

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

УТВЕРЖДЕНО

Учебно-методическим советом

«31» августа 2021 г.

протокол №10

Проректор по учебной работе,
председатель учебно-методического совета
профессор

Орел В.И.



АДАПТИРОВАННАЯ РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

По дисциплине

«Медицинская генетика»

Б1.Б.30

(наименование дисциплины)

Для

специальности

Лечебное дело, 31.05.01

(наименование и код специальности)

Факультет

Лечебное дело

(наименование факультета)

Кафедра

Общей и молекулярной медицинской генетики

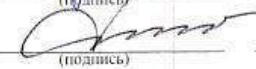
(наименование кафедры)

Объем дисциплины и виды учебной работы

№ п/п	Вид учебной работы	Всего часов	Семестр
			12
1.	Общая трудоемкость дисциплины в часах	72	72
1.1	Общая трудоемкость дисциплины в зачетных единицах	2	2
2.	Контактная работа, в том числе:	48	48
2.1	Лекции	12	12
2.2	Лабораторные занятия	-	-
2.3	Практические занятия	36	36
2.4	Семинары	-	-
3.	Самостоятельная работа	24	24
4.	Контроль	-	-
5.	Вид итогового контроля: зачет	-	зачет

Рабочая программа учебной дисциплины «Медицинская генетика» по специальности 31.05.01 «Лечебное дело» составлена на основании ФГОС ВО - специалист по специальности 31.05.01 «Лечебное дело», утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от «12» августа 2020 г. №988, и учебного плана ФГБОУ ВО СПбГМУ Минздрава России.

Разработчики программы:

профессор, д.б.н. (должность, ученое звание, степень)	 (подпись)	Горбунова В.Н. (расшифровка)
доцент, к.м.н. (должность, ученое звание, степень)	 (подпись)	Стрекалов Д.Л. (расшифровка)
доцент, к.м.н. (должность, ученое звание, степень)	 (подпись)	Соколенко А.П. (расшифровка)

Рабочая программа рассмотрена и одобрена на заседании кафедры
Общей и молекулярной медицинской генетики

название кафедры			
« 31 »	августа	2021	г., протокол заседания № 1
Заведующий (ая) кафедрой		Общей и молекулярной медицинской генетики	
название кафедры			
профессор, д.м.н. (должность, ученое звание, степень)	 (подпись)	Имянитов Е.Н. (расшифровка)	

Кафедра Общей и молекулярной медицинской генетики

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

По дисциплине	«Медицинская генетика» (наименование дисциплины)
Для специальности	Лечебное дело, 31.05.01 (наименование и код специальности)

ОГЛАВЛЕНИЕ:

1.	Раздел «РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ПО ДИСЦИПЛИНЕ».....
1.1.	Рабочая программа.....
1.2.	Листы дополнений и изменений в рабочей программе
2.	Раздел «КАРТА ОБЕСПЕЧЕННОСТИ ДИСЦИПЛИНЫ УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЙ ЛИТЕРАТУРОЙ».....
2.1.	Карта обеспеченности учебно-методической литературой на 2021 - 2022 уч. год
2.2.	Перечень лицензионного программного обеспечения на 2021 – 2022 уч. год
3.	Раздел «ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ»
3.1.	Банк контрольных заданий и вопросов (тестов) по отдельным темам и в целом по дисциплине
4.	Раздел «ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ, ВЫНОСИМЫХ НА ЗАЧЕТ».....
5.	Раздел «ПЕРЕЧЕНЬ МЕТОДИЧЕСКИХ УКАЗАНИЙ ПРЕПОДАВАТЕЛЯМ ДЛЯ РАЗЛИЧНЫХ ФОРМ УЧЕБНЫХ ЗАНЯТИЙ».....
6.	Раздел «ПЕРЕЧЕНЬ МЕТОДИЧЕСКИХ УКАЗАНИЙ ОБУЧАЕМЫМ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ»
7.	Раздел «МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ»
8.	Раздел «ИННОВАЦИИ В ПРЕПОДАВАНИИ»
9.	Раздел «ПЕРЕЧЕНЬ УЧЕБНИКОВ И УЧЕБНЫХ ПОСОБИЙ, ИЗДАННЫХ СОТРУДНИКАМИ КАФЕДРЫ ПО ДИСЦИПЛИНЕ».....
10.	Раздел «ВОСПИТАТЕЛЬНАЯ РАБОТА»
11.	Раздел «ДИСТАНЦИОННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ ОБУЧЕНИЯ В УСЛОВИЯХ РАСПРОСТРАНЕНИЯ НОВОЙ КОРОНАВИРУСНОЙ ИНФЕКЦИИ COVID-19.....

1. ЦЕЛЬ И ЗАДАЧИ ДИСЦИПЛИНЫ

Цель освоения дисциплины:

формирование у студентов системных знаний по медицинской генетике и их интеграция в клиническое мышление, а также базисная подготовка специалиста по медицинской генетике для дальнейшего обучения в интернатуре и ординатуре в рамках формирования общекультурных, профессиональных и профессионально-специализированных компетенций.

Задачи изучения дисциплины:

- приобретение студентами навыков осмотра больных и их родственников, направленных на выявление врожденной и наследственной патологии, установление клинических особенностей наследственной патологии, оценку диагностической, прогностической ценности обнаруживаемых симптомов;
- овладение клинико-генеалогическим методом, навыками сбора наследственного анамнеза;
- понимание природы наследственных моногенных и полигенных (мультифакториальных) заболеваний, причин широкого клинического полиморфизма этиологически единых форм и генетической гетерогенности клинически сходных состояний. Изучение молекулярных механизмов развития наиболее распространенных внутренних, нервных, онкологических и др. заболеваний (в том числе, задача лекционного курса);
- обучение подходам и методам выявления повышенного генетического риска развития мультифакториальных заболеваний;
- приобретение знаний и выработка навыков по диагностике наиболее распространенных форм наследственной патологии;
- 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;
- ознакомление с компьютерными диагностическими программами и принципами компьютерной диагностики наследственных болезней;
- знание принципов взаимодействия медико-генетической службы со всеми службами практического здравоохранения и показаний для организации потока больных.

Обучающийся должен знать:

- принципы врачебной этики и деонтологии;
- законы и нормативные акты по работе с конфиденциальной информацией;
- особенности клинических проявлений наследственной патологии;
- общие принципы клинической диагностики наследственных заболеваний;
- особенности клинических проявлений urgentных состояний;
- современное состояние вопроса о геноме человека;
- перечень нормативной документации, необходимый для осуществления медицинской деятельности;
- общие проблемы лечения, социальной адаптации и реабилитации больных с наследственной патологией;
- проблемы профилактики хромосомных болезней;
- принципы профилактики наследственной патологии.

Обучающийся должен уметь:

- осуществлять деятельность в соответствии с принципами врачебной этики и деонтологии, законами и нормативными актами по работе с конфиденциальной информацией;
 - сформулировать предварительный диагноз хромосомной патологии и некоторых наиболее распространенных моногенно наследующихся синдромов и заболеваний;
 - определить необходимость дополнительного обследования, включая молекулярно-генетические методы исследования;
 - своевременно выявлять жизнеугрожающие состояния;
 - работать с научной литературой;
 - использовать нормативную документацию, принятую в здравоохранении;
 - сформулировать рекомендации по реабилитации больных с наследственной патологией;
 - сформулировать рекомендации по первичной профилактике и вторичной профилактике больных с наследственной патологией.
- Обучающийся должен владеть:
- навыками использования нормативных актов по работе с конфиденциальной информацией;
 - навыками обследования больного с целью выявления наследственной патологии, распознавания общих проявлений наследственной патологии;
 - методиками устранения жизнеопасных нарушений;
 - навыками подготовки докладов, написания рефератов;
 - навыками оформления медицинской документации (истории болезни, листки нетрудоспособности, направления на специальные исследования);
 - составить программу реабилитации лиц с генетически детерминированной патологией;
 - составить программу профилактики генетически детерминированной патологии

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОПОП СПЕЦИАЛИТЕТА
КРАТКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ДИСЦИПЛИНЫ, ЕЕ МЕСТО В УЧЕБНОМ ПРОЦЕССЕ

Входные требования для дисциплины (модуля)

№ п/п	Наименование дисциплины (модуля), практики	Необходимый объем знаний, умений, владение
1.	Биология	<u>Знания:</u> общие закономерности происхождения и развития жизни, антропогенез; • теорию биологических систем, их организацию, клеточные и неклеточные формы жизни; • клеточную организацию живых организмов, отличительные признаки про и эукариотических клеток, гипотезы эволюционного происхождения мембранных компонентов клетки, роль клеточных структур в жизнедеятельности клетки как элементарной единицы живого, механизмы образования энергии в живых системах; • закономерности процессов и механизмов хранения, передачи и использования биологической информации в клетке, принципы контроля экспрессии генов; • структурно-функциональную организацию генетического материала, особенности генома прокариот и эукариот, организацию генома человека; • цитологические основы размножения, гаметогенез, строение половых клеток, регулярные и нерегулярные формы полового размножения; • законы генетики и ее значение для медицины; •

		закономерности наследственности и изменчивости в индивидуальном развитии как основы понимания патогенеза и этиологии наследственных и мультифакториальных заболеваний у детей и подростков, биологические основы наследственных болезней человека и методы их диагностики; • особенности человека как объекта генетических исследований, методы генетики человека, хромосомные и генные болезни; применение методов генетики человека в работе медицинских генетических центров; • закономерности воспроизведения организмов, биологические особенности репродукции человека, закономерности индивидуального развития организмов, онтогенез человека, молекулярные механизмы эмбрионального развития, критические периоды онтогенеза, механизмы дифференциации пола по мужскому и по женскому типу, механизмы старения организмов; механизмы онкогенеза <u>Умения:</u> пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью - Интернет для профессиональной деятельности; • пользоваться биологическим оборудованием; • работать с увеличительной техникой (микроскопами, оптическими и простыми лупами); • готовить временные препараты и исследовать их под световым микроскопом и лупой; • поставить простейший биологический эксперимент (например, по теме «Осмотические свойства растительных и животных клеток») и проанализировать его результаты; • читать и анализировать электроннограммы клеточных структур; • в виде обобщённых схем отображать процессы, происходящие в клетке; • схематически изображать хромосомы. Используя эти обозначения, решать задачи на митоз, мейоз, гаметогенез; • объяснять причины и возможные механизмы рождения детей с хромосомными болезнями. Иллюстрировать ответ схемами; • решать задачи по генетике – на взаимодействие генов, сцепленное наследование, наследование, сцепленное с полом и др. • решать задачи по молекулярной генетике – по редупликации ДНК, биосинтезу белка; • составлять родословные, используя стандартные обозначения; анализировать родословные. • составлять и анализировать идеограммы, используя Денверскую систему классификации хромосом; • приготовить препараты полового хроматина, определить тельца Барра • <u>Навыки:</u> навыками работы с микроскопом; • навыками приготовления временных препаратов; • навыками отображения изучаемых объектов на рисунках; • навыками анализа электроннограмм; • навыками определения кариотипов; • подходами к решению генетических задач; • стандартными обозначениями для составления родословных; • Денверской системой классификации хромосом для анализа идеограмм
2.	Биохимия	<u>Знания:</u> • правила работы и техники безопасности в химических лабораториях, с реактивами, приборами, животными; • строение и биохимические свойства основных классов биологически важных соединений: белков, нуклеиновых кислот, углеводов, липидов, витаминов; • основные метаболические пути их превращения; ферментативный катализ; основы биоэнергетики; • роль клеточных

