

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

УТВЕРЖДЕНО

на заседании

Учебно-методического совета

«26» августа 2015 года,

протокол № 1

Проректор по учебной работе,
председатель Учебно-методического совета,
д.м.н., профессор Ю.С.Александрович

Проректор по научной работе,
д.м.н., профессор Р.А.Насыров

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

По дисциплине

«Генетика»

_____ (наименование дисциплины)

**По направлению
подготовки**

06.06.01 «Биологические науки»

_____ (код и наименование направления)

**По направленности
(профилю)
подготовки**

03.02.07 Генетика

**Уровень подготовки кадров высшей
квалификации
Аспирантура**

Кафедра:

Медицинской генетики

_____ (наименование кафедры)

Санкт-Петербург
2015

Рабочая программа учебной дисциплины «Генетика» по направлению подготовки «Биологические науки», код 06.06.01 составлен на основании ФГОС ВО по направлению подготовки 06.06.01 Биологические науки (уровень подготовки кадров высшей квалификации), утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от «30» «июля» 2014 г., №871 и учебного плана ГБОУ ВПО СПбГПМУ Минздрава России.

Разработчики рабочей программы:

Профессор, д.б.н. (должность, ученое звание, степень)	 (подпись)	В.Н. Горбунова (расшифровка)
Заведующий кафедрой, д.м.н., профессор (должность, ученое звание, степень)	 (подпись)	Е.Н. Имянитов (расшифровка)

Рабочая программа рассмотрена и одобрена на заседании кафедры

Медицинской генетики

« 8 » июня	название кафедры 20 15 г.,	протокол заседания № 7
Заведующий кафедрой	Медицинской генетики	
Д.м.н., профессор (должность, ученое звание, степень)	 (подпись)	Е.Н. Имянитов (расшифровка)

Рецензент

Коханенко Николай Юрьевич, д.м.н., профессор, заведующий кафедрой Факультетской хирургии ГБОУ ВПО СПб ГПМУ Минздрава России

Рецензент

Корженевская Марина Анатольевна, к.б.н., заведующая кафедрой Медицинской биологии и генетики ГБОУ ВПО ПСПбГМУ им. И.П. Павлова Минздрава России

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

УТВЕРЖДЕНО

на заседании
Учебно-методического совета
«26» апреля 2017 года,
протокол № 8

Проректор по учебной работе,
председатель Учебно-методического совета,
д.м.н., профессор В.И. Орел

СОГЛАСОВАНО

Проректор по научной работе,
д.м.н., профессор Р.А.Насыров

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

По дисциплине	«Генетика» <small>(наименование дисциплины)</small>
По направлению подготовки	06.06.01 «Биологические науки» <small>(код и наименование направления)</small>
	Уровень подготовки кадров высшей квалификации Аспирантура
Кафедра:	Медицинской генетики <small>(наименование кафедры)</small>

Санкт-Петербург, 2017

РЕЦЕНЗИЯ
на учебно-методический комплекс
дисциплины «генетика»
по направлению подготовки «Биологические науки» (уровень подготовки кадров высшей
квалификации), 06.06.01

Учебно-методический комплекс (УМК) дисциплины «генетика» по направлению подготовки «Биологические науки» (уровень подготовки кадров высшей квалификации), 06.06.01 обеспечивает реализацию требований федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по направлению подготовки 06.06.01 Биологические науки (уровень подготовки кадров высшей квалификации), утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от «30» «июля» 2014 г., № 871 и учебного плана ГБОУ ВПО СПбГПМУ Минздрава России.

Учебно-методический комплекс разработан сотрудниками кафедры медицинской генетики государственного бюджетного образовательного учреждения высшего профессионального образования «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации.

Учебно-методический комплекс включает в себя утвержденную рабочую программу дисциплины, карту обеспеченности дисциплины учебно-методической литературой, банк контрольных заданий и вопросов, перечень вопросов к зачету, перечень методических указаний преподавателям для различных форм учебных занятий по дисциплине, перечень методических указаний обучаемым по изучению (освоению) дисциплины, материально-техническое обеспечение, инновации в преподавании, перечень учебников и учебных пособий, изданных сотрудниками кафедры по генетике.

Поставленные цели, задачи, содержание и ход учебного процесса в рамках освоения обучающимися программы аспирантуры адекватны требованиям федерального государственного образовательного стандарта высшего профессионального образования по направлению подготовки «Биологические науки». Рабочие программы дисциплин образовательной программы подготовки кадров высшей квалификации по направлению подготовки «Биологические науки» логичны и способствуют наилучшему усвоению содержания учебной программы. Учебный план обеспечивает планомерное изучение обучающимися необходимых знаний, умений и навыков в области генетики. Методические рекомендации по проведению практических занятий и лекций весьма полны и способствуют освоению обучающимися необходимых теоретических основ, умений и практических навыков для формирования и совершенствования профессиональных компетенций.

Представленный учебно-методический комплекс «Генетика» способствует качественной подготовке аспирантов и соответствует ФГОС ВО по направлению подготовки «Биологические науки».

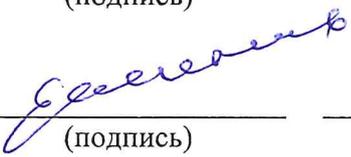
Рецензент
зав. кафедрой
медицинской биологии и генетики
ГБОУ ВПО СПбГПМУ им.
И. П. Павлова Минздрава России
д.м.н., доцент



М.А. Корженевская

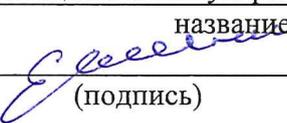
Рабочая программа по дисциплине «Генетика», специальность «Генетика», код 03.02.07 по направлению подготовки «Биологические науки», код 06.06.01, составлена на основании ФГОС ВО по направлению подготовки Биологические науки 06.06.01 (уровень подготовки кадров высшей квалификации), утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от «30» июля 2014 г., №871 и учебного плана ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России.

Разработчики рабочей программы:

Профессор, д.б.н. (должность, ученое звание, степень)	 (подпись)	В.Н. Горбунова (расшифровка)
Заведующий кафедрой, д.м.н., профессор, чл.-корр. РАН (должность, ученое звание, степень)	 (подпись)	Е.Н. Имянитов (расшифровка)

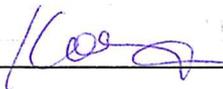
Рабочая программа рассмотрена и одобрена на заседании кафедры

Общей и молекулярной медицинской генетики

« 17 » апреля	название кафедры 20 17 г.,	протокол заседания № 7
Заведующий кафедрой	Общей и молекулярной медицинской генетики	
Д.м.н., профессор, чл.-корр. РАН (должность, ученое звание, степень)	 (подпись)	название кафедры Е.Н. Имянитов (расшифровка)

Рецензенты:

Д.м.н., профессор,
заведующий
кафедрой
факультетской
хирургии ФГБОУ
ВО СПбГПМУ
Минздрава России


Коханенко Николай Юрьевич

К.б.н.,
заведующая
кафедрой
медицинской
биологии и генетики
ФГБОУ ВО ПСПбГМУ им. И.П. Павлова
Минздрава России


Корженевская Марина Анатольевна

РЕЦЕНЗИЯ
на рабочую программу
по дисциплине «генетика»
по направлению подготовки «биологические науки», код 06.06.01

Рабочая программа разработана сотрудниками кафедры общей и молекулярной медицинской генетики федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации.

Рабочая программа (РП) по дисциплине «генетика» отвечает требованиям ФГОС ВО по направлению подготовки 06.06.01 Биологические науки (уровень подготовки кадров высшей квалификации), утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от «30» «июля» 2014 г., № 871 и учебного плана ФГБОУ ВО СПбГМУ Минздрава России.

Рабочая программа включает в себя тематический план дисциплины, карту обеспеченности дисциплины учебно-методической литературой, банк контрольных заданий и вопросов, перечень вопросов к зачету, перечень методических указаний преподавателям для различных форм учебных занятий по дисциплине, перечень методических указаний обучаемым по изучению (освоению) дисциплины, материально-техническое обеспечение, инновации в преподавании, перечень учебников и учебных пособий, изданных сотрудниками кафедры, по генетике.

В представленных материалах в рамках компетентностного подхода внятно изложены цели и задачи изучения дисциплины. Требования к результатам освоения дисциплины закономерно вытекают из поставленных целей и задач. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы адекватны учебному плану. Тематический план логичен, изложение материала последовательно. Контрольные задания и вопросы соответствуют рассмотренным темам, соответствуют задаче проверки качества усвоения обучающимися учебного материала. Методические рекомендации по проведению практических занятий и по организации самостоятельной работы обучающихся целесообразны и способствуют освоению обучающимися теоретических основ, умений и практических навыков для формирования и совершенствования профессиональных компетенций.

Представленная рабочая программа по дисциплине «генетика» способствует качественной подготовке аспирантов и реализует ФГОС ВО по направлению подготовки «биологические науки».

Рецензент

Заведующий кафедрой факультетской хирургии
им. профессора А.А. Русанова
ФГБОУ ВО СПбГМУ Минздрава России
д.м.н., профессор

 Н.Ю. Коханенко





04 17 г.

1. ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ДИСЦИПЛИНЫ.

Цель изучения дисциплины. В рамках универсальных (УК), общепрофессиональных (ОПК) и профессиональных компетенций (ПК) сформировать у обучающихся способность к самостоятельной 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, понимание природы наследственных моногенных и полигенных (мультифакториальных) заболеваний, причин широкого клинического полиморфизма этиологически единых 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 принципов взаимодействия медико-генетической службы со всеми службами практического здравоохранения и показаний для организации потока больных;
- 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 ООП ПОДГОТОВКИ КАДРОВ ВЫСШЕЙ КВАЛИФИКАЦИИ

Дисциплина входит в раздел обязательные дисциплины.

Знания, умения и компетенции, приобретаемые обучающимися после освоения содержания дисциплины, будут использоваться для успешной профессиональной деятельности.

