензии: бессрочно.
11. ABBYY Fine Reader 12 Professional Edition Full Academic (10 шт.). Срок действия лицензии: бессрочно.
12. Chem Office Professional Academic Edition. Срок действия лицензии: бессрочно.
13. Chem Craft Windows Academic license (10 шт.). Срок действия лицензии: бессрочно.
14. Chem Bio Office Ultra Academic Edition. Срок действия лицензии: бессрочно.
15. Statistica Base for Windows v.12 English / v. 10 Russian Academic (25 шт.). Срок действия лицензии: бессрочно.
16. Программный продукт «Система автоматизации библиотек ИРБИС 64» Срок действия лицензии: бессрочно.
17. Программное обеспечение «АнтиПлагиат» с 07.07.2023 г. по 06.07.2024 г.

КАРТА ОБЕСПЕЧЕННОСТИ УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЙ ЛИТЕРАТУРОЙ

По дисциплине (модулю) «Генетика»

По группе научных специальностей 1.5. Биологические науки

на 2023-2024 учебный год

Список литературы	Кол-во экземпляров	Кол-во экз. на одного обучающегося
<p><u>Основная</u></p> <p>1. Медицинская генетика: национальное руководство [Электронный ресурс]/под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. Серия "Национальные руководства" Режим доступа: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970463079.html</p> <p>2. Медицинская генетика: учебник/под ред. Н. П. Бочкова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с.: ил. Режим доступа: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html</p> <p>3. Наглядная медицинская генетика/Притчард Д.Дж., Корф Б.Р.; Пер. с англ.; Под ред. Е.С. Ворониной – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, 304 с.</p> <p>4. Стрекалов Д.Л. Молекулярно-генетические основы патогенеза моногенных и многофакторных сердечно-сосудистых заболеваний. – Учебное пособие. СПбГПМУ. – 2017. – 32 с.</p> <p>5. В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов. Клиническая генетика: учебник. СПб: Фолиант, 2015. – 400 с.: ил. + 8 с. цв. вкл.</p>	<p>ЭБС</p> <p>ЭБС</p> <p>ЭБС</p> <p>ЭБС</p> <p>ЭБС</p>	
<p><u>Дополнительная</u></p> <p>1. Математические аспекты генетики [Электронный ресурс]/Волобуев А.Н., Давыдкин И.Л., Колсанов А.В., Кудлай Д.А.</p> <p>2. Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы/под ред. М.Р. Спейчера, С.Е. Антонаракиса, А.Г. Мотулски; Пер. с англ. Латыпов А.Ш. и др.; Под ред. В.С. Баранова, Т. К. Кашеевой – Издательство Н</p>	<p>ЭБС</p> <p>ЭБС</p>	