		мембран и их транспортных систем в обмене веществ в организме человека; • химико-биологическую сущность процессов, происходящих на молекулярном и клеточном уровнях в организме человека; • основные механизмы регуляции метаболических превращений белков, нуклеиновых кислот, углеводов, липидов; • особенности строения и метаболических процессов, происходящих в тканях полости рта; • диагностически значимые показатели биологических жидкостей (плазмы крови, мочи) у здорового взрослого человека и у детей различного возраста. <u>Умения:</u> • пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности, лабораторным оборудованием; • проводить математический подсчет полученных данных; • интерпретировать результаты наиболее распространенных методов лабораторной и функциональной диагностики; • выполнять тестовые задания в любой форме, решать ситуационные задачи на основе теоретических знаний. <u>Навыки:</u> постановка предварительного диагноза на основании результатов лабораторного обследования пациентов.
3.	Пропедевтика внутренних болезней	<u>Знания:</u> анатомо-физиологические, возрастные и половые особенности здорового и больного организма; причины возникновения основных патологических процессов в организме и механизмы их развития; основные клинические симптомы и синдромы заболеваний внутренних органов; симптоматику наиболее распространенных заболеваний внутренних органов, протекающих в типичной форме; основные принципы лечения больных с заболеваниями органов кровообращения, дыхания, пищеварения, мочеотделения, кроветворения и эндокринной системы; клинику и оказание врачебной помощи при некоторых неотложных состояниях; основы рентгенодиагностики; нормальную лучевую анатомию органов и систем; лучевые симптомы наиболее часто встречающихся заболеваний; лучевые симптомы urgentных состояний больных; основные принципы медицинской этики и деонтологии. <u>Умения:</u> провести расспрос больного и его родственников; провести физическое обследование больного (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация) и выявить объективные признаки заболевания; составить план дополнительного лабораторного и инструментального обследования больного; установить основные клинические синдромы или клинический диагноз наиболее распространенных заболеваний внутренних органов, протекающих в типичной форме; расшифровать типичную ЭКГ в 12 отведениях здорового человека, а также ЭКГ с простыми нарушениями ритма и проводимости, гипертрофией миокарда левого желудочка, острым инфарктом миокарда; оценить результаты общего анализа крови, мочи, мокроты, кала, ФКГ, желудочного и дуоденального содержимого, плеврального выпота и биохимического анализа крови; оказывать неотложную помощь при наиболее распространенных острых патологических состояниях; на основании анализа и клинической картины болезни определить

		показания к лучевому обследованию; оформить направление больного к лучевому диагносту или лучевому терапевту и осуществить подготовку больного к лучевому исследованию или лечению; совместно с врачом - лучевым диагностом наметить объём и последовательность лучевых исследований; самостоятельно распознать изображения всех органов человека и указать их основные анатомические структуры на рентгенограммах, сцинтиграммах, термограммах, ультрасонограммах, компьютерных и магнитно-резонансных томограммах; распознать по рентгенограммам острую пневмонию, жидкость и воздух в плевральной полости, оценить конфигурацию сердца; уметь пользоваться медицинским оборудованием и инструментарием. <u>Навыки:</u> владение субъективными методами обследования; объективными методами исследования; оценкой результатов обследованием сердечно-сосудистой системы; функциональными методами исследования сердечно-сосудистой систем; навыком обследования дыхательной системы; оценкой результатов функциональных методов исследования дыхательной системы; навыком обследования пищеварительной системы; навыком оценки лабораторных данных.
--	--	--

3. ТРЕБОВАНИЯ К РЕЗУЛЬТАТАМ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Изучение данной учебной дисциплины направлено на формирование (и развитие) у обучающихся следующих компетенций: ПК-2; ОПК-11.

3.2. Перечень планируемых результатов обучения:

№ п/п	Номер/ индекс компетенции	Содержание компетенции (или ее части)	В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:			
			Знать	Уметь	Владеть	Оценочные средства
1.	ПК-2	Проведение обследования пациента с целью установления диагноза	законодательство Российской Федерации в сфере охраны здоровья, нормативные правовые акты и иные документы, определяющие деятельность медицинских организаций и медицинских работников; общие вопросы организации медицинской помощи населению; вопросы организации санитарно-	осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента и анализировать полученную информацию; проводить полное физикальное обследование пациента (осмотр, пальпацию, перкуссию, аускультацию) и интерпретировать его результаты; обосновывать необходимость и объем лабораторного	НАВЫКОМ: сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента; проведения полного физикального обследования пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация); формулирования предварительного диагноза и составления плана лабораторных и инструментальных обследований пациента; направления	Тестовые задания, вопросы промежуточной аттестации

		противоэпидемических (профилактических) мероприятий в целях предупреждения возникновения и распространения инфекционных заболеваний; порядки оказания медицинской помощи, клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, стандарты медицинской помощи; закономерности функционирования здорового организма человека и механизмы обеспечения здоровья с позиции теории функциональных систем; особенности регуляции функциональных систем организма человека при патологических процессах; методы лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов; этиологию, патогенез и патоморфологию, клиническую картину, дифференциальную диагностику, особенности течения, осложнения и	обследования пациента; обосновывать необходимость и объем инструментального обследования пациента; обосновывать необходимость направления пациента на консультации к врачам-специалистам; анализировать полученные результаты обследования пациента, при необходимости обосновывать и планировать объем дополнительных исследований; интерпретировать результаты сбора информации о заболевании пациента; интерпретировать данные, полученные при лабораторном обследовании пациента; интерпретировать данные, полученные при инструментальном обследовании пациента; интерпретировать данные, полученные при консультациях пациента врачами-специалистами; осуществлять раннюю диагностику заболеваний внутренних органов; проводить дифференциальную диагностику заболеваний внутренних органов от других заболеваний; определять очередность объема, содержания и последовательности	пациента на лабораторное обследование при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи; направления пациента на инструментальное обследование при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи; направления пациента на консультацию к врачам-специалистам при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом	
--	--	---	--	---	--

			исходы заболеваний внутренних органов; методику сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента; методику полного физикального исследования (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация); МКБ	диагностических мероприятий; определять медицинские показания для оказания скорой, в том числе скорой специализированной, медицинской помощи; применять медицинские изделия в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, помощи с учетом стандартов медицинской помощи.	стандартов медицинской помощи; направления пациента для оказания специализированной медицинской помощи в стационарных условиях или в условиях дневного стационара при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи; проведения дифференциальной диагностики с другими заболеваниями/состояниями, в том числе неотложными; установлением диагноза с учетом действующей международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ).	
2.	ОПК-11	Способен подготовить и применять научную, научно-производственную, проектную, организационно-управленческую и нормативную документацию, а также нормативные правовые акты в системе	основные принципы и процедуры научного исследования; методы критического анализа и оценки научных достижений и исследований; экспериментальные и теоретические методы научно-исследовательской деятельности;	анализировать методы научных исследований в целях решения исследовательских и практических задач; разрабатывать методологически обоснованную программу научного исследования; организовывать научное исследование; применять методы математической	навыком обоснованного выбора методов для проведения научного исследования; разработкой программ научно-исследовательской работы; опытом проведения научного исследования в профессиональной деятельности; современными технологиями организации сбора,	Тестовые задания, вопросы промежуточной аттестации

		здравоохранения	основные этапы планирования и реализации научного исследования; технологии социального проектирования, моделирования и прогнозирования; методы математической статистики	статистики для исследований в профессиональной деятельности; умеет обрабатывать данные и их интерпретировать; осуществлять подготовку обзоров, аннотаций, отчетов, аналитических записок, профессиональных публикаций, информационных материалов по результатам исследовательских работ в области профессиональной деятельности; представлять результаты исследовательских работ; выступать с сообщениями и докладами по тематике проводимых исследований	обработки данных; основными принципами проведения научных исследований в области педагогики	
--	--	-----------------	--	---	---	--

4. ОБЪЕМ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ) И ВИДЫ УЧЕБНОЙ РАБОТЫ

Вид учебной работы	Всего часов/ зачетных единиц	Семестры
		12
		часов
1	2	3
Аудиторные занятия (всего), в том числе:	48	48
Лекции (Л)	12	12
Практические занятия (ПЗ)	36	36
Семинары (С)	-	-
Лабораторные работы (ЛР)	-	-
Самостоятельная работа (СР), в том числе:	24	24
<i>История болезни (ИБ)</i>		
<i>Курсовая работа (КР)</i>		
<i>Тестовые и ситуационные задачи</i>	8	8
<i>Расчетно-графические работы (РГР)</i>		
<i>Подготовка к занятиям (ПЗ)</i>	16	16
Подготовка к текущему		

контролю (ПТК))			
Подготовка к промежуточному контролю (ППК))	зачет (3)	-	зачет
Вид промежуточной аттестации	час.	72	72
	ЗЕТ	2	2

5. СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

5.1. Разделы учебной дисциплины и компетенции, которые должны быть освоены при их изучении

№ п/п	Компетенции	Раздел дисциплины	Содержание раздела
I.	ПК-2 ОПК-11	Молекулярная генетика, введение. Моногенные заболевания. Биохимическая генетика.	В данном разделе особое внимание уделяется тем областям медицины, в которых молекулярно-генетическая методология используется в клинической практике. Это диагностика моногенных заболеваний, анализ генов предрасположенности к наиболее частым мультифакториальным заболеваниям, молекулярная диагностика инфекций и болезней нуклеиновых кислот, геномная дактилоскопия, фармакогенетика, пренатальная диагностика и генотерапия. Раздел включает в себя изучение биохимических основ ведущих форм моногенной патологии, таких как муковисцидоз, фенилкетонурия, гемофилия А и В, миодистрофия Дюшенна, лизосомные болезни накопления. Подробно рассматриваются вопросы организации и цели проведения биохимических скринингов среди новорожденных и беременных. Обсуждаются биохимические критерии формирования групп риска рождения детей с различными формами моногенной и хромосомной патологии, а также ДЗНТ у плода с целью профилактики этих заболеваний на базе пренатальной диагностики.
II.	ПК-2 ОПК-11	Введение в клиническую генетику. Цитогенетика. Хромосомные болезни.	Ознакомление с контингентом больных и с организацией социальной и медицинской помощи в доме-интернате. Проводится демонстрация больных, разбор историй болезни, в ходе которых происходит знакомство студентов с различными формами моногенной и хромосомной патологии, с типами наследования, методами клинической диагностики и принципами медико-генетического консультирования. Основы цитогенетики. Хромосомные болезни. Классификация и эпидемиология хромосомной патологии. Хромосомный набор клетки. Рутинный метод окраски хромосом. Метафазная пластинка. Полиплоидии. Хромосомные перестройки. Сбалансированный и несбалансированный аномальный кариотип. Синдромы Дауна, Патау, Эдвардса, Тернера, Клайнфельтера. Дифференцировка пола в норме и при патологии. Современные методы молекулярной цитогенетики. Решение тестовых задач.
III.	ПК-2 ОПК-11	Болезни с наследственной предрасположенностью. Молекулярно - генетические механизмы развития мультифакториальных заболеваний. Молекулярно-	Раздел практических занятий посвящен вопросам генетического тестирования наследственной предрасположенности к мультифакториальным заболеваниям. Вводится понятие «Новая генетика». Обсуждаются вопросы предиктивной молекулярной и клинической диагностики внутренних болезней, значение «генетического паспорта». Теоретические положения иллюстрируются на примере анализа молекулярно-генетических механизмов развития дислипидемии, гипертонической болезни, ИБС, и разработки принципов патогенетически обоснованного лечения сердечно-сосудистых заболеваний.