3. ТРЕБОВАНИЯ К УРОВНЮ ОСВОЕНИЯ СОДЕРЖАНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (КОМПЕТЕНЦИИ ОБУЧАЮЩЕГОСЯ, ФОРМИРУЕМЫЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ)

3.1. Выпускник, освоивший программу дисциплины, должен обладать следующими универсальными компетенциями:

- способностью к критическому анализу и оценке современных научных достижений, генерированию новых идей при решении исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях (*УК-1*);
- способностью проектировать и осуществлять комплексные исследования, в том числе междисциплинарные, на основе целостного системного научного

мировоззрения с использованием знаний в области истории и философии науки (УК-2);

- готовностью участвовать в работе российских и международных исследовательских коллективов по решению научных и научно-образовательных задач (УК-3);
- готовностью использовать современные методы и технологии научной коммуникации на государственном и иностранном языках (УК-4);
- способностью планировать и решать задачи собственного профессионального и личностного развития (УК-5).

3.2. Выпускник, освоивший программу дисциплины, должен обладать следующими общепрофессиональными компетенциями:

- способностью самостоятельно осуществлять научно-исследовательскую деятельность в соответствующей профессиональной области с использованием современных методов исследования и информационно-коммуникационных технологий (ОПК-1);
- готовностью к преподавательской деятельности по основным образовательным программам высшего образования (ОПК-2);

3.3. Выпускник, освоивший программу дисциплины должен обладать следующими профессиональными компетенциями:

- способностью самостоятельно осуществлять научно-исследовательскую деятельность в области биологических наук, анализировать научную литературу, формулировать цели и задачи исследования, уметь ориентироваться в современных информационно-коммуникационных технологиях (ПК-1);
- готовностью к использованию современных методов идентификации и описания биологического разнообразия на основе информационных технологий, статистической обработки данных, поиска необходимой информации в мировых базах данных (ПК-2);
- готовностью к использованию современных методов теоретических и экспериментальных исследований, умению их применять на практике для проведения собственных научных исследований, в том числе с использованием новейших информационно-коммуникационных технологий, и способностью к авторской интерпретации результатов исследований (ПК-3);

Аспиранты, завершившие изучение дисциплины, должны:

- знать:

- основные принципы управления и организации помощи больным наследственными заболеваниями из числа детского и взрослого населения в России;
- структуру генома человека, характер и основные закономерности его изменчивости, основные закономерности мутагенеза и канцерогенеза, основы популяционной генетики;
- этиологию, патогенез, клиническую картину, особенности течения, дифференциальную диагностику хромосомных болезней, сопровождающихся числовыми нарушениями хромосом;
- этиологию, патогенез, клиническую картину, особенности течения, дифференциальную диагностику хромосомных болезней, сопровождающихся структурными и микроструктурными перестройками хромосом;
- этиологию, патогенез, клиническую картину, особенности течения, дифференциальную диагностику, подходы к терапии наследственных нарушений обмена веществ;
- этиологию, патогенез, клиническую картину, особенности течения, дифференциальную диагностику и подходы к терапии наследственных болезней нервной системы, опорно-

двигательного-аппарата, крови, кожи, органов зрения и слуха; сердечно-сосудистой, бронхолёгочной, мочевыделительной систем, желудочно-кишечного тракта;

- этиологию, патогенез, клиническую картину, особенности течения, дифференциальную диагностику, подходы к терапии опухолей, развивающихся в рамках наследственных опухолевых синдромов;

- особенности патогенеза, клиническую картину, особенности течения, дифференциальную диагностику и подходы к терапии наиболее распространенных мультифакториальных болезней, оценка вклада наследственных факторов в их развитие;

- современные методы клинического, лабораторного, инструментального обследования больных наследственными заболеваниями;

- 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 концепции к лечению наследственных заболеваний;

- теоретические и практические принципы проведения медико-генетического консультирования.

- уметь:

- анализировать и оценивать эффективность работы медико-генетической консультации, кабинета медико-генетического консультирования;

- получить информацию о больных и здоровых членах семьи на основании опроса, личного осмотра или имеющихся медицинских документов;

- провести углубленный клинический осмотр пробанда, членов его семьи и других родственников и назначить необходимые параклинические методы исследований для уточнения диагноза;

- оценить данные лабораторных и инструментальных методов исследования;

- определить необходимость дополнительных консультаций специалистами различного профиля;

- обосновать тактику лечения больного ребенка (взрослого) с наследственным заболеванием (на дому, в детском специализированном учреждении, стационаре);

- оценить эффективность терапии;

- подготавливать необходимые реактивы для различных видов исследований;

- провести подготовку биологического материала для цитогенетического и молекулярно-цитогенетического, молекулярно-генетического исследования;

- пользоваться различными методиками генетического анализа;

- правильно оформлять необходимую документацию;

- анализировать данные литературы и информационных ресурсов электронных библиотек и интернета при планировании, выполнении и анализе результатов научных исследований в области генетики;

- 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 врачами-курсантами – по теме диссертационного исследования;

- владеть:

- методами ведения медицинской учетно-отчетной документации в лечебно-профилактических учреждениях;
- методами осмотра пациента, перкуссии и пальпации различных органов;
- навыками оценки результатов лабораторных и специальных методов диагностики (морфологических, биохимических, молекулярно-генетических, цитогенетических, иммунологических, инструментальных);
- принципами клинической дифференциальной диагностики наследственной патологии;
- современными методами расчета генетического риска;
- методикой забора биологического материала для проведения лабораторных и молекулярно-генетических исследований;
- навыками определенных биохимических исследований;
- владеть методиками экстракции нуклеиновых кислот;
- владеть методикой постановки ПЦР в ее основных модификациях;
- владеть методикой постановки реакции обратной транскрипции;
- владеть методиками гель-электрофореза в ПААГ и агарозном геле;
- владеть техникой анализа полиморфизма длин рестрикционных фрагментов;
- владеть методикой секвенирования продуктов ПЦР;
- владеть методикой анализа результатов молекулярно-генетических тестов;
- владеть навыками разработки новых молекулярно-генетических тестов, подбором олигонуклеотидных праймеров для постановки ПЦР
- владеть методами статистической обработки биомедицинской информации
- методами сбора научных материалов, создания электронных баз данных, методами обработки и представления полученных результатов.

3.2. Изучение данной учебной дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих универсальных (УК), общепрофессиональных (ОПК) и профессиональных (ПК) компетенций:

№ п/п	Номер/индекс компетенции	Содержание компетенции (или ее части)	В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:				Оценочные средства
			Знать	Уметь	Владеть		
1	УК-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;	Коллоквиум, решение ситуационных задач, тестирование	
2	УК-2	Способность проектировать и осуществлять комплексные исследования, в том числе междисциплинарные, на основе целостного системного научного мировоззрения с использованием знаний в области истории и философии науки	Методологические основы проведения научно-исследовательских работ в биомедицинских науках, в том числе генетике человека;	Планировать научный эксперимент и интерпретировать его результаты в рамках современной теоретической парадигмы в рамках общей методологии науки, с учетом специфики биомедицинских наук и генетики человека;	Навыками проведения научно-исследовательской работы, интерпретации полученных результатов в свете научной методологии;	Коллоквиум, решение ситуационных задач, тестирование, реферат	

3	УК-3	<p>Готовность участвовать в работе российских и международных исследователей коллективов по решению научных и научно-образовательных задач</p>	<p>Методологические, методические, организационные и этические аспекты работы научно-исследовательских и педагогических коллективов в области генетики человека;</p>	<p>Эффективно взаимодействовать с пациентами, коллегами и представителями иных биомедицинских специальностей, соблюдая все надлежащие этические и методологические принципы научно-исследовательской работы в биомедицинской сфере</p>	<p>Навыками организации научной работы в рамках исследовательской группы в рамках решения определенной научно-исследовательской задачи (научного проекта);</p>	<p>Коллоквиум, решение ситуационных задач, тестирование, реферат</p>
4	УК-4	<p>Готовность использовать современные методы и технологии научной коммуникации на государственном и иностранном языках</p>	<p>Основные международные базы данных в области генетики и иных биомедицинских наук в сети Интернет;</p>	<p>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;</p>	<p>Инновационными методами представления результатов исследований;</p>	<p>Коллоквиум, решение ситуационных задач, тестирование, реферат, зачеты</p>
5	УК-5	<p>Способность планировать и решать задачи собственного профессионального и личностного развития</p>	<p>Основы библиотечно-библиографических знаний, применяемых для поиска актуальной научной информации, понятие о наукометрии;</p>	<p>Пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, основными международными базами данных в области генетики и иных биомедицинских наук в сети Интернет для</p>	<p>Навыками самообразования в профессиональной области;</p>	<p>Коллоквиум, решение ситуационных задач</p>

6	ОПК-1	Способность самостоятельно осуществлять научно-исследовательскую деятельность в соответствующей профессиональной области с использованием современных методов исследования и информационно-коммуникационных технологий	Основные подходы к биоинформатической обработке биомедицинских данных; способы применения компьютерной обработки данных в области медико-биологических наук;	профессиональной деятельности; Использовать компьютерное программное обеспечение для решения прикладных задач в ходе научно-практической деятельности	Навыками поиска и критического анализа информации, полученной из различных информационных источников в сети Интернет;	Решение ситуационных задач, тестирование, реферат
7	ОПК-2	Способность и готовность к проведению фундаментальных научных исследований в области биологии и медицины	Методы генетических исследований	Интерпретировать результаты наиболее распространенных методов инструментальной и лабораторной диагностики, применяемых для выявления наследственной патологии опорно-двигательного аппарата, нервно-мышечных заболеваний, наследственной патологии легких, почек, печени, других органов и систем, для проведения медико-биологических исследований;	Навыками планирования и постановки научного эксперимента с применением основных методов генетики человека;	Решение ситуационных задач, тестирование, реферат
8	ПК-1	Способность	Проблематику	Сформулировать цели, исследовании;	Навыками	Коллоквиум,