		генетические механизмы патогенеза сердечно-сосудистых заболеваний	
IV.	ПК-2 ОПК-11	ДНК-диагностика. Введение в молекулярную онкологию. Основы канцерогенеза.	Студенты практически знакомятся с методами выделения ДНК. Изучают полимеразную цепную реакцию как основной метод молекулярной диагностики. Знакомятся с принципами молекулярной диагностики инфекций. Рассматривают молекулярные основы канцерогенеза, роль протоонкогенов и супрессоров опухолей в инициации и промоции опухолевого роста, знакомятся с организацией работы лаборатории молекулярной онкологии, где проводится цикл данного раздела.
V.	ПК-2 ОПК-11	Медико-генетическое консультирование. Врожденные и наследственные заболевания. Пренатальная диагностика.	Практические занятия проводятся на базе Диагностического центра (медико-генетического) по тематическим планам, соответствующим этому разделу: медико-генетическое консультирование и организация медико-генетической помощи населению. Клиническая цитогенетика. Пренатальная диагностика. Профилактика наследственных болезней.

5.2. Разделы учебной дисциплины (модуля), виды учебной деятельности и формы контроля

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Содержание разделов (темы)	Л	ПЗ		СРС	Всего часов
				ТП	ПП		
I.	Молекулярная генетика, введение. Моногенные заболевания. Биохимическая генетика.	1.1. Молекулярная генетика 1.2. Биохимическая генетика 1.3. Моногенные болезни	4	6	6	6	22
II.	Введение в клиническую генетику. Цитогенетика. Хромосомные болезни.	1. 2.1. Врожденные и наследственные заболевания 2. 2.2. Цитогенетика. Хромосомные болезни	2	4	4	6	16
III.	Болезни с наследственной предрасположенностью. Молекулярно - генетические механизмы развития мультифакториальных заболеваний. Молекулярно-генетические механизмы патогенеза сердечно-сосудистых заболеваний	3.1. Болезни с наследственной предрасположенностью. Молекулярно-генетические механизмы развития мультифакториальных заболеваний	2	2	2	3	9
IV.	ДНК-диагностика. Введение в молекулярную онкологию. Основы канцерогенеза.	4.1. Молекулярные основы канцерогенеза 4.2. Молекулярная диагностика в онкологии	2	4	4	6	16

У	Медико-генетическое консультирование. Врожденные и наследственные заболевания. Пренатальная диагностика.	5.1. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика	2	2	2	3	9
ИТОГО:			12	18	18	34	72

При изучении дисциплины предусматривается применение инновационных форм учебных занятий, развивающих у обучающихся навыки работы в команде, межличностной коммуникации, принятия решений, лидерские качества: интерактивные лекции, дискуссии, диспуты, имитационные игры, кейс-метод, работа в малых группах.

5.2.1 Интерактивные формы проведения учебных занятий

№ п/п	Тема занятия	Вид занятия	Используемые интерактивные формы проведения занятий
1.	См. табл. 5.3	Лекция	Интерактивная лекция, диспут
2.	См. табл. 5.4	Семинар	Работа в малых группах, имитационные игры, дискуссия, кейс-метод

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

№ п/п	Название тем лекций учебной дисциплины (модуля)	Объем по семестрам
		12
1	2	3
1.	Основные положения современной генетики человека	2
2.	Структура и эволюция генома и эпигенома человека	2
3.	Генетика и канцерогенез	2
4.	Мутации генов и методы их идентификации	2
5.	Лечение наследственных заболеваний	2
6.	Пренатальная диагностика	2
Итого:		12

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

№ п/п	Название тем практических занятий базовой части дисциплины по ФГОС и формы контроля	Объем по семестрам
		12
1	2	3
1.	Молекулярная генетика, введение.	4
2.	Основы медицинской генетики. Классификация наследственных болезней.	4
3.	Биохимическая генетика. Моногенные заболевания.	4

4.	Цитогенетика. Хромосомные болезни. Клиническая и цитогенетическая характеристика болезни Дауна.	4
5.	Клиническая генетика. Врожденные пороки развития. Профилактика и дородовая диагностика.	4
6.	Молекулярно-генетические механизмы развития мультифакториальных заболеваний. Клиническая интерпретация результатов молекулярно-генетических исследования в практике врача клинициста.	4
7.	ДНК-диагностика.	4
8.	Современная теория канцерогенеза. Наследственные опухолевые синдромы.	4
9.	Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика. Показания для пренатального кариотипирования.	4
Итого:		36

5.8. Распределение самостоятельной работы обучающихся (СРО) по видам и семестрам

№ п/п	Наименование вида СРО	Объем в АЧ
		12
1.	Написание курсовой работы	
2.	Подготовка мультимедийных презентаций	
3.	Подготовка к участию в занятиях в интерактивной форме (дискуссии, ролевые игры, игровое проектирование)	
4.	Самостоятельное решение ситуационных задач	8
5.	Работа с электронными образовательными ресурсами, размещенными на сайте http://www.historymed.ru	16
ИТОГО в часах:		24

6 . ВИДЫ УЧЕБНОЙ РАБОТЫ

Лекции, практические занятия, самостоятельная работа, интерактивная работа обучающихся

7. ИСПОЛЬЗУЕМЫЕ ИНФОРМАЦИОННЫЕ, ИНСТРУМЕНТАЛЬНЫЕ И ПРОГРАММНЫЕ СРЕДСТВА

Использование мультимедийного комплекса в сочетании с лекциями и практическими занятиями, решение ситуационных задач, обсуждение рефератов, сбор «портфолио». Удельный вес занятий, проводимых в интерактивных формах, составляет не менее 30 % от аудиторных занятий.

Информационные технологии, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине (модулю) включают программное обеспечение и информационные справочных системы.

Информационные технологии, используемые в учебном процессе:

http://www.historymed.ru/training_aids/presentations/

Визуализированные лекции

Конспекты лекций в сети Интернет

Ролевые игры
 Кейс – ситуации
 Дискуссии
 Видеофильмы

Программное обеспечение

Для повышения качества подготовки и оценки полученных компетенций часть занятий проводится с использованием программного обеспечения:

Операционная система Microsoft Windows

Пакет прикладных программ Microsoft Office: PowerPoint, Word

8. ФОРМЫ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ УСПЕВАЕМОСТИ СТУДЕНТОВ

Коллоквиум, контрольная работа, индивидуальные домашние задания, курсовая работа, эссе.

9. ФОРМА ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

Зачет.

10. РАЗДЕЛЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ) И МЕЖДИСЦИПЛИНАРНЫЕ СВЯЗИ С ДИСЦИПЛИНАМИ

№ п/п	Наименование обеспечиваемых (последующих) дисциплин	№ разделов данной дисциплины, необходимых для изучения обеспечиваемых (последующих) дисциплин				
		1	2	3	4	5
1.	Госпитальная педиатрия	+	+	+		+
2.	Факультетская педиатрия, эндокринология	+	+	+		+
3.	Факультетская терапия, профессиональные болезни			+		
4.	Инфекционные болезни у детей				+	
5.	Онкология, лучевая терапия				+	
6.	Инфекционные болезни				+	
7.	Неврология	+	+	+		
8.	Акушерство и гинекология	+	+	+		+
9.	Общественное здоровье и здравоохранение, экономика здравоохранения	+	+	+		+

ЛИСТ ДОПОЛНЕНИЙ И ИЗМЕНЕНИЙ В РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЕ

за 2022 / 2023 учебный год

В рабочую программу по дисциплине:

Медицинская генетика
(наименование дисциплины)

для специальности «Лечебное дело», 31.05.01
(наименование специальности, код)

Изменения и дополнения в рабочей программе в 2022/2023 учебном году:

Составитель: к.м.н., доцент _____

Зав. кафедрой

Профессор, д.м.н. _____ Имянитов Е.Н.

Раздел 2

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 2021 – 2022 учебный год

По дисциплине	«Медицинская генетика» (наименование дисциплины)
Для специальности	«Лечебное дело», 31.05.01 (наименование и код специальности)

Код направления подготовки	Курс	Семестр	Число студентов	Список литературы	Кол-во экземпляров	Кол-во экз. на одного обучающегося
31.05.01	6	12	113	Основная литература: 1. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 592 с. 2. Генетические заболевания. Краткий справочник / Суспицын Е.Н., Стрекалов Д.Л., Янус Г.А., Имянитов Е.Н. 3. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с.	ЭБС Конс. студ. ЭБС СПбГПМУ ЭБС Конс. студ.	
	Всего студентов		113	Всего экземпляров		
				Дополнительная литература: Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие. Мутовин Г.Р. 3-е изд., перераб. и доп. 2010. - 832 с. Медицинская генетика: учеб. пособие / Акуленко Л. В. [и др.]. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. Медицинская биология и общая генетика: учебник для студентов учреждений высшего образования по специальности “Лечебное дело”: Учебник / О.-ЯЛ. Бекиш, В Л. Бекиш.-2-е изд., испр. и доп. - Витебск: Издательство ВГМУ, 2011.-544 с.	ЭБС Конс. студ. ЭБС Конс. студ. ЭБС Конс. студ.	

Кафедра Общей и молекулярной медицинской генетики

ПЕРЕЧЕНЬ ЛИЦЕНЗИОННОГО ПРОГРАММНОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ
на 2021 – 2022 учебный год

По дисциплине	«Медицинская генетика» (наименование дисциплины)
Для специальности	«Лечебное дело», 31.05.01 (наименование и код специальности)

1. Windows Sarver Standard 2012 Russian OLP NL Academic Edition 2 Proc;
2. Windows Remote Desktop Services CAL 2012 Russian OLP NL Academic Edition Device CAL (10 шт.);
3. Desktop School ALNG Lic SAPk MVL A Faculty (300 шт.);
4. Dream Spark Premium Electronic Software Delivery (1 year) Renewal (1 шт.);
5. Dr. Web Desktop Security Suite Комплексная защита с централизованным управлением – 450 лицензий;
6. Dr. Web Desktop Security Suite Антивирус с централизованным управлением – 15 серверных лицензий;
7. Lync Server 2013 Russian OLP NL Academic Edition. Срок действия лицензии: бессрочно;
8. Lync Server Enterprise CAL 2013 Single OLP NL Academic Edition Device Cal (20 шт.). Срок действия лицензии: бессрочно;
9. ABBYY Fine Reader 11 Professional Edition Full Academic (10 шт.). Срок действия лицензии: бессрочно;
10. ABBYY Fine Reader 11 Professional Edition Full Academic (20 шт.). Срок действия лицензии: бессрочно;
11. ABBYY Fine Reader 12 Professional Edition Full Academic (10 шт.). Срок действия лицензии: бессрочно;
12. Chem Office Professional Academic Edition. Срок действия лицензии: бессрочно;
13. Chem Craft Windows Academic license (10 шт.). Срок действия лицензии: бессрочно;
14. Chem Bio Office Ultra Academic Edition. Срок действия лицензии: бессрочно;
15. Statistica Base for Windows v.12 English / v. 10 Russian Academic (25 шт.). Срок действия лицензии: бессрочно.
16. Программный продукт «Система автоматизации библиотек ИРБИС 64». Срок действия лицензии: бессрочно.
17. Программное обеспечение «АнтиПлагиат» с 07.07.2021 г. по 06.07.2022 г.

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

Кафедра Общей и молекулярной медицинской генетики

ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ

По дисциплине	«Медицинская генетика» (наименование дисциплины)
Для специальности	«Лечебное дело», 31.05.01 (наименование и код специальности)

Тестовые задания

Раздел №1

- мРНК 5'-GAU GCA CGC UAG GUU UUA GCG-3' кодирует полипептидную цепь с аминокислотной последовательностью
 А) Ser-Pro-Cys-Thr-Met-Asp-Leu
 Б) Asp-Ala-Arg-Tyr-Val-Leu-Ala
 В) Asp-Ala-Arg-Thr-Met-Asp-Leu
- Метод ПЦР может использоваться для
 А) диагностики хромосомных нарушений
 Б) молекулярной идентификации личности
 В) диагностики мутаций в генах наследственных болезней
 Г) диагностики инфекций
 Д) диагностики дефектов внутриутробного развития плода
- Произошла мутация в кодирующей последовательности
 5'-CAG AAT ACC TGA TTG ATA GCA-3'
 мутантная последовательность имеет вид
 5'-CAG AAT ACT GAT TGA TAG CAT-3'
 Определите характер мутации
 А) делеция
 Б) нонсенс
 В) сдвиг рамки считывания
- Для работы ДНК-полимеразы необходимо наличие:
 А) одонитевой матричной ДНК
 Б) иницирующего кодона
 В) двунитевого участка на 3'-конце молекулы
 Г) 4-х типов дезокситрифосфатов
 Д) тРНК
- Открытие гена означает:
 А) определение его локализации на цитогенетической карте
 Б) определение его локализации на карте микросателлитных индексных маркеров
 В) клонирование и секвенирование полноразмерной кДНК
 Г) клонирование геномных ДНК, перекрывающих область локализации гена
 Д) секвенирование полной нуклеотидной последовательности гена
- Сколько генов в геноме человека?

- А) столько же, сколько и белков
- Б) в 2 раза больше, чем у круглого микроскопического червя нематоды
- В) 20 000
- Г) 80 000
- Д) 118 000

7. В нуклеиновых кислотах азотистое основание соединяется с сахаром:

- А) гликозидной связью
- Б) фосфоэфирной связью
- В) водородной связью
- Г) неспецифической связью

8. Последовательностью РНК, содержащей интроны, является:

- А) мРНК
- Б) преРНК
- В) тРНК
- Г) рРНК
- Д) ядерная гетерогенная РНК

9. Прямая молекулярная диагностика мутаций в гене возможна:

- А) для любых моногенных заболеваний
- Б) для генов с известной цитогенетической локализацией
- В) для клонированных генов
- Г) для генов с известной нуклеотидной последовательностью

10. Произошла мутация в кодирующей последовательности

5'-ATG GAT ACC TCA CTG TCC TGA-3'

мутантная последовательность имеет вид

5'- ATG GAT ACC TCA CTT TCC TGA -3'

Определите характер мутации

- А) делеция со сдвигом рамки считывания
- Б) миссенс
- В) нонсенс

11. ПЦР представляет собой:

- А) искусственную амплификацию гена
- Б) искусственный некомплементарный синтез ДНК
- В) амплификацию *in vivo* специфического фрагмента ДНК
- Г) избирательный комплементарный синтез *in vitro* небольшого фрагмента ДНК
- Д) комплементарный синтез транскрибируемых ДНК

12. При проведении ПЦР окончание синтеза амплифицируемого фрагмента ДНК определяется:

- А) наличием в матричной ДНК стоп-кодона
- Б) изменением температурных условий реакции
- В) присутствием в матричной ДНК двунитевого участка, образованного праймером
- Г) достижением границы матричной ДНК
- Д) наличием в матричной ДНК структурных особенностей

13. Произошла мутация в кодирующей последовательности

5'-TTG GGA ACC CTA CTG CTT CGA-3'

мутантная последовательность имеет вид

5'- TTG GGA ACC CTA CTG CTT TGA -3'

Определите характер мутации

- А) нонсенс
- Б) миссенс
- В) нейтральная

14. При трансляции образуются молекулы:
 А) пре РНК
 Б) мРНК
 В) полипептидной цепи
 Г) кДНК
 Д) тРНК
15. Генетический код – это соответствие последовательности из 3 нуклеотидов в молекуле:
 А) ДНК – 3 нуклеотидам в молекуле преРНК
 Б) ДНК – 3 нуклеотидам в молекуле тРНК
 В) ДНК – одной аминокислоте в молекуле полипептидной цепи
 Г) мРНК – одной аминокислоте в молекуле полипептидной цепи
 Д) мРНК – антикодону в тРНК
16. Генетический код необходим для:
 А) комплементарного синтеза ДНК
 Б) перевода нуклеотидной последовательности в аминокислотную
 В) синтеза полипептидной цепи на рибосоме
 Г) определения нуклеотидной последовательности ДНК
 Д) синтеза первичного РНК-транскрипта
17. Можно ли, зная последовательность аминокислот в кодируемом белке однозначно выписать последовательность нуклеотидов в:
 А) гене
 Б) экзонах
 В) кДНК
 Г) преРНК
 Д) мРНК
18. Сплайсинг – это:
 А) процесс вырезания интронов из молекулы ДНК
 Б) трансляция областей мРНК, комплементарных экзонам
 В) избирательный синтез РНК-транскрипта, комплементарного кодирующей области гена
 Г) процесс вырезания последовательностей, комплементарных интронам из молекулы преРНК
 Д) избирательная транскрипция экзонов
19. Сдвиг рамки считывания возникает при:
 А) миссенс мутациях
 Б) нонсенс мутациях
 В) внутригенных делециях, не кратных трем нуклеотидам
 Г) внутригенных делециях, кратных трем нуклеотидам
 Д) экспансии 3-нуклеотидных повторов
20. Фенотипический эффект миссенс-мутации зависит от:
 А) внутригенной локализации
 Б) изменения заряда аминокислоты
 В) функции домена, включающего аминокислотную замену
 Г) размера кодируемого белка
 Д) скорости транскрипции

Правильные ответы:

1 – В	6 – В	11 – Г	16 – Б, В
2 – Б, В, Г	7 – А	12 – Б, Г	17 – нет
3 – А, В	8 – Б	13 – А	18 – Г
4 – А, В, Г	9 – В, Г	14 – В	19 – В

5 – В, Д	10 - Б	15 – Г	20 – А, Б, В
----------	--------	--------	--------------

Раздел №1 (дополнительные тестовые задания)

1. Галактоземия обусловлена мутацией в гене:
 - а) лизосомальной сфингомиелиназы
 - б) лактатдегидрогеназы
 - в) галактокиназы
2. Биохимические критерии галактоземии:
 - а) гипогликемия
 - б) гиперхолестеринемия
 - в) накопление галактозы в крови, галактозурия
3. Клинические критерии галактоземии:
 - а) катаракта, гепатомегалия
 - б) множественный дизостоз
 - в) гипопигментация волос и кожи
4. Диетотерапия при лечении галактоземии это:
 - а) исключение из рациона сахарозы
 - б) ограничение жиров в рационе
 - в) исключение из рациона галактозы
5. Муковисцидоз обусловлен мутацией в гене:
 - а) фибриллина
 - б) муковисцидозного трансмембранного регулятора проводимости
 - в) дистрофина
6. Биохимические критерии муковисцидоза:
 - а) повышенная экскреция мукополисахаридов с мочой
 - б) повышенная концентрация ионов натрия и хлора в потовой жидкости
 - в) повышенная концентрация мочевой кислоты в крови
7. Клинические критерии муковисцидоза:
 - а) врожденный порок сердца
 - б) рецидивирующие хронические пневмонии, нарушение функции поджелудочной железы
 - в) микроцефалия, умственная отсталость
8. Биохимические критерии классической фенилкетонурии:
 - а) повышение уровня мочевой кислоты в крови
 - б) гиперфенилаланемия
 - в) гипогликемия
9. Фенилкетонурия обусловлена мутацией в гене:
 - а) фруктокиназы
 - б) фенилаланингидроксилазы
 - в) тирозиназы
10. Клинические критерии классической фенилкетонурии:
 - а) рецидивирующие хронические пневмонии
 - б) задержка роста, множественный дизостоз
 - в) микроцефалия, гипопигментация волос и кожи, отставание в психомоторном развитии
11. Диетотерапия при лечении классической фенилкетонурии это:
 - а) исключение из рациона фруктозы

- б) исключение из рациона фенилаланина
- в) ограничение жиров в рационе

12. Биохимические критерии семейной гиперхолестеринемии:

- а) гипогликемия
- б) повышение уровня холестерина в крови
- в) гиперфенилаланемия

13. Аденогенитальный синдром обусловлен мутацией в гене:

- а) фибриллина
- б) фенилаланингидроксилазы
- в) 21-гидроксилазы

14. Биохимические критерии аденогенитального синдрома:

- а) дефицит галактокиназы
- б) дефицит 21-гидроксилазы
- в) накопление мочевой кислоты в крови

15. Массовый биохимический скрининг используют в ранней диагностике:

- а) мукополисахаридозов
- б) фенилкетонурии
- в) галактоземии

Ответы

1-в; 2-в; 3-а; 4-в; 5-б; 6-б; 7-б; 8-б; 9-б; 10-в; 11-б; 12-б;
13-б; 14-в; 15-б,в.

Раздел №2

1. К геномным мутациям относятся:

- 1) трисомия 21
- 2) хромосомный мозаицизм 45,X/46,XX
- 3) робертсоновская транслокация
- 4) частичная моносомия по короткому плечу хромосомы 5
- 5) триплоидия

2. К хромосомным мутациям относятся:

- 1) полиплоидия
- 2) делеция короткого плеча X хромосомы
- 3) реципрокная транслокация
- 4) моносомия X
- 5) инверсия

3. Какие из перечисленных свойств характерны для гетерохроматиновых районов хромосом:

- 1) представляют собой уникальную последовательность нуклеотидов
- 2) содержат повторяющиеся последовательности нуклеотидов
- 3) их утрата ведет к гибели клетки
- 4) изменение их количества не отражается на жизнедеятельности клетки
- 5) сохраняются в интерфазном ядре в конденсированном состоянии

4. Для проведения цитогенетического анализа прямым методом используются клетки:

- 1) периферической крови
- 2) костного мозга
- 3) биоптата хориона

- 4) амниоциты
 - 5) фибробласты кожи
5. Дифференциальная G-окраска хромосом позволяет идентифицировать:
- 1) структурную перестройку хромосом в кариотипе
 - 2) каждую пару хромосом внутри группы
 - 3) сегменты центромерного гетерохроматина
 - 4) спутничные районы акроцентрических хромосом
 - 5) гетерохроматиновый район в длинном плече Y-хромосомы
6. Конститутивный гетерохроматин локализован в:
- 1) центромерных областях
 - 2) теломерных областях
 - 3) эухроматиновых районах
 - 4) длинном плече Y-хромосомы
 - 5) спутниках акроцентрических хромосом
7. К какой группе относятся спутничные хромосомы:
- 1) A
 - 2) C
 - 3) D
 - 4) E
 - 5) G
8. Микрохромосомные структурные перестройки выявляются с помощью двух методов:
- 1) рутинный метод
 - 2) G-метод
 - 3) FISH-метод
 - 4) C-метод
 - 5) прометафазный метод
9. Ядрышковые организаторы расположены:
- 1) в прицентромерных областях всех хромосом
 - 2) в псевдоаутосомном районе Y хромосомы
 - 3) в коротких плечах акроцентрических аутосом
 - 4) в области вторичных перетяжек хромосом 1, 9, 16
 - 5) в дистальной части длинного плеча Y хромосомы
10. Нарушение какой фазы митоза (мейоза) может привести к возникновению геномной мутации:
- 1) профазы
 - 2) метафазы
 - 3) анафазы
 - 4) телофазы
11. Для выявления каких аномалий кариотипа используется метод определения полового хроматина:
- 1) числовые нарушения аутосом
 - 2) нарушения числа X хромосом
 - 3) структурные нарушения аутосом
 - 4) нарушения числа Y хромосом
 - 5) структурные перестройки половых хромосом
12. В какой фазе митоза проводится анализ кариотипа:
- 1) профазы
 - 2) прометафазы