		самостоятельно осуществлять научно-исследовательскую деятельность в области биологических наук, анализировать научную литературу, формулировать цели и задачи исследования, уметь ориентироваться в современных информационно-коммуникационных технологиях	дисциплины, в рамках которой планируется выполнение научно-исследовательской работы (современное состояние вопроса о геноме человека; наследственные болезни в популяции; разработка новых методов молекулярного анализа)	задачи исследования в рамках тематики проекта, выбрать объект исследования, обосновать актуальность работы, представить план проекта	представления полученных результатов научной деятельности в устной и письменной форме; навыками оформления результатов в виде отчета, публикации и мультимедийной презентации.	решение ситуационных задач, тестирование
9	ПК-2	Готовность к использованию современных методов идентификации и описания биологического разнообразия на основе информационных технологий, статистической обработки данных, поиска необходимой информации в мировых базах данных	Основные понятия популяционной генетики; формулы расчета частот аллелей, международные популяционные генетические базы данных; виды клинических исследований: когортное, проспективное и ретроспективное, исследование «случай-контроль»	Интерпретировать результаты генотипирования аллелей в исследуемых группах с целью определения их частоты, проводить сравнение частот исследуемых генетических факторов с использованием статистического аппарата;	Навыками работы с базами данных о структуре геномов, белков и другой биологической информации;	Коллоквиум, решение ситуационных задач, тестирование
10	ПК-3	Готовность к использованию современных методов теоретических и экспериментальных	Правила техники безопасности и работы в молекулярно-биологических и цитогенетических	Пользоваться лабораторным оборудованием, применяемым для молекулярно-генетической	Методиками молекулярно-генетического и цитогенетического анализа, навыками	Коллоквиум, решение ситуационных задач, тестирование

		<p>исследований, умение их применять на практике для проведения собственных научных исследований, в том числе с использованием новейших информационно-коммуникационных технологий, и способностью к авторской интерпретации результатов</p>	<p>лабораториях, с реактивами, приборами, биологическим материалом;</p>	<p>и цитогенетической диагностики;</p>	<p>интерпретации полученных результатов;</p>	
--	--	---	---	--	--	--

4. 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
Трудоемкость (час/ ЗЕТ)	144/4	180/5	324/9

(1 ЗЕТ – 36 часов)

5. СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

5.1. Содержание разделов дисциплины

№ пп	Перечень компетенций	Название раздела дисциплины базовой части ФГОС	Содержание раздела
1.	УК-1 УК-2 УК-3 УК-4 УК-5 ОПК-1 ОПК-2 ПК-1 ПК-2 ПК-3	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</p>

			<p>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 межallelных 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 исследования. Перспективы развития медицинской генетики.</p>
2.	<p>УК-1 УК-2 УК-3 УК-4 УК-5 ОПК-1 ОПК-2 ПК-1 ПК-2 ПК-3</p>	<p>Методы медицинской генетики</p>	<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. Ультрочувствительные 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. Понятие о генотерапии.</p>
3.	УК-1 УК-2 УК-3 УК-4 УК-5 ОПК-1 ОПК-2	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>

	ПК-1 ПК-2 ПК-3		<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.	УК-1 УК-2 УК-3 УК-4 УК-5 ОПК-1 ОПК-2 ПК-1 ПК-2 ПК-3	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>

5.2. Разделы дисциплины и виды занятий

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Лекц.	Практ. зан.	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

5.2.1. Тематический план лекций и практических занятий

№ п/п	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Название тем лекций	Название тем практических занятий
1.	Основные положения генетики человека, основы молекулярной генетики	№1 Основные положения современной генетики – часть 1	№1 Генетика как наука о наследственности и изменчивости
2.	Методы медицинской генетики	№2 Основные положения современной генетики – часть 2 №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	№2 Реализация наследственной информации №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 геномной инженерии и подходы к генотерапии №11 Генетические основы канцерогенеза №12 Иммуногенетика
3.	Основы медицинской генетики	№1 Моногенные болезни – часть 1	№1 Классификация наследственных болезней

		№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	№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

5.3. Название тем лекций и количество часов по годам изучения учебной дисциплины (модуля)

№ п/п	Название тем лекций учебной дисциплины (модуля)	Объем по годам		
		1-й	2-й	3-й
1	2	3	4	5
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 медицинской генетике в текущем году	-	2	-
	Итого	12	24	-

5.4. Название тем практических занятий и количество часов по годам изучения учебной дисциплины (модуля)

№ пп	Название тем практических занятий (модулей) базовой части дисциплины по ФГОС	Объем по годам		
		1-й	2-й	3-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.	Имуногенетика	-	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	-

5.5. Лабораторный практикум не предусмотрен.

6. ВИДЫ УЧЕБНОЙ РАБОТЫ

Лекции, практические занятия, практические клинические занятия, самостоятельная работа, интерактивная работа обучающихся в рамках дистанционного консультирования и участия в вебинарах.

7. ИСПОЛЬЗУЕМЫЕ ИНФОРМАЦИОННЫЕ, ИНСТРУМЕНТАЛЬНЫЕ И ПРОГРАММНЫЕ СРЕДСТВА

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

8. ФОРМЫ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ УСПЕВАЕМОСТИ

Тестовый контроль, дискуссия, рефераты, ситуационные задачи.

9. ФОРМА ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

Экзамен

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

Кафедра общей и молекулярной медицинской генетики

ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ
К СОСТАВЛЕНИЮ ЭКЗАМЕНАЦИОННЫХ БИЛЕТОВ, ВЫНОСИМЫХ НА ЗАЧЕТ

По дисциплине «Генетика»
(наименование дисциплины)

По направлению «Биологические науки», 06.06.01
подготовки (код и наименование направления)

1. Законы Менделя. Дискретные единицы наследственности. (УК-1, УК-2, ОПК-2, ПК-1)
2. Открытие хромосом. Хромосомная теория наследственности. (УК-1, УК-2, ОПК-2, ПК-1)
3. ДНК как вещество наследственности. Структура и функции ДНК. (УК-1, УК-2, ОПК-2, ПК-1)
4. Основные информационные процессы - репликация, транскрипция, трансляция. (УК-1, УК-2, ОПК-2, ПК-1)
5. Центральная догма молекулярной генетики. Структура и функции тРНК. (УК-1, УК-2, ОПК-2, ПК-1)
6. Современные представления о генах и их продуктах. Регуляция экспрессии генов. (УК-1, УК-2, УК-5, ОПК-2, ПК-1)
7. Структура генов человека. Экзоны, интроны, сплайсинг. (УК-1, УК-2, ОПК-2, ПК-1)
8. Генетический код и его свойства. Суть универсальности генетического кода. (УК-1, УК-2, ОПК-2, ПК-1)
9. Обратная генетика и ее значение для медицины. Основы патогенетических методов лечения наследственных заболеваний. (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2)
10. Идентификация гена. Значение открытия гена для медицинской практики. (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2)
11. Основные направления использования молекулярно-генетической методологии в медицине. Методы молекулярной диагностики. (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2, ПК-3)
12. Гибридологический и генеалогический анализ. Построение и анализ родословных. (УК-1, УК-2, УК-5, ОПК-2)

13. Методы генетического анализа (популяционный, клинико-генеалогический, цитогенетический, биохимический, молекулярно-генетический). (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2)
14. Методы молекулярной цитогенетики (FISH, arrayCGH): принципы и область применения. (УК-1, УК-2, УК-5, ОПК-2)
15. Микрочиповые технологии: разновидности, сферы применения (УК-1, УК-2, УК-5, ОПК-2)
16. Типы наследования. Примеры заболеваний с различными типами наследования. (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2)
17. Этиология (причины) моногенных и многофакторных (мультифакториальных) заболеваний. Роль генетических факторов риска в развитии многофакторных болезней. (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2)
18. Синдром Дауна: этиология, диагностика, клинико-цитогенетическая характеристика. (УК-1, УК-2, УК-5, ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3)
19. Наследственные раковые синдромы: общие характеристики, диагностика. (УК-1, УК-2, УК-5, ОПК-2, ПК-1)
20. Методы выявления генных мутаций. (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2, ПК-3)
21. Взаимоотношения генотипа и фенотипа: влияние мутаций на функцию белка (УК-1, УК-2, УК-5, ОПК-2, ПК-1)
22. Наследственные раковые синдромы: основные разновидности. Особенности лечения пациентов с наследственными опухолями. (УК-1, УК-2, УК-5, ОПК-2, ПК-1)
23. Мутации наследственные и соматические. Роль в развитии заболеваний. (УК-2, УК-3, УК-4, ОПК-2, ПК-1)
24. Микроаномалии развития (стигмы дизэмбриогенеза), определение, цель выявления, особенности клинико-морфологического осмотра врачом-генетиком. (УК-1, УК-2, УК-5, ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3)
25. Хромосомные болезни: определение, этиология, классификация, клинические проявления, методы диагностики. (УК-1, УК-2, УК-5, ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3)
26. ПЦР: принцип метода. Применение в медицине и лабораторной диагностике. (УК-1, УК-2, ОПК-2, ПК-2)
27. ПЦР-диагностика инфекционных заболеваний: достоинства и недостатки. (УК-1, УК-2, ОПК-2, ПК-2)
28. ПЦР в реальном времени: особенности и диагностические преимущества. (УК-1, УК-2, ОПК-2, ПК-2)