- 3) метафаза
- 4) анафаза

13. Изменчивость каких районов хромосом обуславливает их полиморфизм:

- 1) вторичные перетяжки хромосом 1, 9, 16
- 2) ядрышковые организаторы акроцентриков
- 3) q-плечи хромосом группы В
- 4) q- плечо Y хромосомы
- 5) p- плечо Y хромосомы

Правильные ответы:

1 – 1, 2, 5

2 – 2, 3, 5

3 – 2, 4, 5

4 – 2, 3

5 – 1, 2

6 – 1, 4, 5

7 – 3

8 – 3, 5

9 – 3

10 – 2, 3

11 – 2

12 – 2, 3

13 – 1, 2, 4

Раздел №2 (дополнительные тестовые задания)

1. У ребенка кариотип 48,XXXУ. Каков механизм возникновения такой аномалии:

- 1) простое нерасхождение хромосом в мейозе
- 2) двойное нерасхождение хромосом в мейозе
- 3) последовательное нерасхождение хромосом в мейозе
- 4) нерасхождение хромосом во время дробления зиготы

2. У ребенка с болезнью Дауна обнаружен мозаицизм 47,XX,+21/46,XX. Эта аномалия могла возникнуть в результате:

- 1) нерасхождения хромосом в I мейотическом делении
- 2) нерасхождения хромосом во II мейотическом делении
- 3) нерасхождения хромосом во время I деления дробления зиготы
- 4) нерасхождения хромосом во время II или последующих делений дробления зиготы

3. Кариотип женщины 45,XX,der(14;21). Какой кариотип можно ожидать у ее ребенка:

- 1) 45,XX,der(14;21)
- 2) 47,XX,+21
- 3) 46,XY
- 4) 47,XX,+14
- 5) 46,XX,der(14;21),+21

4. У матери ребенка с частичной трисомией короткого плеча хромосомы 12 обнаружен кариотип 46,XX,t(12;22)(p11;p11). Какие варианты кариотипа возможны у следующего ребенка:

- 1) нормальный кариотип
- 2) сбалансированная реципрокная транслокация t(12;22)
- 3) частичная трисомия 12p
- 4) частичная моносомия 12p
- 5) моносомия 22

5. У девочки с отсутствием X-хроматина в ядрах клеток букального эпителия можно предположить следующий кариотип:

- 1) 45,X
- 2) 46,XY
- 3) 46,XX
- 4) 46,X,i(X)(q10)
- 5) 46,X,i(X)(q10)

6. У девочки с клинической картиной синдрома Шерешевского-Тернера в ядрах клеток букального эпителия выявлены крупные тельца X-хроматина. Какой кариотип у нее можно предположить?

- 1) 46,XX
- 2) 46,X,del(X)(p21)
- 3) 45,X
- 4) 45,X/46,XX
- 5) 46,X,i(X)(q10)

7. При каком из перечисленных цитогенетических вариантов синдрома Шерешевского-Тернера X-хроматин может быть положительным?

- 1) 45,X
- 2) 46,X,i(X)(q10)
- 3) 45,X/46,XX
- 4) 45,X/46,XY
- 5) 46,X,del(X)(p21)

8. У женщины в кариотипе обнаружена сбалансированная робертсоновская транслокация der(21;21). Какой хромосомный синдром может быть у ее ребенка?

- 1) синдром Дауна
- 2) синдром Эдвардса
- 3) синдром Патау
- 4) синдром «крика кошки»
- 5) синдром Реторе

9. Какие варианты кариотипа могут быть обнаружены у пациентов с синдромом Клайнфельтера?

- 6) 47,XXX
- 7) 48,XXX,Y
- 8) 47,XX,Y
- 9) 47,XY,Y
- 10) 45,X

10. У женщины в кариотипе обнаружена сбалансированная реципрокная транслокация t(5;17)(p11;p13). Какой хромосомный синдром может быть у ее ребенка?

- 1) синдром Эдвардса
- 2) синдром «крика кошки»
- 3) синдром Патау
- 4) синдром трисомии 5p
- 5) синдром Дауна

11. Каков теоретический риск рождения ребенка с болезнью Дауна при наличии у одного из родителей робертсоновской транслокации der(14;21)?

- 1) < 1%
- 2) 50%
- 3) 33%
- 4) 100%
- 5) 0%

12. Какое изменение кариотипа характерно для болезни Дауна?

- 1) трисомия 21

- 2) трисомия 22
- 3) транслокационный вариант трисомии $der(14;21)$ или $der(21;22)$
- 4) хромосомный мозаицизм $47,XY,+21/46,XY$
- 5) делеция хромосомы 21

13. Каков риск рождения ребенка с болезнью Дауна в семье, где один из родителей является носителем робертсоновской транслокации $der(21;21)$?

- 1) нет риска
- 2) равный популяционной частоте болезни Дауна
- 3) 10-15%
- 4) 100%
- 5) 33%

14. Какое изменение кариотипа характерно для синдрома Патау?

- 1) трисомия 13
- 2) трисомия 14
- 3) транслокационный вариант трисомии 13 при транслокации $der(13;14)$
- 4) хромосомный мозаицизм $47,XX,+13/46,XX$
- 5) делеция хромосомы 13

15. Для синдрома Эдвардса характерны такие изменения кариотипа:

- 1) трисомия 18
- 2) трисомия 17
- 3) мозаицизм $47,XX,+18/46,XX$
- 4) делеция хромосомы 18
- 5) дупликация хромосомы 17

16. Какие варианты анеуплоидии возможны у потомства при последовательном нерасхождении половых хромосом в мейозе у одного из родителей?

- 1) $47,XXX$
- 2) $47,XXY$
- 3) $48,XXXX$
- 4) $48,XXXU$
- 5) $49,XXXXX$

17. Какие варианты анеуплоидии возможны у потомства при двойном нерасхождении половых хромосом в гаметогенезе у родителей?

- 1) $47,XYU$
- 2) $47,XXU$
- 3) $48,XXXX$
- 4) $49,XXXXU$

18. Для синдромов, обусловленных полной или частичной моносомией X, характерно:

- 1) отставание в росте
- 2) множественные пороки мозга и глаз
- 3) снижение интеллекта
- 4) задержка полового развития, половой инфантилизм
- 5) бесплодие

19. Какие из перечисленных механизмов приводят к формированию синдрома «крика кошки» у ребенка?

- 1) наследование делеции короткого плеча хромосомы 5 при наличии у матери реципрокной транслокации
- 2) образование делеции короткого плеча хромосомы 5 *de novo* во время гаметогенеза у одного из родителей
- 3) нерасхождение хромосомы 5 в мейозе
- 4) нарушение процесса репликации хромосом
- 5) нерасхождение хроматид хромосомы 5 при дроблении зиготы

20. Какой из перечисленных признаков не характерен для синдрома Патау?

- 1) черепно-лицевые дизморфии
- 2) шестипалость
- 3) пренатальная гипотрофия
- 4) трисомия по хромосоме 14
- 5) врожденный порок сердца

21. Какой из перечисленных признаков не характерен для синдрома Эдвардса?

- 1) пренатальная гипотрофия
- 2) черепно-лицевые дизморфии
- 3) врожденные пороки сердечно-сосудистой системы
- 4) трисомия по хромосоме 13
- 5) скелетные аномалии верхних и нижних конечностей

22. Выделите основной диагностический признак для синдрома «крик кошки»:

- 1) пренатальная гипотрофия
- 2) микроцефалия
- 3) делеция короткого плеча хромосомы 5
- 4) косолапость
- 5) врожденный порок сердца

23. Решающим для диагностики болезни Дауна является:

- 1) олигофрения
- 2) скелетные аномалии
- 3) врожденный порок сердца
- 4) поперечная ладонная складка
- 5) трисомия по хромосоме 21

24. Для рождения ребенка с болезнью Дауна фактором риска является:

- 1) возраст матери старше 35 лет
- 2) наличие в кариотипе родителя какого-либо экстра-варианта центромерного гетерохроматина
- 3) заболевание краснухой во время беременности
- 4) ультразвуковое исследование во время беременности
- 5) возраст отца старше 35 лет

25. Для болезни Дауна характерны все перечисленные признаки дизэмбриогенеза, за исключением:

- 1) брахицефалия
- 2) расщелина верхней губы и неба
- 3) монголоидный разрез глаз
- 4) поперечная складка на ладони
- 5) макроглоссия

26. Какие из перечисленных ситуаций являются показанием для пренатального кариотипирования плода?

- 1) рождение предыдущего ребенка с болезнью Дауна
- 2) носительство сбалансированной хромосомной перестройки одним из родителей
- 3) возраст беременной старше 35 лет
- 4) рождение предыдущего ребенка с муковисцидозом
- 5) фенилкетонурия у беременной

Правильные ответы:

1 - 2, 3

2 - 4

3 - 1, 3, 5

4 – 1, 2, 3, 4
5 – 1, 2, 4
6 – 5
7 – 2, 4, 5
8 – 1
9 – 2, 4
10 – 2, 3
11 – 3
12 – 1, 3, 4
13 – 4
14 – 1, 3, 4
15 – 1, 3
16 – 3, 4, 5
17 – 3, 4, 5
18 – 1, 4, 5
19 – 1, 2
20 – 4
21 – 4
22 – 3
23 – 5
24 – 1
25 – 2
26 – 1, 2, 3
Раздел №3

Тест 1.

Одна или несколько мутаций в одном гене человека приводят к развитию:

- а) моногенного заболевания;
- б) полигенного (мультифакториального) заболевания;
- в) моногенных и полигенных заболеваний;

Тест 2.

Стратегической основой предиктивной медицины является:

- а) составление генной сети полигенных заболеваний;
- б) анализ ассоциации полиморфизмов генов с синдромами и болезнями;
- в) создание клинико-генетического заключения для пациента (тестируемого) с целью профилактики генетически-детерминированной патологии;

Тест 3.

Гены предрасположенности (гены – кандидаты) – это гены:

- а) аллельные варианты которых приводят к развитию заболевания при воздействии факторов среды;
- б) полиморфные варианты которых предрасполагают к развитию заболевания;
- в) гены генных сетей мультифакториальных заболеваний;

Тест 4.

Полиморфизмом гена называют:

- а) мутацию, которая приводит к развитию заболевания;
- б) структурным вариантом гена, приводящим к грубым нарушениям продукта гена;
- в) изменениями последовательности нуклеотидов ДНК, приводящих к отклонениям свойств продукта гена;

Тест 5.

Мутацией гена являются:

- а) отклонения нуклеотидной последовательности с частотой более 1% в популяции;
- б) грубые нарушения последовательности нуклеотидов с частотой менее 1% в популяции;

в) изменения нуклеотидной последовательности, приводящие к грубым нарушениям белкового продукта гена;

Тест 6.

Генетическим фактором риска мультифакториального заболевания является:

- а) аллель гена-кандидата, ассоциированный с изменениями функций генного продукта, участвующего в патологическом метаболическом цикле (патогенезе) заболевания;
- б) полиморфизм гена-кандидата, ассоциированный с риском какого-либо синдрома или заболевания;
- в) аллель гена-кандидата, способный «вовлечь» продукт гена в метаболический цикл какого-либо биохимического процесса;

Тест 7.