29. Секвенирование по Сэнгеру: принцип метода. Применение. (УК-1, УК-2, ОПК-2, ПК-2)
30. Понятия «мутация» и «генетический полиморфизм»: сходства и различия. Определение аллеля гена. (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2)
31. Геномная дактилоскопия: методы и применение. (УК-1, УК-2, ОПК-2, ПК-2)
32. Неонатальный биохимический скрининг. Задачи, сроки проведения. (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3)
33. Синдром Мартина-Белл: этиология, клинические проявления, диагностика. (УК-1, ОПК-2, ПК-3)
34. Миодистрофия Дюшенна-Беккера. Этиология, клинические проявления, диагностика. (УК-1, ОПК-2, ПК-3)
35. Геном человека: история изучения, медицинское значение полученных данных.
36. Синдром Марфана. Клиника, диагностика. (УК-1, ОПК-2, ПК-3)
37. Классификация генных мутаций. (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2)
38. Хромосомные мутации (определение, типы структурных перестроек, влияние на фенотип, клинические примеры). (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2)
39. Геномные мутации (определение, механизмы возникновения, генетический мозаицизм, клинические примеры). (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2)
40. Современные представления о канцерогенезе. Онкогены и гены-супрессоры опухолевого роста. (УК-1, УК-2, УК-5, ОПК-2, ПК-1)
41. Применение ДНК-диагностики в онкологии: основные направления. (УК-1, УК-2, УК-5, ОПК-2, ПК-1)
42. Многофакторные болезни. Этиотропные факторы их развития. Понятие «полигенные» заболевания и синдромы. (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2)
43. Фармакогенетика. Задачи и практическое применение в клинической медицине. (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2, ПК-1)
44. Процесс биотрансформации ксенобиотиков. Основные фазы процесса и примеры генов ферментов, участвующих в различных фазах процесса биотрансформации ксенобиотиков. Клиническое значение нарушений процесса детоксикации ксенобиотиков. (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2, ПК-1, ПК-3)
45. Гены предрасположенности. Определение. Понятие «генные сети» заболевания. Принципы выявления генетических факторов риска. (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2, ПК-1, ПК-3)
46. Полногеномное сканирование ассоциаций (GWAS) как метод поиска генетических факторов риска. (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2)

47. Генная сеть предрасположенности к дисфункции эндотелия сосудов. (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2)
48. Гипергомоцистеинемия. Клиническое значение в практике врача генетика, кардиолога, невролога и акушера-гинеколога. Лечение гипергомоцистеинемии. (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2)
49. Общая характеристика моногенных кардиомиопатий. Распространенность в популяции моногенных дилатационной и гипертрофической кардиомиопатий. Примеры генов, мутации которых приводят к развитию дилатационной и гипертрофической кардиомиопатии. (УК-1, УК-2, УК-5, ОПК-2, ПК-1)
50. Определение аллеля гена. Определение «генетического» фактора риска. Принципы выявления генетических факторов риска. (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2, ПК-1, ПК-3)
51. Показания для молекулярно-генетического исследования у больного с многофакторным заболеванием. (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2, ПК-1)
52. Показания для проведения молекулярно-генетического исследования больным в педиатрической клинике и пациентам врачей общей практики (терапевтов, неврологов и др.). (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2, ПК-1)
53. Современные представления о возможностях лечения наследственных болезней. (УК-1, УК-2, УК-5, ОПК-2)
54. Медико-генетическое консультирование. Характеристика роли врача-генетика в практическом здравоохранении. (УК-1, УК-2, ОПК-2, ПК1, ПК-2, ПК-3)
55. Медико-генетическая служба: цель, задачи. Перечислить показания для направления на консультацию к врачу генетику. (УК-1, УК-2, ОПК-2, ПК1, ПК-2, ПК-3)
56. Методы диагностики, применяемые в медико-генетической службе. Цели применения. Краткая характеристика заболеваний, выявляемых данными методами. (УК-1, УК-2, ОПК-2, ПК1, ПК-2, ПК-3)
57. Цитогенетические методы диагностики: цели применения, показания для обследования. (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2)
58. Скрининговые методы диагностики (неонатальный, селективный). Цели применения. (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3)
59. Наследственные болезни обмена веществ, выявляемые в РФ, их краткая характеристика. (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3)
60. Пренатальная диагностика: цель применения, сроки. Методы исследования, используемые в пренатальной диагностике. (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3)

61. Врождённые пороки развития: определение, классификация, этиология, пути профилактики. (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3)
62. Аномалии половых хромосом: цитогенетическая характеристика, клинические проявления. (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3)
63. Наследственные нарушения обмена веществ: этиология, классификация, методы диагностики. Указать симптомы, позволяющие предположить наследственные нарушения обмена веществ. (УК-1, УК-2, УК-5, ОПК-2, ПК-1)
64. Аутосомно-доминантный тип наследования: особенности, примеры заболеваний. (УК-1, УК-2, УК-5, ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3)
65. Аутосомно-рецессивный тип наследования: особенности, примеры заболеваний. (УК-1, УК-2, УК-5, ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3)
66. Х-сцепленный рецессивный типа наследования: особенности, примеры заболеваний (УК-1, УК-2, УК-5, ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3)
67. Х-сцепленный доминантный типа наследования: особенности, примеры заболеваний (УК-1, УК-2, УК-5, ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3)
68. Фенилкетонурия: тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение. (УК-1, УК-2, УК-5, ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3)
69. Галактоземия: тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение. (УК-1, УК-2, УК-5, ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3)
70. Аденогенитальный синдром: тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение. (УК-1, УК-2, УК-5, ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3)
71. Муковисцидоз: тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение. (УК-1, УК-2, УК-5, ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3)
72. Врождённый гипотиреоз: этиология, диагностика, клинические проявления, лечение. (УК-1, УК-2, УК-5, ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3)
73. Наследственные болезни: этиология, классификация, типы наследования, особенности клинических проявлений. (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3)
74. Дифференцированные дисплазии соединительной ткани: этиология, основные синдромы, клинические проявления. (УК-1, УК-2, УК-5, ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3)
75. Клиническая цитогенетика как раздел медицинской генетики (определение, области применения методов анализа кариотипа). (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3)

76. Методы анализа кариотипа (цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярные), принципы и диагностические задачи. (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3)
77. Сбалансированные хромосомные мутации (определение, популяционная частота, особенности медико-генетического консультирования пациентов – носителей сбалансированных хромосомных мутаций). (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3)
78. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Эдвардса. (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3)
79. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Патау. (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3)
80. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Шерешевского-Тернера. (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3)
81. Показания для цитогенетического обследования в постнатальном периоде. (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3)
82. Методы профилактики и предупреждения рождения детей с хромосомными болезнями (пренатальная диагностика). (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3)
83. Предимплантационная ДНК-диагностика. (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3)
84. Показания для пренатального кариотипирования. (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3)
85. Митохондриальные болезни. Наследование, частые клинические разновидности (УК-1, УК-2, УК-5, ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3)
86. Лечение генетических заболеваний: основные подходы. (УК-1, УК-2, УК-5, ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3)
87. Наследственные факоматозы: клиника и диагностика наиболее распространенных форм (УК-1, УК-2, УК-5, ОПК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-3)
88. Проблемы генетической паспортизации (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2)
89. Этические аспекты генетического тестирования (УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-2, ПК-3)
90. Тератогенные влияния на плод: химические, физические и биологические факторы. (УК-1, УК-2, ОПК-2, ПК-1)

Составители раздела:

профессор кафедры, д.б.н. _____

Горбунова В.Н.

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

Кафедра общей и молекулярной медицинской генетики

**ПЕРЕЧЕНЬ МЕТОДИЧЕСКИХ УКАЗАНИЙ ПРЕПОДАВАТЕЛЯМ
ДЛЯ РАЗЛИЧНЫХ ФОРМ УЧЕБНЫХ ЗАНЯТИЙ**

По дисциплине	<u>«Генетика»</u> (наименование дисциплины)
По направлению подготовки	<u>«Биологические науки», 06.06.01</u> (код и наименование направления)
Уровень подготовки кадров высшей квалификации	<u>Аспирантура</u> (наименование факультета)
Кафедра	<u>Общей и молекулярной медицинской генетики</u> (наименование кафедры)

В ходе преподавания дисциплины используются разнообразные средства обучения. Каждый раздел курса сопровождается практическими занятиями. Закрепление полученных знаний может происходить в дискуссионной форме, а также в форме семинарских занятий.

На практических занятиях рекомендуется активизировать деятельность аспирантов за счет вовлечения их в учебный диалог, в решение ситуационных задач.

Методические рекомендации по организации практической деятельности аспирантов.

Различные формы практической деятельности аспирантов существенно повышают прочность усвоения и закрепления изучаемых знаний. Практические занятия в системе подготовки аспирантов играют значительную роль. Функции практических занятий: закрепление теоретических знаний на практике, формирование исследовательских умений, применение теоретических знаний для решения практических задач, самопознание и саморазвитие аспиранта.

Составил:

Профессор кафедры, д.б.н. _____ В.Н. Горбунова

(должность, ученое звание, степень)

(подпись)

(И.О. расшифровка фамилии)

Рассмотрено и одобрено на заседании кафедры общей и молекулярной медицинской генетики

(наименование кафедры)

Заведующий кафедрой

Д.м.н., профессор
(ученое звание)

Е.Н. Имянитов

(подпись)

(И.О. расшифровка фамилии)

« ___ » _____ 20 __ г.

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ

1. Тема:	Молекулярная генетика, введение	
2. Дисциплина:	генетика	
3. Направление подготовки:	биологические науки, 06.06.01	
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:		
Часть первая.		
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.		
3. Основные информационные процессы - транскрипция, сплайсинг, трансляция, репликация и репарация ДНК. Генетический код. Ген как транскрибируемый участок молекулы ДНК. Экспрессия гена. Обратная генетика, генная инженерия. Клонирование ДНК. Комплементарная ДНК (кДНК). «Ген в пробирке». Трансгенез. Модельные «нокаут»-линии.		
Часть вторая.		
4. Основные достижения международного проекта «Геном человека» в областях цитогенетического и физического картирования, секвенирования геномной ДНК, его мощности и стоимости, анализа изменчивости генома, клонирования полноразмерных кДНК человека и модельных организмов.		
5. Молекулярная медицина. Основные направления использования генетической методологии в клинической практике (молекулярная диагностика мутаций при моногенных заболеваниях, анализ генетических факторов риска, предрасполагающих к многофакторной патологии, тестирование онкогенов при онкологических заболеваниях, молекулярная идентификация личности в судебной медицине, фармакогенетика, генная терапия).		
6. Молекулярно-генетические методы анализа. Выделение ДНК. Полимеразная цепная реакция. Электрофорез ДНК. Молекулярная диагностика мажорной делеции в гене муковисцидоза (delF508).		
Заключение.		
8. Иллюстрационные материалы: полностью иллюстрированная лекция в виде презентации мультимедиа в программе Microsoft PowerPoint.		
9. Литература для проработки:		
1. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н.П. Бочкова. – 4-ое изд., доп. и перераб. - М.:		

	ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 592 с.: ил.
2.	Генетика в практике врача. Под. Ред. В. Н. Горбуновой, О. П. Романенко. – СПб: ООО «Изд-во ФОЛИАНТ», 2013. – 456 с.: ил.
3.	Вахарловский В.Г., Романенко О.П., Горбунова В.Н. Генетика в практике педиатра. СПб.: «Феникс», 2009 – 288 с., ил.
4.	Вахарловский В. Г., Горбунова В. Н. Клиническая генетика. Методическое пособие. Из-во СПбГПМА, 2007. - 35 с.
5.	Горбунова В.Н. Молекулярные основы медицинской генетики.- СПб.: «Интермедика», 1999. – 209 с.: ил.
6.	Гинтер Е. К. Медицинская генетика: Учебник.- М.: Медицина. – 2003. – 448 с.: ил.
7.	Иванов В. И., Барышникова Н. В., Билева Дж. С., Дадали Е. Л., Константинова Л. М., Кузнецова О. В., Поляков А. В. Генетика. Учебник для вузов / Под ред. акад. В. И. Иванова.-М.: ИКЦ «Академкнига», 2006. – 638 с.: ил.

Автор методической разработки _____ Горбунова В.Н. « ____ » _____ 20 ____
 подпись Ф.И.О

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ

1. Тема:	Основы молекулярной диагностики
2. Дисциплина:	генетика
3. Направление подготовки:	биологические науки, 06.06.01
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6
5. Учебная цель:	<p>1) Повторение и закрепление базовых понятий молекулярной генетики (ДНК, РНК, геном, ген, мутации и полиморфизмы, типы мутаций, функциональное значение мутаций, генотип, аллель, доминантный, рецессивный, закон Харди-Вайнберга, фенотип, экспрессия генов, регуляция экспрессии генов, типы наследования, соматические и герминальные мутации).</p> <p>2) Ознакомление с организацией лаборатории, специализирующейся на молекулярной диагностике (принципы зонирования). Правила предотвращения контаминации.</p> <p>3) Дополнительно: консультация по подготовке реферативных сообщений и презентаций.</p>
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 студента)
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	устный опрос
10. Литература для проработки:	

1. Горбунова В.Н. Медицинская генетика, глава 2.2.6, <http://kafmedgen.spb.ru/>
2. Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. Клиническая генетика. М.: ГЭОТАР-МЕД, 2011.-592 с.

Автор методической разработки _____ Соколенко А.П. « ____ » _____ 20 ____
 подпись Ф.И.О

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ

1. Тема:	Использование методов биостатистики в молекулярно-генетических исследованиях. Популяционная генетика.	
2. Дисциплина:	генетика	
3. Направление подготовки:	биологические науки, 06.06.01	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6	
5. Учебная цель:	ознакомление с типами переменных, умение представлять данные для различных типов переменных, тестирование гипотез, множественные сравнения (на примере GWAS), ознакомление с различными типами научно-исследовательских публикаций, метанализ, анализ зависимости и выживаемости, оценка чувствительности и специфичности методов (на примере методов молекулярной генетики), методы популяционной генетики, закон Харди-Вайнберга.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	25	
Объем новой информации (в минутах):	245	
7. Условия для проведения занятия:	занятие проводится на базе лаборатории молекулярной онкологии НИИ онкологии им. Н.Н. Петрова (учебная комната с мультимедийным оснащением, дидактический материал: ситуационные задачи, примеры исследований различного дизайна)	
8. Самостоятельная работа:	подготовка к текущему занятию, работа по подготовке реферативного сообщения или научной презентации (по выбору студента)	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	устный опрос, контрольная работа – решение ситуационных задач с использованием методов статистики	
10. Литература для проработки:	<ol style="list-style-type: none"> 1. Медико-биологическая статистика / С. Гланц, Пер. с англ. – М.: Практика, 1998. – 459. 2. Генетика в практике врача / Под ред. В.Н. Горбуновой, О.П. Романенко. – СПб: ООО «Издательство ФОЛИАНТ», 2013 . – 456.: ил. 	

Автор методической разработки _____ Соколенко А.П. « ____ » _____ 20 ____
 подпись Ф.И.О

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ

1. Тема:	Биохимическая генетика
-----------------	------------------------

2. Дисциплина:	генетика	
3. Направление подготовки:	биологические науки, 06.06.01	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6	
5. Учебная цель:	обсуждение вопросов: 1) понятие о врожденных дефектах метаболизма; 2) понятие биохимического (генетического блока); 3) классификация наследственных нарушений обмена; 4) общая характеристика; 5) лабораторная диагностика наследственных болезней обмена; 6) неонатальный скрининг	
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 частным разделам биохимической генетики (аминоацидопатии, нарушения обмена углеводов, мукополисахаридозы, нарушения обмена липидов и др.)	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	устный опрос	
10. Литература для проработки:	<p>1. Генетика в практике врача / Под ред. В.Н. Горбуновой, О.П. Романенко. – СПб: ООО «Издательство ФОЛИАНТ», 2013 . – 456.: ил.</p> <p>2. Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. Клиническая генетика. М.: ГЭОТАР-МЕД, 2011.-592 с.</p>	

Автор методической
разработки

подпись

Соколенко А.П.
Ф.И.О

«___» _____ 20__

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ

1. Тема:	Молекулярная онкология. Канцерогенез	
2. Дисциплина:	генетика	
3. Направление подготовки:	биологические науки, 06.06.01	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6	
5. Учебная цель:	обсуждение вопросов: 1) генетическая теория канцерогенеза, онкогены и опухолевые супрессоры; 2) молекулярный патогенез наиболее распространенных злокачественных новообразований; 3) применение молекулярно-генетических методов в диагностике неоплазм; 4) индивидуализация терапии на основе молекулярного портрета опухоли	
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: ситуационные задачи (на примере наследственных опухолевых синдромов); интерпретация данных молекулярно-генетических исследований (на примере диагностики наследственных раков)
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. 2. Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. Клиническая генетика. М.: ГЭОТАР-МЕД, 2011.-592 с.

Автор методической разработки _____ Соколенко А.П. « ____ » _____ 20 ____
подпись Ф.И.О

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ

1. Тема:	Медико-генетическое консультирование.
2. Дисциплина:	генетика
3. Направление подготовки:	биологические науки, 06.06.01
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6
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):	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:	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. 2. Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. Клиническая генетика. М.: ГЭОТАР-МЕД, 2011 – 592 с.	

Автор методической разработки _____ Соколенко А.П. « ____ » _____ 20 ____
подпись Ф.И.О

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ

1. Тема:	Пренатальная диагностика наследственных и врожденных заболеваний	
2. Дисциплина:	генетика	
3. Направление подготовки:	биологические науки, 06.06.01	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6	
5. Учебная цель:	обсуждение вопросов: 1) методы пренатальной диагностики; 2) пренатальный скрининг; 3) показания для проведения пренатальной диагностики	
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:	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. 2. Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. Клиническая генетика. М.: ГЭОТАР-МЕД, 2011 – 592 с.	

Автор методической разработки _____ Соколенко А.П. «___» _____ 20__
 подпись Ф.И.О

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ

1. Тема:	Лечение наследственных заболеваний	
2. Дисциплина:	генетика	
3. Направление подготовки:	биологические науки, 06.06.01	
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:

1. Генетика в практике врача / Под ред. В.Н. Горбуновой, О.П. Романенко. – СПб: ООО «Издательство ФОЛИАНТ», 2013. – 456.: ил.
2. Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. Клиническая генетика. М.: ГЭОТАР-МЕД, 2011.-592 с.

Автор методической разработки _____ Соколенко А.П. « ____ » _____ 20 ____
подпись Ф.И.О

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ

1. Тема:	Нетрадиционные типы наследования
2. Дисциплина:	генетика
3. Направление подготовки:	биологические науки, 06.06.01
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6
5. Учебная цель:	обсуждение вопросов: 1) митохондриальный тип наследования, примеры патологии; молекулярная диагностика 2) болезни экспансии, понятие о динамических мутациях, антиципация; примеры патологии; молекулярная диагностика; 3) болезни, вызванные нарушением регуляции экспрессии генов
6. Объем повторной информации (в минутах):	25
Объем новой информации (в минутах):	245
7. Условия для проведения занятия:	занятие проводится на кафедре медицинской генетики (учебная комната с мультимедийным оснащением, лабораторные помещения с оборудованием для молекулярно-генетического анализа)
8. Самостоятельная работа:	подготовка к текущему занятию
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	лабораторная работа: определение мутации в гене KRAS методом пиросеквенирования
10. Литература для проработки:	1. Генетика в практике врача / Под ред. В.Н. Горбуновой, О.П. Романенко. – СПб: ООО «Издательство ФОЛИАНТ», 2013. – 456.: ил.