Повышение концентрации гомоцистеина плазмы крови является биохимическим независимым фактором риска:

- а) гипертриглицеридемии;
- б) сердечно-сосудистых заболеваний;
- в) дисфункции эндотелия;

Тест 8.

Укажите гены генной сети (кардиоваскулярного риска) ренин-ангиотензинового каскада:

- а) *ACE*
- б) *AGT*
- в) *MTHFR*
- г) *eNOS*

Тест 9.

Чтобы составить генную сеть заболевания, принципиально следует знать:

- а) этиологию и патогенез заболевания;
- б) гены генной сети всех мультифакториальных заболеваний;
- в) методику проведения ПЦР;

Тест 10.

Составление клинико-генетического заключения (клинической интерпретации аллельных полиморфизмов генов генной сети кардиоваскулярного риска) наиболее профессионально выполнит:

- а) врач-генетик;
- б) биолог-генетик;
- в) кардиолог;

Тест 11.

Все перечисленные препараты обладают способностью стимулировать активность эндотелиальной NO-синтазы, кроме:

- а) фолиевой кислоты;
- б) небиволола;
- в) амлодипина;
- г) монокинкве;

Тест 12.

Укажите группы препаратов, обладающие способностью стимулировать эндогенный физиологический синтез оксида азота в эндотелии:

- а) изосорбид-5-моонитраты;
- б) изосорбид динитраты;
- в) дигидропиридины III поколения;

Тест 13.

К основным функциям сосудистого эндотелия относятся:

- а) стимуляция свертывания крови и торможение фибринолиза;

- б) высвобождение вазоактивных агентов (оксида азота, эндотелина);
в) контроль роста (пролиферации) гладкомышечных клеток;

Правильные ответы:

Тест № 1 – а; Тест № 6 – а; Тест № 11 – а;
Тест № 2 – в; Тест № 7 – б; Тест № 12 – а, в;
Тест № 3 – б; Тест № 8 – а, б;
Тест № 4 – в; Тест № 9 – а; Тест № 13 – б, в;
Тест № 5 – в; Тест № 10 – в;

Раздел №4

1. Вирусом, причастным к развитию назофарингеальной карциномы и лимфомы Беркитта, является:
А) вирус Эпштейна-Барр
Б) вирус папилломы человека
В) HTLV-II
2. Главным признаком опухолевого роста является:
А) блок дифференцировки
Б) нарушенный гликолиз
В) автономность
3. Онкогеном называется ген, который:
А) в норме оказывает активирующее влияние на процессы пролиферации или препятствует клеточной гибели
Б) инактивируется в опухолях
В) способствует клеточной гибели
4. Первым клонированным антионкогеном является:
А) H-RAS
Б) RB1
В) p53
5. Для проявления трансформирующего эффекта антионкогенов необходима:
А) гиперэкспрессия антионкогена
Б) инактивация двух гомологичных аллелей гена-супрессора
В) соматическая мутация одного из гомологичных аллелей гена-супрессора
6. Для развития колоректального рака требуется:
А) 3 мутационных шага
Б) 2 мутационных шага
В) 6 мутационных шагов
7. К доминантным онкогенам относятся:
А) гены транскрипционных факторов
Б) гены системы репарации ДНК
В) гены белков-участников апоптоза

Правильные ответы:

1. А 3. А 5. Б 7. А
2. В 4. Б 6. В

Раздел №5 (вариант 1)

1. В ядрах каких клеток органов человека содержится гаплоидный набор хромосом, их число:
 - а) в печени;
 - б) в половых органах;
 - в) в легких.
2. Объектом изучения клинической генетики является:
 - а) больной человек;
 - б) больной и его больные родственники;
 - в) больной и все члены его семьи, в том числе здоровые.
3. Выберите правильное определение понятия «геном» человека:
 - а) совокупность ядерной ДНК;
 - б) хромосомный набор организма;
 - в) совокупность ядерной и цитоплазматической ДНК или совокупность всех генов, присущих человеку.
4. При каком типе наследования риск повторения рождения ребенка с моногенным заболеванием составляет 25%:
 - а) доминантный;
 - б) доминантный, сцепленный с X-хромосомой;
 - в) аутосомно-рецессивный.
5. Назовите заболевание, относящееся к наследственным с менделирующим типом наследования:
 - а) корь;
 - б) гемофилия;
 - в) рахит.
6. Каким методом медицинской генетики должен владеть детский врач:
 - а) молекулярно-генетический;
 - б) популяционный;
 - в) генеалогический
7. Арахнодактилия – это:
 - а) укорочение;
 - б) изменение формы пальцев;
 - в) увеличение длины пальцев.
8. К какому типу наследования относится болезнь Марфана:
 - а) доминантный;
 - б) рецессивный, сцепленный с полом;
 - в) митохондриальный (цитоплазматический).
9. Укажите вероятность рождения больного ребенка женщиной, имеющей больных гемофилией сына и брата:
 - а) 50%;
 - б) 25%;
 - в) 100%.
10. В каком браке возможно рождение девочки с гемофилией:
 - а) здоровой женщины с больным гемофилией;
 - б) носительницы гена гемофилии со здоровым мужчиной;
 - в) носительницы гена гемофилии с больным гемофилией.

Правильные ответы: тесты 1 - б, 2 - в, 3 - в, 4 - в, 5 - б, 6 - в, 7 - в, 8 - а, 9 - б, 10 - в.

Раздел №5 (вариант 2)

1. Назовите число пар аутомосом в ядрах соматических клеток человека:
 - а) 26;
 - б) 23;
 - в) 28.
2. Пробанд – это:
 - а) больной, обратившийся к врачу;
 - б) здоровый человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию;
 - в) индивидуум, с которого начинается сбор родословной.
3. Сибсы – это:
 - а) все родственники пробанда;
 - б) тети пробанда;
 - в) братья-сестры больного с наследственной патологией.
4. Вероятность рождения больного ребенка у супругов, имеющих больного мальчика с фенилкетонурией:
 - а) 25%;
 - б) 50%;
 - в) 100%.
5. Назовите заболевание с менделирующим типом наследования:
 - а) гипертоническая болезнь;
 - б) болезнь Шляттера;
 - в) гепатолентикулярная дегенерация (б-нь Вильсона).
6. Укажите заболевание, относящееся к мультифакториальным:
 - а) бронхиальная астма;
 - б) муковисцидоз;
 - в) дефицит альфа-1-антитрипсина.
7. К болезням с мультифакториально обусловленной предрасположенностью относится:
 - а) галактоземия;
 - б) детский церебральный паралич;
 - в) синдром Ретта.
8. Ребенку двух лет больному эпилепсией показано молекулярно-генетическое исследование для исключения патологии, если у его бабушки наблюдается:
 - а) хорей Гентингтона;
 - б) шизофрения;
 - в) паркинсонизм.
9. Назовите заболевание, которое необходимо верифицировать молекулярно-генетическим исследованием:
 - а) малая хорей;
 - б) хорей Гентингтона;
 - в) детский церебральный паралич.
10. Какие заболевания подлежат неонатальному скринингу:
 - а) болезнь Марфана, Гиршпрунга, Альпорта;
 - б) муковисцидоз, фенилкетонурия, адреногенитальный синдром,
 - в) рахит, гломерулонефрит, лейкоз.

Правильные ответы: тесты 1 - б, 2 - в, 3 - в, 4 - а, 5 - в, 6 - а, 7 - б, 8 - а, 9 - б, 10 - б.

Вопросы для контрольных работ

Раздел №1

1. Дайте определение молекулярной медицины. Расскажите об основных направлениях ее развития и связях с расшифровкой структуры генома человека.
2. Центральная молекулярно-генетическая догма, основные информационные процессы – транскрипция, сплайсинг, трансляция. Генетический код.
3. Геномика, цели, подходы, основные достижения и их значение для развития медицины.
4. Структура генома человека. Число генов. Процент сходства по нуклеотидным последовательностям ДНК. Соотношение между кодирующими и некодирующими последовательностями. Изменчивость генома. Типы мутаций.
5. Значение открытия гена. Обратная генетика. Определение кДНК. Использование информационных технологий для анализа структуры и функций генных продуктов. Методы перехода от виртуального белкового продукта гена к реальному и их значение для разработки патогенетических методов лечения.
6. Дайте определение и приведите примеры моногенных заболеваний с аутосомно-рецессивным, аутосомно-доминантным и Х-сцепленным типом наследования.
7. Мультифакториальные болезни. Цели и методы предиктивной медицины. Гены-кандидаты. Генетические факторы риска.
8. Перечислите, в каких областях медицины используется методология молекулярно-генетического анализа.
9. Методы молекулярной диагностики. Области применения. Техническое оснащение лабораторий ДНК-диагностики.
10. Выделение ДНК. Принцип и последовательные этапы метода.
11. Полимеразная цепная реакция. Определение. Цели использования. Реактивы, необходимые для проведения ПЦР.
12. Полимеразная цепная реакция. Принципы, условия проведения и последовательные этапы метода.
13. Полимеразная цепная реакция. Технические условия проведения реакции и достоинства метода.
14. Муковисцидоз, клиника, генетика, первичный биохимический дефект, мажорная мутация.
15. Диагностика мутации delF508 в гене муковисцидоза. Последовательные этапы. Интерпретация результатов.
16. Принципы классификации моногенных болезней.
17. Характеристика генных мутаций как ведущего этиологического фактора моногенных болезней.
18. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность моногенных болезней.
19. Клинико-биохимические и молекулярно-генетические характеристики моногенных болезней.
20. Принципы лечения моногенных болезней.
21. Биохимический скрининг как метод ранней диагностики моногенных болезней.
22. Современные достижения в профилактике моногенных болезней

Раздел №2

1. Основные способы получения материала для цитогенетического обследования. Основные методы цитогенетического анализа.
2. Область применения и возможности различных цитогенетических методов.
3. Принципы классификации и стандартная номенклатура хромосом человека. Типы геномных и хромосомных мутаций, формы записи различных кариотипов.
4. Этиология и принципы классификации хромосомных болезней. Особенности клинических проявлений аутосомных синдромов и синдромов, обусловленных аномалиями половых хромосом.
5. Основные клинические и цитогенетические характеристики наиболее частых хромосомных болезней.
6. Показания для направления пациента на цитогенетическое обследование.

Раздел №3

1. Понятия аллель гена, мутация гена и генетический полиморфизм. Эффекты мутаций и полиморфизмов генов.
2. Классификация генов предрасположенности.
3. Мультифакториальные заболевания. Определение. Принципиальные отличия от моногенных заболеваний.
4. Гены предрасположенности. Определение. Классификация. Генная сеть.
5. Процесс биотрансформации ксенобиотиков. Клинические примеры.
6. Цели, преследуемые при проведении молекулярно-генетических исследований в клинике внутренних болезней. Области применения результатов.
7. Определение генетического фактора риска.
8. Что представляет собой генная сеть заболевания? Основные принципы ее составления.
9. Современное состояние вопроса о патогенезе гипертонической болезни (ГБ).
10. Генная сеть предрасположенности к гипертонической болезни. Анализ полиморфизмов генов генной сети.
11. Современные представления об эндотелиальной дисфункции.
12. Гипергомоцистеинемия. Генная сеть. Клинические (патогенетические) эффекты гипергомоцистеинемии.
13. Молекулярная генетика нарушений системы свертывания крови и фибринолиза. Практическое значение в клинике.
14. Наследственные формы дилатационной кардиомиопатии. Принципы этиопатогенетически обоснованной коррекции сердечно-сосудистых заболеваний с учетом результатов молекулярно-генетических исследований.
15. GWAS – полногеномный анализ ассоциаций. Принцип метода.