Автор методической разработки _____ Соколенко А.П. « ____ » _____ 20 ____
подпись Ф.И.О

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ

1. Тема:	Геномная дактилоскопия, типы полиморфизмов, оценка генетической идентичности
-----------------	--

2. Дисциплина:	генетика	
3. Направление подготовки:	биологические науки, 06.06.01	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6	
5. Учебная цель:	обсуждение вопросов: 1) типы полиморфизмов, используемых для геномной дактилоскопии (RFLP, SRT, Y-STR, SNP, полиморфизм митохондриальной ДНК), 2) оценка генетической идентичности, расчет вероятности	
6. Объем повторной информации (в минутах):	25	
Объем новой информации (в минутах):	245	
7. Условия для проведения занятия:	занятие проводится на кафедре медицинской генетики (учебная комната с мультимедийным оснащением, лабораторные помещения с оборудованием для молекулярно-генетического анализа)	
8. Самостоятельная работа:	подготовка к текущему занятию	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	лабораторная работа: определение мутации в гене KRAS методом пиросеквенирования	
10. Литература для проработки:	1. Генетика в практике врача / Под ред. В.Н. Горбуновой, О.П. Романенко. – СПб: ООО «Издательство ФОЛИАНТ», 2013. – 456.: ил.	

Автор методической разработки _____ Соколенко А.П. « ____ » _____ 20 ____
подпись Ф.И.О

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ

1. Тема:	Многофакторные заболевания. Определение "многофакторные болезни" и их отличия от моногенной патологии. Понятия «полигенные болезни», «гены предрасположенности», «генная сеть заболевания». Введение в предиктивную медицину. Система биотрансформации ксенобиотиков. Введение в фармакогенетику.	
2. Дисциплина:	генетика	
3. Направление подготовки:	биологические науки, 06.06.01	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6	
5. Учебная цель:	изучение особенностей многофакторных (мультифакториальных, полигенных) заболеваний с позиции клинической генетики. Дать представление о принципах молекулярной диагностики наследственных болезней и методах анализа полиморфизмов и мутаций генов-кандидатов в практике врача по специальности «Стоматология». 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. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н.П. Бочкова. – 4-ое изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 592 с.: ил.
2. Стрекалов Д. Л. Молекулярные основы патогенеза сердечно-сосудистых заболеваний // Учебное пособие. – СПбГПМА. - 2004. - 24 с.; Интернет-издание, доп. и перераб., сайт СПбГПМУ – 2012.
3. Генетический паспорт – основа индивидуальной и предиктивной медицины / Под ред. В.С. Баранова. – СПб : Изд-во Н-Л, 2009. – 528 с., ил.
4. Генетика в практике педиатра / Вахарловский В.Г., Романенко О.П., Горбунова В.Н. – СПб.: «Феникс», 2009 – 288 с., ил.
5. Вахарловский В. Г., Горбунова В. Н. Клиническая генетика. Методическое пособие. Из-во СПбГПМА, 2007. - 35 с.
6. Стрекалов Д.Л. и соавт. Определение генетической предрасположенности к некоторым мультифакториальным заболеваниям. Генетический паспорт // Методические рекомендации. СПб.: ИКФ «Фолиант», 2001. – 48 с.

Автор методической
разработки

_____ Доц. Стрекалов
Д.Л.

« _____ » _____ 20 _____

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ

1. Тема:	Основы клинической цитогенетики: хромосомные болезни
2. Дисциплина:	генетика
3. Направление	биологические науки, 06.06.01

подготовки:	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6
<p>5. Учебная цель: Дать представление об аномалиях кариотипа как этиологических факторах хромосомных болезней и ознакомить с некоторыми распространенными формами хромосомной патологии у человека.</p> <p>Студент 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 аутосомных синдромов и синдромов, обусловленных аномалиями половых хромосом; • основные клинические и цитогенетические характеристики наиболее частых хромосомных болезней. <p>Студент 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
<p>7. Условия для проведения занятия: Учебная аудитория кафедры, оснащенная мультимедийной системой.</p>	
<p>8. Самостоятельная работа: проработка теоретического материала по учебной и учебно-методической литературе при подготовке к практическому занятию, решение ситуационных задач в ходе практического занятия.</p>	
<p>9. Методы контроля полученных знаний и навыков:</p> <ul style="list-style-type: none"> • устный опрос • тестовые задания 	
<p>10. Литература для проработки:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н.П. Бочкова. – 4-ое изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 592 с.: ил. 2. Гинтер Е.К. Медицинская генетика: Учебник. – М.: Медицина, 2003. – 448 с.: ил. 3. Генетика в практике педиатра: руководство для врачей / Вахарловский В.Г., Романенко О.П., Горбунова В.Н. – СПб: «Феникс», 2009 – 288 с. с ил. 4. Наглядная медицинская генетика / Д.Дж. Притчард, Б.Р. Корф; пер. с англ. под ред. Н.П. Бочкова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2009. – 200с. 5. Медицинская генетика: учеб. пособие / Р.Л. Ньюссбаум, Р.Р. Мак-Иннес, Х.Ф. Виллард; пер. с англ. А.Ш. Латыпова; под ред. Н.П. Бочкова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 624 с.: ил. 6. Наследственные болезни: национальное руководство / под ред. акад. РАМН Н.П. Бочкова, акад. РАМН Е.К. Гинтера, акад. РАМН В.П. Пузырева. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 936 с. 	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ

1. Тема:	Генетика развития. Врожденные аномалии развития	
2. Дисциплина:	генетика	
3. Направление подготовки:	биологические науки, 06.06.01	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6	
5. Учебная цель:	<p><i>Ознакомить студентов с основными механизмами эмбрионального развития, механизмами морфогенеза, типами врожденных пороков развития, тератогенными синдромами.</i></p> <p><i>Обучающийся должен знать:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - основные механизмы, обеспечивающие эмбриональное развитие (рост, апоптоз, миграция, дифференцировка), понятие морфогена - гомеобоксные гены - этапы эмбрионального развития - типы врожденных пороков развития (мальформация, дизруция, деформация, дисплазия, дисплазия) - классификацию ВПР - типы связей между ВПР - типы тератогенных факторов <p><i>Обучающийся должен уметь:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - объяснить патогенетический механизм формирования ВПР под действием тератогенного фактора - диагностировать ВПР на основании данных объективного и инструментального обследования <p><i>Обучающийся должен владеть:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - 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 студента:	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:	<ul style="list-style-type: none"> • устный опрос • тестовые задания 	

10. Литература для проработки:

1. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н.П. Бочкова. – 4-ое изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 592 с.: ил.
2. Генетика в практике врача / Под. ред. В.Н. Горбуновой, О.П. Романенко. – СПб: Из-во ФОЛИАНТ, 2013. – 456 с.: ил.

Автор методической разработки _____ «____» _____ 20____
подпись Ф.И.О

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ

1. Тема:	Основные положения современной генетики
2. Дисциплина:	генетика
3. Направление подготовки:	биологические науки, 06.06.01
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>Часть первая.</p> <ol style="list-style-type: none">1. Предмет и методы генетики человека, медицинской и клинической генетики. Законы Менделя. Хромосомная теория наследственности. Клинико-генеалогический метод анализа. Цитогенетическая, биохимическая и популяционная генетика.2. Введение в молекулярную генетику. ДНК как вещество наследственности. Структура, организация и функции ДНК. Центральная догма молекулярной генетики.3. Определение гена и аллеля. Основные информационные процессы - транскрипция, сплайсинг, трансляция, репликация и репарация ДНК. Генетический код. Экспрессия генов. <p>Часть вторая.</p> <ol style="list-style-type: none">4. Наследственные болезни и типы наследования. Особенности аутосомно-доминантного типа наследования. Клинические примеры. Синдром Марфана.5. Особенности аутосомно-рецессивного типа наследования. Клинические примеры. Муковисцидоз.6. Сцепленные с полом заболевания. Клинические примеры. Миодистрофия Дюшенна/Беккера. Нетрадиционные типы наследования. Геномный импринтинг. Синдромы Прадера-Вилли и Ангельмана. Особенности митохондриального наследования. Митохондриальные энцефаломиопатии. <p>Заключение.</p>
8. Иллюстрационные материалы:	полностью иллюстрированная лекция в виде презентации мульти-медия в программе Microsoft PowerPoint.
9. Литература для проработки:	
1. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред.	

- Н.П. Бочкова. – 4-ое изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 592 с.: ил.
2. Генетика в практике врача. Под. Ред. В. Н. Горбуновой, О. П. Романенко. – СПб: ООО «Изд-во ФОЛИАНТ», 2013. – 456 с.: ил.
3. Вахарловский В.Г., Романенко О.П., Горбунова В.Н. Генетика в практике педиатра. СПб.: «Феникс», 2009 – 288 с., ил.
4. Вахарловский В. Г., Горбунова В. Н. Клиническая генетика. Методическое пособие. Из-во СПбГПМА, 2007. - 35 с.
5. Горбунова В.Н. Молекулярные основы медицинской генетики. – СПб.: «Интермедика», 1999. – 209 с.: ил
6. Гинтер Е. К. Медицинская генетика: Учебник. – М.: Медицина. – 2003. – 448 с.: ил.
7. Иванов В. И., Барышникова Н. В., Билева Дж. С., Дадали Е. Л., Константинова Л. М., Кузнецова О. В., Поляков А. В. Генетика. Учебник для вузов / Под ред. акад. В. И. Иванова.-М.: ИКЦ «Академкнига», 2006. – 638 с.: ил.

Автор методической разработки _____ Горбунова В.Н. « ____ » _____ 20 ____
подпись Ф.И.О

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ

1. Тема:	Структура и эволюция генома и эпигенома человека
2. Дисциплина:	генетика
3. Направление подготовки:	биологические науки, 06.06.01
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:	
Часть первая.	
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.	
Часть вторая.	
4. 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..	
5. Структура митохондриального генома. Парадоксы генома человека.	
6. Эпигенетические модификации генома. Метилирование ДНК, модификация гистонов, РНК-интерференция. Эпигеном человека и его особенности. Эволюционное значение эпигенетической регуляции работы генов.	

Заключение.

8. Иллюстрационные материалы: полностью иллюстрированная лекция в виде презентации мульти-медиа в программе Microsoft PowerPoint.

9. Литература для проработки:

1. Баранов В. С., Баранова Е. В., Иващенко Т. Э. Асеев М. В. Геном человека и гены «предрасположенности». Введение в предиктивную медицину. С-Пб.: «Интермедика». 2000. – 271 с.: ил.
2. Генетика в практике врача. Под. Ред. В. Н. Горбуновой, О. П. Романенко. – СПб: ООО «Изд-во ФОЛИАНТ», 2013. – 456 с.: ил.
3. Вахарловский В.Г., Романенко О.П., Горбунова В.Н. Генетика в практике педиатра. СПб.: «Феникс», 2009 – 288 с., ил.
4. Горбунова В. Н., Баранов В. С. Введение в молекулярную диагностику и генотерапию наследственных заболеваний. СПб.: «Специальная литература», 1997. – 287 с.: ил.
5. Горбунова В.Н. Молекулярные основы медицинской генетики. – СПб.: «Интермедика», 1999. – 209 с.: ил.
6. Горбунова В. Н. Что вы знаете о своем геноме? – СПб. «Интермедика». 2001. – 143 с.: ил.
7. Голубовский М. Д. Век генетики: эволюция идей и понятий. СПб.: Борей Арт. – 2000. – 262 с.: ил.

Автор методической
разработки

_____ Горбунова В.Н.
подпись Ф.И.О

«___» _____ 20__

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ

1. Тема:	МУТАЦИИ ГЕНОВ И МЕТОДЫ ИХ ИДЕНТИФИКАЦИИ	
2. Дисциплина:	генетика	
3. Направление подготовки:	биологические науки, 06.06.01	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	2	
5. Учебная цель:	ознакомить с типами геномных, хромосомных, генных и эпигенетических мутаций, их связи с наследственными болезнями человека, цитогенетическими и молекулярными методами диагностики.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	15	
Объем новой информации (в минутах):	75	
7. План лекции, последовательность ее изложения:	Часть первая. 1. Типы мутаций. Геномные и хромосомные мутации. Сбалансированные и несбалансированные хромосомные перестройки. Вклад хромосомных мутаций в спонтанное прерывание беременности. 2. Трисомии. Синдромы Дауна, Эдвардса и Патау. Анеуплоидии по половым хромосомам. Синдромы Кляйнфельтера и Шерешевского-Тернера. Микроструктурные хромосомные перестройки. 3. Структурные и точковые генные мутации. Связь типов мутаций с тяжестью течения моногенных заболеваний. Мутации со сдвигом рамки считывания. Нонсенс и миссенс мутации. Сплайсинговые мутации. Динамические мутации и болезни экспансии. Регуляторные мутации и их связь с многофакторными заболеваниями. Часть вторая.	

4. ДНК-диагностика, ее преимущества и ограничения. Методы выделения ДНК. Полимеразная цепная реакция. Электрофорез ДНК.
5. 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.
6. Метод аллель-специфических олигонуклеотидов. Методы полногеномного анализа. Заключение.

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

9. Литература для проработки:

1. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н.П. Бочкова. – 4-ое изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 592 с.: ил.
2. Горбунова В.Н. Молекулярные основы медицинской генетики. – СПб.: «Интермедика», 1999. – 209 с.: ил.
3. Генетика в практике врача. Под. Ред. В. Н. Горбуновой, О. П. Романенко. – СПб: ООО «Изд-во ФОЛИАНТ», 2013. – 456 с.: ил.
4. Вахарловский В.Г., Романенко О.П., Горбунова В.Н. Генетика в практике педиатра. СПб.: «Феникс», 2009 – 288 с., ил.
5. Горбунова В. Н., Баранов В. С. Введение в молекулярную диагностику и генотерапию наследственных заболеваний. СПб.: «Специальная литература», 1997. – 287 с.: ил.
6. Гинтер Е. К. Медицинская генетика: Учебник. - М.: Медицина. – 2003. – 448 с.: ил.
7. Иванов В. И., Барышникова Н. В., Билева Дж. С., Дадали Е. Л., Константинова Л. М., Кузнецова О. В., Поляков А. В. Генетика. Учебник для вузов / Под ред. акад. В. И. Иванова.-М.: ИКЦ «Академкнига», 2006. – 638 с.: ил.

Автор методической разработки _____ Горбунова В.Н. «___» _____ 20__
подпись Ф.И.О

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ

1. Тема:	Моногенные болезни	
2. Дисциплина:	генетика	
3. Направление подготовки:	биологические науки, 06.06.01	
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:	Часть первая.	
	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 Элерс-Данло. Дистрофический и атрофический буллезный эпидермолиз, обусловленный мутациями в генах коллагенов VII и XVII типов.
3. Клинический полиморфизм синдрома Марфана. Наследственные фибриллинотии. Нейорфиброматоз.

Часть вторая.

4. Наследственные болезни обмена как пример аутосомно-рецессивного наследования. Фенилкетонурия, неонатальный скрининг, лечение. Молекулярная диагностика мутаций в гене *PAH*.
5. Муковисцидоз Структура гена муковисцидоза. Молекулярный патогенез муковисцидоза. Мутации в гене *CFTR* и их связь с клиническими проявлениями заболевания.
6. Проксимальная спинальная мышечная атрофия. Молекулярные основы этиологии заболевания. Мутации в генах *SMN1* и *SMN2*. Подходы к лечению спинальной мышечной атрофии.
7. Миодистрофия Дюшенна/Беккера как пример X-сцепленного рецессивного наследования. Структура дистрофина. Диагностика делеций в гене *DMD*. Заключение.

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

9. Литература для проработки:

1. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н.П. Бочкова. – 4-ое изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 592 с.: ил.
2. Генетика в практике врача. Под. Ред. В. Н. Горбуновой, О. П. Романенко. – СПб: ООО «Изд-во ФОЛИАНТ», 2013. – 456 с.: ил.
3. Вахарловский В.Г., Романенко О.П., Горбунова В.Н. Генетика в практике педиатра. СПб.: «Феникс», 2009 – 288 с., ил.
4. Вахарловский В. Г., Горбунова В. Н. Клиническая генетика. Методическое пособие. Из-во СПбГПМА, 2007. - 35 с.
5. Горбунова В.Н. Молекулярные основы медицинской генетики. – СПб.: «Интермедика», 1999. – 209 с.: ил.
6. Кадурина Т. И., Горбунова В. Н. Дисплазия соединительной ткани. Руководство для врачей. – СПб.: Элби-СПб, 2009. – 704 с.: ил.
7. Гинтер Е. К. Медицинская генетика: Учебник. – М.: Медицина. – 2003. – 448 с.: ил.
8. Иванов В. И., Барышникова Н. В., Билева Дж. С., Дадали Е. Л., Константинова Л. М., Кузнецова О. В., Поляков А. В. Генетика. Учебник для вузов / Под ред. акад. В. И. Иванова. – М.: ИКЦ «Академкнига», 2006. – 638 с.: ил.

Автор методической
разработки

_____ Горбунова В.Н.
подпись Ф.И.О

«___» _____ 20__

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ

1. Тема:	Гентика в неврологии и психиатрии	
2. Дисциплина:	генетика	
3. Направление подготовки:	биологические науки, 06.06.01	
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:		
Часть первая.		
1. Общая характеристика наследственных болезней нервной системы.		
2. Болезни экспансии. Синдром Мартина-Белл. Миотоническая дистрофия. Атаксия Фридрейха. Нейродегенеративные заболевания, обусловленные экспансией CAG-повторов (спиноцереbellарные атаксии, хорея Гентингтона, спинально-бульбарная амиотрофия Кеннеди)		
3. Конформационные болезни мозга. Болезни Альцгеймера и Паркинсона, прионные болезни, синдромы паркинсонизма.		
Часть вторая		
4. Наследственные каналопатии. Миотонии и периодические параличи. Моногенные формы идиопатической эпилепсии и мигрени.		
5. Клиническая и патогенетическая классификация наследственных болезней мышц. Сарколеммные миопатии (дистрофинопатии, саркогликанопатии, дистрогликанопатии, кавеолинопатии и др.). Матриксные миопатии (мерозин-дефицитная, миопатия Бетлема, Ульриха и др.). Ламинопатии (миодистрофия Эмери-Дрейфуса и др.) Саркомерные миопатии (немалиновая и др.).		
6. Наследственные формы неспецифической умственной отсталости. Синдром Веста.		
Заключение.		
8. Иллюстрационные материалы: полностью иллюстрированная лекция в виде презентации мультимедиа в программе Microsoft PowerPoint.		
9. Литература для проработки:		
1. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н.П. Бочкова. – 4-ое изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 592 с.: ил.		
2. Генетика в практике врача. Под. Ред. В. Н. Горбуновой, О. П. Романенко. – СПб: ООО «Изд-во ФОЛИАНТ», 2013. – 456 с.: ил.		
3. Вахарловский В.Г., Романенко О.П., Горбунова В.Н. Генетика в практике педиатра. СПб.: «Феникс», 2009 – 288 с., ил.		
4. Иллариошкин С. Н., Иванова-Смоленская И. А., Маркова Е. Д. ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование в неврологии. М.: Мед. информ. агентство, 2002.- 591 с.		
5. Горбунова В. Н., Савельева-Васильева Е. А., Красильников В. В. Молекулярная неврология. Часть I. Заболевания нервно-мышечной системы. СПб.: «Интермедика», 2000. – 319 с.: ил.		
6. Горбунова В. Н., Савельева-Васильева Е. А., Красильников В. В.		

Молекулярная неврология. Часть II. Заболевания координаторной, пирамидной и экстрапирамидной систем. Болезни экспансии. Под ред. акад. РАМН А. А. Скоромца.- СПб.: «Интермедика», 2002.- 362 стр.

7. Гинтер Е. К. Медицинская генетика: Учебник. – М.: Медицина. – 2003. – 448 с.: ил.