Раздел №4

1. Понятие опухолевого роста. Теории неопластического роста (вирусный, гормональный, радиационный, химический канцерогенез).
2. Основные признаки злокачественной трансформации
3. Молекулярные механизмы злокачественной трансформации. Понятие об онкогенах и антионкогенах.
4. Основные классы доминантных онкогенов.
5. Гены-супрессоры опухолевого роста. Двухударная гипотеза (по Knudson).
6. Концепция многоступенчатого канцерогенеза (на примере колоректального рака).
7. Молекулярный патогенез злокачественных новообразований у детей (ретинобластома, опухоль Вильмса, нейробластома).

Критерии оценки:

«отлично» - 90% правильных ответов на тестовые задания, 3 правильных ответа на 3 контрольных вопроса
«хорошо» - 75% правильных ответов на тестовые задания, 2 правильных ответа на 3 контрольных вопроса
«удовлетворительно» - 60% правильных ответов на тестовые задания, 1 правильный ответ на 3 контрольных вопроса
«неудовлетворительно» - менее 60% правильных ответов на тестовые задания, нет правильных ответов на 3 контрольных вопроса.

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, ВЫНОСИМЫХ НА ЗАЧЕТ

По дисциплине	«Медицинская генетика» (наименование дисциплины)
Для специальности	«Лечебное дело», 31.05.01 (наименование и код специальности)

1. Законы Менделя. Дискретные единицы наследственности.
2. Открытие хромосом. Хромосомная теория наследственности.
3. ДНК как вещество наследственности. Структура и функции ДНК.
4. Основные информационные процессы – репликация, транскрипция, трансляция.
5. Центральная догма молекулярной генетики. Структура и функции тРНК.
6. Современные представления о генах и их продуктах. Регуляция экспрессии генов.
7. Структура генов человека. Экзоны, интроны, сплайсинг.
8. Генетический код и его свойства. Суть универсальности генетического кода.
9. Обратная генетика и ее значение для медицины. Основы патогенетических методов лечения наследственных заболеваний.
10. Идентификация гена, к ДНК, «ген в пробирке». Значение открытия гена для медицинской практики.
11. Основные направления использования молекулярно-генетической методологии в медицине. Методы молекулярной диагностики.
12. Гибридологический и генеалогический анализ. Построение и анализ родословных.
13. Методы генетического анализа (популяционный, клинико-генеалогический, цитогенетический, биохимический, молекулярно-генетический).
14. Типы наследования. Примеры заболеваний с различными типами наследования.
15. Этиология (причины) моногенных и многофакторных (мультифакториальных) заболеваний. Роль генетических факторов риска в развитии многофакторных болезней.
16. Синдром Дауна: этиология, диагностика, клинико-цитогенетическая характеристика.
17. Наследственные раковые синдромы: общие характеристики, диагностика.
18. Методы выявления генных мутаций.
19. Наследственные раковые синдромы: основные разновидности. Особенности лечения пациентов с наследственными опухолями.
20. Мутации наследственные и соматические. Роль в развитии заболеваний.
21. Микроаномалии развития (стигмы дизэмбриогенеза), определение, цель выявления, особенности клинико-морфологического осмотра врачом-генетиком.
22. Хромосомные болезни: определение, этиология, классификация, клинические проявления, методы диагностики.
23. ПЦР: принцип метода. Применение в медицине и лабораторной диагностике.
24. Понятия «мутация» и «генетический полиморфизм»: сходства и различия. Определение аллеля гена.
25. Неонатальный биохимический скрининг. Задачи, сроки проведения.
26. Синдром Мартина-Белл: этиология, клинические проявления, диагностика.
27. Миодистрофия Дюшенна-Беккера. Этиология, клинические проявления, диагностика.
28. Геном человека: история изучения, медицинское значение полученных данных.
29. Синдром Марфана. Клиника, диагностика.
30. Классификация генных мутаций.
31. Хромосомные мутации (определение, типы структурных перестроек, влияние на фенотип, клинические примеры).

32. Геномные мутации (определение, механизмы возникновения, генетический мозаицизм, клинические примеры).
33. Современные представления о канцерогенезе. Онкогены и гены-супрессоры опухолевого роста.
34. Применение ДНК-диагностики в онкологии: основные направления.
35. Многофакторные болезни. Этиотропные факторы их развития. Понятие «полигенные» заболевания и синдромы.
36. Фармакогенетика. Задачи и практическое применение в клинической медицине.
37. Процесс биотрансформации ксенобиотиков. Основные фазы процесса и примеры генов ферментов, участвующих в различных фазах процесса биотрансформации ксенобиотиков. Клиническое значение нарушений процесса детоксикации ксенобиотиков.
38. Гены предрасположенности. Определение. Понятие «генные сети» заболевания. Принципы выявления генетических факторов риска.
39. Генная сеть для выявления предрасположенности к дисфункции эндотелия сосудов. Клиническое значение дисфункции эндотелия в практике клинициста.
40. Гипергомоцистеинемия. Клиническое значение в практике врача генетика, кардиолога, невролога и акушера-гинеколога. Лечение гипергомоцистеинемии.
41. Общая характеристика моногенных кардиомиопатий. Распространенность в популяции моногенных дилатационной и гипертрофической кардиомиопатий. Примеры генов белков, мутации которых приводят к развитию дилатационной и гипертрофической кардиомиопатии.
42. Определение аллеля гена. Определение «генетического» фактора риска. Принципы выявления генетических факторов риска.
43. Показания для молекулярно-генетического исследования у больного с многофакторным заболеванием.
44. Показания для проведения молекулярно-генетического исследования больным в педиатрической клинике и пациентам врачей общей практики (терапевтов, неврологов и др.).
45. Современные представления о возможностях лечения наследственных болезней.
46. Медико-генетическое консультирование. Характеристика роли врача генетика в практическом здравоохранении.
47. Медико-генетическая служба: цель, задачи. Перечислить показания для направления на консультацию к врачу генетику.
48. Методы диагностики, применяемые в медико-генетической службе. Цели применения. Краткая характеристика заболеваний, выявляемых данными методами.
49. Цитогенетические методы диагностики: цели применения, показания для обследования.
50. Скрининговые методы диагностики (неонатальный, селективный). Цели применения. Наследственные болезни обмена веществ, выявляемые в РФ, их краткая характеристика.
51. Пренатальная диагностика: цель применения, сроки. Методы исследования, используемые в пренатальной диагностике.
52. Врожденные пороки развития: определение, классификация, этиология, пути профилактики.
53. Аномалии половых хромосом: цитогенетическая характеристика, клинические проявления.
54. Наследственные нарушения обмена веществ: этиология, классификация, методы диагностики. Указать симптомы, позволяющие предположить наследственные нарушения обмена веществ.
55. Фенилкетонурия: тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
56. Галактоземия: тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
57. Адрено-генитальный синдром: тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
58. Муковисцидоз: тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
59. Врожденный гипотиреоз: этиология, диагностика, клинические проявления, лечение.
60. Наследственные болезни: этиология, классификация, типы наследования, особенности клинических проявлений.

61. Дифференцированные дисплазии соединительной ткани: этиология, основные синдромы, клинические проявления.
62. Синдром первичной мальабсорбции: этиология, наиболее частые ферментопатии, клинические проявления, дифференциальный диагноз.
63. Аминоацидопатии: этиология, возможные клинические проявления, диагностика, принцип лечения. Пример заболевания.
64. Клиническая цитогенетика как раздел медицинской генетики (определение, области применения методов анализа кариотипа).
65. Методы анализа кариотипа (цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярные), принципы и диагностические задачи.
66. Сбалансированные хромосомные мутации (определение, популяционная частота, особенности медико-генетического консультирования пациентов – носителей сбалансированных хромосомных мутаций).
67. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Эдвардса.
68. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Патау.
69. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Шерешевского-Тернера.
70. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Клайнфельтера.
71. Показания для цитогенетического обследования в постнатальном периоде.
72. Методы профилактики и предупреждения рождения детей с хромосомными болезнями (пренатальная диагностика).
73. Показания для пренатального кариотипирования.

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	«Медицинская генетика» (наименование дисциплины)
Для специальности	«Лечебное дело», 31.05.01 (наименование и код специальности)

КОНТАКТНАЯ РАБОТА (ЛЕКЦИИ И ПРАКТИЧЕСКИЕ ЗАНЯТИЯ)

Преподавание медицинской генетики для факультета «лечебное дело» проводится на 6 курсе (12 семестр). Лекционный цикл составляет 12 часов (6 лекций). Цикл практических занятий – 36 часов (9 занятий).

Организация проведения изучения дисциплины: как самостоятельная учебная дисциплина с элементами тематики, соответствующей модулю профессионального цикла «медицинская генетика» на клинических базах и в учреждениях медико-генетической службы. Предусмотрено участие студентов в приеме пациентов, знакомство с биохимической и цитогенетической лабораториями, лабораторией молекулярной онкологии, посещение кабинета УЗИ, знакомство с лондонской компьютерной базой данных по дисморфологии.

В процессе преподавания используются различные средства обучения: методические разработки сотрудников кафедры, иллюстративный и демонстрационный материал (слайды, фотографии, цитогенетические препараты, электрофореграммы, клинические истории болезни и результаты обследования пациентов и др.). Методические и учебные пособия, разработанные специально для студентов медицинских ВУЗов сотрудниками кафедры медицинской генетики с учетом потребностей преподавания учебной дисциплины на современном этапе.

САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА СТУДЕНТОВ

Задания для самостоятельной работы

Задания для самостоятельной работы включают: вопросы для самоконтроля; написание курсовой работы; подготовку типовых заданий для самопроверки и другие виды работ.

Контроль качества выполнения самостоятельной работы по дисциплине (модулю) включает опрос, тесты, оценку курсовой работы, зачет и представлен в разделе 8. «Оценка самостоятельной работы обучающихся».

Выполнение контрольных заданий и иных материалов проводится в соответствии с календарным графиком учебного процесса.

Методические указания по подготовке к самостоятельной работе

Для организации самостоятельного изучения тем (вопросов) дисциплины (модуля) создаются учебно-методические материалы.

Самостоятельная работа студентов обеспечивается следующими условиями:

- наличие и доступность необходимого учебно-методического и справочного материала;
- создание системы регулярного контроля качества выполненной самостоятельной работы;
- консультационная помощь преподавателя.

Методически самостоятельную работу студентов обеспечивают:

- графики самостоятельной работы, содержащие перечень форм и видов аудиторной и внеаудиторной самостоятельной работы студентов, цели и задачи каждого из них;
- сроки выполнения самостоятельной работы и формы контроля над ней;
- методические указания для самостоятельной работы обучающихся, содержащие целевую установку и мотивационную характеристику изучаемых тем, структурно-логические и графологические схемы по изучаемым темам, списки основной и дополнительной литературы для изучения всех тем дисциплины (модуля), вопросы для самоподготовки.

Методические указания разрабатываются для выполнения целевых видов деятельности при подготовке заданий, полученных на занятиях семинарского типа и др.

Методический материал для самостоятельной подготовки представляется в виде литературных источников.

В список учебно-методических материалов для самостоятельной работы обучающихся входит перечень библиотечных ресурсов учебного заведения и других материалов, к которым обучающийся имеет возможность доступа.

Оценка самостоятельной работы обучающихся.

Оценка самостоятельной работы – вид контактной внеаудиторной работы преподавателей и обучающихся по образовательной программе дисциплины (модуля). Контроль самостоятельной работы осуществляется преподавателем, ведущим занятия семинарского типа.