Автор методической
разработки

_____ Горбунова В.Н.
подпись Ф.И.О

«___» _____ 20__

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ

1. Тема:	Наследственные офтальмопатии
2. Дисциплина:	генетика
3. Направление подготовки:	биологические науки, 06.06.01
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">4. Роль нарушений фототрансдукции, цилиарной дисфункции, организации цитоскелета и межклеточных взаимодействий в патогенезе наследственных ретинопатий.5. Атрофия зрительного нерва Лебера. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность наследственной дистрофии роговицы глаза.6. 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 мульти-медиа в программе Microsoft PowerPoint.
9. Литература для проработки:	<ol style="list-style-type: none">1. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н.П. Бочкова. – 4-ое изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 592 с.: ил.2. Вахарловский В.Г., Романенко О.П., Горбунова В.Н. Генетика в практике педиатра. СПб.: «Феникс», 2009 – 288 с., ил.3. Кадурина Т. И., Горбунова В. Н. Дисплазия соединительной ткани. Руководство для врачей. – СПб.: Элби-СПб, 2009. – 704 с.: ил.

4. Генетика в практике врача. Под. Ред. В. Н. Горбуновой, О. П. Романенко. – СПб: ООО «Изд-во ФОЛИАНТ», 2013. – 456 с.: ил.
5. Гинтер Е. К. Медицинская генетика: Учебник. – М.: Медицина. – 2003. – 448 с.: ил.
6. Иванов В. И., Барышникова Н. В., Билева Дж. С., Дадали Е. Л., Константинова Л. М., Кузнецова О. В., Поляков А. В. Генетика. Учебник для вузов / Под ред. акад. В. И. Иванова. – М.: ИКЦ «Академкнига», 2006. – 638 с.: ил

Автор методической разработки _____ Горбунова В.Н. « ____ » _____ 20 ____
 подпись Ф.И.О

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ

1. Тема:	Канцерогенез
2. Дисциплина:	генетика
3. Направление подготовки:	биологические науки, 06.06.01
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	2
5. Учебная цель:	ознакомление студентов 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:	<ol style="list-style-type: none"> 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:	<p>Наследственные болезни: национальное руководство / под ред. акад. РАМН Н.П. Бочкова, акад. РАМН Е.К. Гинтера, акад. РАМН В.П. Пузырева. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012.</p> <p>Клиническая генетика Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под редакцией Н.П. Бочкова. М., 2011.</p> <p>Наглядная медицинская генетика. Притчард Д.Дж., Корф Б.Р. М., 2009.</p> <p>Генетика и канцерогенез. Методическое пособие для студентов медицинских вузов / Горбунова В.Н., Имянитов Е.Н. – 2007. – СПб. : Издание СПбГПМА. – 24 с.</p> <p>Молекулярная онкология: клинические аспекты / Е.Н. Имянитов, К.П. Хансон. – СПб.: Печатный дом МАПО. – 2007. – 210 с.</p>

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ

1. Тема:	Лечение наследственных заболеваний
2. Дисциплина:	генетика

3. Направление подготовки:	биологические науки, 06.06.01	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	2	
5. Учебная цель:	ознакомление студентов 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:	<p>Наследственные болезни: национальное руководство / под ред. акад. РАМН Н.П. Бочкова, акад. РАМН Е.К. Гинтера, акад. РАМН В.П. Пузырева. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012.</p> <p>Клиническая генетика Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под редакцией Н.П. Бочкова. М., 2011.</p> <p>Наглядная медицинская генетика. Притчард Д.Дж., Корф Б.Р. М., 2009.</p>	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ

1. Тема:	Пренатальная диагностика врожденных и наследственных болезней	
2. Дисциплина:	генетика	
3. Направление подготовки:	биологические науки, 06.06.01	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	2	
5. Учебная цель:	Ознакомить студентов 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.

8. Литература для проработки:

1. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н.П. Бочкова. – 4-ое изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 592 с.: ил.
2. Гинтер Е.К. Медицинская генетика: Учебник. – М.: Медицина, 2003. – 448 с.: ил.
3. Генетика в практике педиатра: руководство для врачей / Вахарловский В.Г., Романенко О.П., Горбунова В.Н. – СПб: «Феникс», 2009 – 288 с. с ил.
4. Медицинская генетика: учеб. пособие / Р.Л. Ньюсбаум, Р.Р. Мак-Иннес, Х.Ф. Виллард; пер. с англ. А.Ш. Латыпова; под ред. Н.П. Бочкова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 624 с.: ил.
5. Наследственные болезни: национальное руководство / под ред. акад. РАМН Н.П. Бочкова, акад. РАМН Е.К. Гинтера, акад. РАМН В.П. Пузырева. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 936 с.
6. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней / Под ред. акад. РАМН, проф. Э.К. Айламазяна, чл.-корр. РАМН, проф. В.С. Баранова. – М.: МЕДпресс-информ, 2006. – 416 с.: ил.
7. Дородовая профилактика генетической патологии плода / Л.В. Акуленко, Т.В. Золотухина, И.Б. Манухин. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 304 с.
8. Современные алгоритмы и новые возможности пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний: Методические рекомендации / Баранов В.С., Кузнецова Т.В., Кащеева Т.К. и др.; Под ред. В.С. Баранова и Э.К. Айламазяна. – СПб.: Изд-во Н-Л, 2013. – 156 с.

1.2. 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 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 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.

Материально-техническое обеспечение содержания дисциплины должно соответствовать современным требованиям преподавания клинических дисциплин.

Учебные лаборатории оборудованы проекционной и мультимедийной аппаратурой, иллюстративными материалами, видеофильмами, тематическими таблицами, прочими материалы на CD и DVD-носителях.

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.

5.3. Формы и методика базисного, текущего и итогового контроля:

Контроль и коррекция усвоения материала модуля проводятся на основе оценки преподавателем результатов индивидуального самостоятельного решения учащимися 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.

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

Кафедра общей и молекулярной медицинской генетики

**ПЕРЕЧЕНЬ МЕТОДИЧЕСКИХ УКАЗАНИЙ ОБУЧАЕМЫМ
ДЛЯ РАЗЛИЧНЫХ ФОРМ УЧЕБНЫХ ЗАНЯТИЙ**

По дисциплине	<u>«Генетика»</u> (наименование дисциплины)
По направлению подготовки	<u>«Биологические науки», 06.06.01</u> (код и наименование направления)
Уровень подготовки кадров высшей квалификации	<u>Аспирантура</u> (наименование факультета)
Кафедра	<u>Общей и молекулярной медицинской генетики</u> (наименование кафедры)

Методические указания к семинарским (практическим) занятиям

По основным проблемным теоретическим вопросам темы модуля учащимися 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 материалы на CD и DVD-носителях.

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). Работа с учебной литературой рассматривается как вид учебной деятельности по дисциплине и выполняется в пределах часов, отводимых на её изучение. Каждый обучающийся обеспечивается доступом к информационным и библиотечным фондам кафедры и ВУЗа.

Составители перечня

Профессор кафедры, д.б.н. _____ Горбунова В.Н. _____

Зав.кафедрой, д.м.н., профессор _____ Имянитов Е.Н. _____
(должность, ученое звание, степень) (подпись) (И.О. расшифровка фамилии.)

Заведующий кафедрой общей и молекулярной медицинской генетики

Д.м.н, профессор _____ Имянитов Е.Н. _____
(подпись) (И.О. расшифровка фамилии.)

« ____ » _____ 20 __ г

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

Кафедра общей и молекулярной медицинской генетики

КАРТА ОБЕСПЕЧЕННОСТИ УЧЕБНО—МЕТОДИЧЕСКОЙ ЛИТЕРАТУРОЙ
на 2018 -2019 учебный год
По дисциплине «Генетика»

Направление подготовки «Биологические науки»
Направленность (профиль) подготовки «Генетика»

№	Название учебника/авторы/ Количество страниц	Год издания	Кол-во экземпляров
Основная литература			
1	Иммуногеномика и генодиагностика человека [Электронный ресурс] / Р.М. Хаитов, Л.П. Алексеев, Д.Ю. Трофимов - М. : ГЭОТАР-Медиа, . Режим доступа: http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441398.html	2017	
Дополнительная литература			
1	Наследственные болезни [Электронный ресурс] / под ред. Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева - М. : ГЭОТАР-Медиа, . Режим доступа: http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.html	2017	
2	Практическая липидология с методами медицинской генетики [Электронный ресурс] : руководство / В. А. Кошечкин, П. П. Малышев, Т. А. Рожкова - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. Режим доступа: http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970432716.html	2015	
3	Справочник-путеводитель практикующего врача. 2000 болезней от А до Я [Электронный ресурс] / Под ред. И.Н. Денисова, Ю.Л. Шевченко - 2-е изд. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. Серия "Доказательная медицина" Режим доступа: http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970417102.html	2010	

Составитель


(подпись)

Е.Н.Имянитов
(Фамилия И.О.)

Дата составления карты «04» 09 2018 г.

ЛИСТ ДОПОЛНЕНИЙ И ИЗМЕНЕНИЙ № 2
к рабочей программе по дисциплине «Генетика» по направлению
подготовки «Биологические науки» 06.06.01
уровень подготовки кадров высшей квалификации Аспирантура

Утверждено на заседании кафедры
Общей и молекулярной медицинской генетики
от «04» сентября 2018 года
Протокол № 1

Изменения и дополнения к рабочей программе по дисциплине «Генетика» обоснованы острой необходимостью обновления представляемого материала в связи с современными тенденциями применяемых методов обучения и контроля при подготовке кадров высшей квалификации в аспирантуре медицинского ВУЗа.

Принято решение внести следующие изменения в рабочую программу:

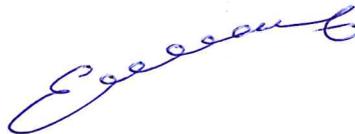
1. Актуализировать карту обеспеченности литературой на 2018-2019 учебный год.

Составитель:
Доцент, к.м.н.



А.П. Соколенко

Согласовано:
Заведующий кафедрой,
профессор, д.м.н., чл.-корр. РАН



Е.Н. Имянитов