Оценка самостоятельной работы учитывается при промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю) в период зачетно-экзаменационной сессии.

Виды оценки результатов освоения программы дисциплины:

- текущий контроль,
- промежуточная аттестация (зачет).

Текущий контроль.

Предназначен для проверки индикаторов достижения компетенций, стимулирования учебной работы обучающихся и совершенствования методики освоения новых знаний.

Проводится в течение семестра по всем видам и разделам учебной дисциплины, охватывающим компетенции, формируемые дисциплиной: опросы, дискуссии, тестирование, доклады, рефераты, курсовые работы, другие виды самостоятельной и аудиторной работы.

Рабочая программа учебной дисциплины должна содержать описание шкалы количественных оценок с указанием соответствия баллов достигнутому уровню знаний для каждого вида и формы контроля.

В процессе текущего контроля в течение семестра могут проводиться рубежные аттестации.

Текущий контроль знаний студентов, их подготовки к семинарам осуществляется в устной форме на каждом занятии.

Промежуточная аттестация.

Предназначена для определения уровня освоения индикаторов достижения компетенций. Проводится в форме зачета после освоения обучающимся всех разделов дисциплины «Медицинская генетика» и учитывает результаты обучения по дисциплине по всем видам работы студента на протяжении всего курса

Время, отведенное для промежуточной аттестации, указывается в графиках учебного процесса как «Сессия» и относится ко времени самостоятельной работы обучающихся.

Промежуточная аттестация по дисциплинам, для которых не предусмотрены аттестационные испытания, может совпадать с расписанием учебного семестра.

Фонд оценочных средств (ФОС) по дисциплине «Медицинская генетика».

Перечень оценочных средств уровня освоения учебной дисциплины и достижения компетенций включает:

- 1) контрольные вопросы;
- 2) задания в тестовой форме;
- 3) ситуационные задачи;
- 4) контрольные задания;
- 5) практические задания.

Системы оценки освоения программы дисциплины.

Оценка учебной работы обучающегося может осуществляться 1) по балльно-рейтинговой системе (БРС), которая является накопительной и оценивается суммой баллов, получаемых в процессе обучения по каждому виду деятельности, составляя в совокупности максимально 100 баллов; 2) по системе оценок ECTS (*European Credit Transfer and Accumulation System* – Европейской системы перевода и накопления кредитов) и 3) в системе оценок, принятых в РФ (по пятибалльной системе, включая зачет).

Соответствие баллов и оценок успеваемости в разных системах

<i>Баллы БРС (%)</i>	<i>Оценки ECTS</i>	<i>Оценки РФ</i>
100–95	A	5+
94–86	B	5
85–69	C	4
68–61	D	3+
60–51	E	3
50–31	Fx	2
30–0	F	Отчисление из вуза
Более 51 балла	Passed	Зачет

Студенты, получившие оценку Fx, зачета не имеют и направляются на повторное обучение. Студенту, не получившему зачет по дисциплине «Медицинская генетика», предоставляется возможность сдавать его повторно (в установленные деканатом сроки).

В традиционной системе оценок, принятых в РФ, критерием оценки является «зачет» или «не зачет» по итогам работы обучающегося на протяжении семестра.

Перечень учебно-методического обеспечения самостоятельной работы обучающихся по дисциплине (модулю), в том числе перечень учебной литературы и ресурсов информационно-коммуникационной сети «интернет», необходимых для освоения дисциплины (модуля)

При изучении дисциплины (модуля) обучающиеся могут использовать материалы лекции, учебника и учебно-методической литературы, интернет-ресурсы.

МЕТОДИЧЕСКИЕ РАЗРАБОТКИ ЛЕКЦИЙ

Тема №1:	Основные положения современной генетики человека	
2. Дисциплина:	Медицинская генетика	
3. Специальность:	Лечебное дело, 31.05.01	
4. Продолжительность лекций (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:		
Часть первая.		
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.		
Часть вторая.		
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.		
Заключение.		
8. Иллюстрационные материалы: см. презентацию		
9. Литература для проработки: См. карту обеспеченности учебно-методической литературой (раздел 2)		
Тема №2:	Структура и эволюция генома и эпигенома человека	
2. Дисциплина:	Медицинская генетика	
3. Специальность:	Лечебное дело, 31.05.01	
4. Продолжительность лекций (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.		
a. 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.		
b. Структура генов и псевдогенов, их распределение по геному. Мобильные элементы генома. Роль псевдогенов и мобильных элементов в эволюции. Структура и функции Alu-повтора.		
c. Избыточность генома. Облигатные и факультативные элементы генома. Мутации и вариации. Эгоистические ДНК.		
Часть вторая.		
d. 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.		

е. Структура митохондриального генома. Парадоксы генома человека. ф. Эпигенетические модификации генома. Метилирование ДНК, модификация гистонов, РНК-интерференция. Эпигеном человека и его особенности. Эволюционное значение эпигенетической регуляции работы генов. Заключение.	
8.Иллюстрационные материалы: см. презентацию	
9. Литература для проработки: См. карту обеспеченности учебно-методической литературой (раздел 2)	
Тема №3:	Генетика и канцерогенез
2. Дисциплина:	Медицинская генетика
3. Специальность:	Лечебное дело, 31.05.01
4. Продолжительность лекций (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:	
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: см. презентацию	
9. Литература для проработки: См. карту обеспеченности учебно-методической литературой (раздел 2)	
Тема №4:	Мутации генов и методы их идентификации
2. Дисциплина:	Медицинская генетика
3. Специальность:	Лечебное дело, 31.05.01
4. Продолжительность лекций (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 Элерса-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.	
1.Наследственные болезни обмена как пример аутосомно-рецессивного наследования. Фенилкетонурия, неонатальный скрининг, лечение. Молекулярная диагностика мутаций в гене PAH.	
2.Муковисцидоз Структура гена муковисцидоза. Молекулярный патогенез муковисцидоза. Мутации в гене CFTR и их связь с клиническими проявлениями заболевания.	
3.Проксимальная спинальная мышечная атрофия. Молекулярные основы этиологии заболевания. Мутации в генах SMN1 и SMN2. Подходы к лечению спинальной мышечной атрофии.	
4.Миодистрофия Дюшенна/Беккера как пример X-сцепленного рецессивного наследования. Структура дистрофина. Диагностика делеций в гене DMD.	
Заключение.	
8.Иллюстрационные материалы: см. презентацию	
9. Литература для проработки: См. карту обеспеченности учебно-методической литературой (раздел 2)	
Тема №5:	Лечение наследственных заболеваний
2. Дисциплина:	Медицинская генетика
3. Специальность:	Лечебное дело, 31.05.01

4. Продолжительность лекций (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: 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: См. карту обеспеченности учебно-методической литературой (раздел 2)	
Тема №6:	Пренатальная диагностика
2. Дисциплина:	Медицинская генетика
3. Специальность:	Лечебное дело, 31.05.01
4. Продолжительность лекций (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: 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. Перспективные направления в развитии методов пренатальной диагностики наследственных болезней.	
8. Иллюстрационные материалы: см. презентацию	
9. Литература для проработки: См. карту обеспеченности учебно-методической литературой (раздел 2)	

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 ОБУЧАЮЩИМСЯ ДЛЯ РАЗЛИЧНЫХ ФОРМ УЧЕБНЫХ ЗАНЯТИЙ

По дисциплине	«Медицинская генетика» (наименование дисциплины)
Для специальности	«Лечебное дело», 31.05.01 (наименование и код специальности)

6.1. Методические указания к практическим занятиям

См. методические разработки к практическим занятиям.

6.2. Формы и методика базисного, текущего и итогового контроля

Базисный контроль выполняется по разделам программы дисциплины «Медицинская генетика» для высших учебных заведений на первом практическом занятии путем проведения собеседования.

На основании полученных результатов определяются базовые знания обучающихся.

Текущий контроль выполняется путем:

- проведения и оценки устных или письменных опросов на лекциях и практических занятиях;
- проверки и оценки выполнения заданий на практических занятиях;
- проверки и оценки выполнения самостоятельных и контрольных заданий на практических занятиях;
- проверки и оценки качества ведения конспектов.

Промежуточный контроль проводится по завершении раздела и осуществляется в форме тестового опроса. На основании процента правильных ответов определяется результат промежуточного контроля.

Итоговый контроль выполняется приемом недифференцированного зачета, на котором оценивается степень усвоения обучающимися содержания дисциплины в целом.

К зачету допускаются обучающиеся, выполнившие полностью учебную программу.

Зачет состоит трех частей:

- проверка уровня освоения дисциплины в виде тестирования;
- собеседование по теоретическому вопросу;
- выполнение практического задания.

Контролирующие задания в тестовой форме по циклу с указанием раздела приводятся в разделе «Банки контрольных заданий и вопросов (тестов) по отдельным темам и в целом по дисциплине».

МЕТОДИЧЕСКИЕ РАЗРАБОТКИ ПРАКТИЧЕСКИХ ЗАНЯТИЙ

Тема 1:	Молекулярная генетика, введение.	
2. Дисциплина:	Медицинская генетика	
3. Специальность:	Лечебное дело, 31.05.01	
4. Продолжительность занятий (в академических часах)	4	
5. Учебные цели:	ознакомить с основными направлениями современной генетики и	

историческими аспектами ее развития от законов Менделя, хромосомной и молекулярной теории наследственности до молекулярной идентификации генов.		
Студент должен знать :		
-основные понятия генетики человека		
-структуру и функцию генома человека		
-основные интернет-ресурсы, касающиеся генетики человека		
уметь : использовать терминологию дисциплины		
6. Объем повторной информации (в минутах):	30	
Объем новой информации (в минутах):	60	
Практическая подготовка (в минутах):	90	
7. Условия для проведения занятия: Наличие персональных компьютеров, программного обеспечения и методических разработок		
8.Самостоятельная работа обучающегося: Повторение пройденного на практическом занятии материала для лучшего усвоения.		
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: Контрольный опрос. Дискуссия по результатам выполненной работы		
10. Литература для проработки: См. карту обеспеченности учебно-методической литературой (раздел 2)		
Тема 2:	Основы медицинской генетики, классификация наследственных болезней.	
2. Дисциплина:	Медицинская генетика	
3. Специальность:	Лечебное дело, 31.05.01	
4. Продолжительность занятий (в академических часах)	4	
5. Учебные цели: повторение основных понятий генетики человека, разбор классификации наследственных болезней		
Студент должен знать: классификацию наследственных болезней, общие принципы молекулярного патогенеза развития определенных групп наследственных болезней; примеры наследственных болезней;		
Уметь: установить тип наследования на основании данных родословной, уметь составить родословную с использованием общепринятых символов;		
Владеть: навыком интерпретации родословной.		
6. Объем повторной информации (в минутах):	30	
Объем новой информации (в минутах):	60	
Практическая подготовка (в минутах):	90	
7. Условия для проведения занятия: Наличие персональных компьютеров, программного обеспечения и методических разработок		
8.Самостоятельная работа обучающегося: Повторение пройденного на практическом занятии материала для лучшего усвоения.		
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: Контрольный опрос. Дискуссия по результатам выполненной работы		
10. Литература для проработки: См. карту обеспеченности учебно-методической литературой (раздел 2)		
Тема 3:	Биохимическая генетика. Моногенные заболевания.	
2. Дисциплина:	Медицинская генетика	
3. Специальность:	Лечебное дело, 31.05.01	
4. Продолжительность занятий (в академических часах)	4	
5. Учебные цели: 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 минут	

Объем новой информации (в минутах):		45 минут
Практическая подготовка (в минутах):		90
7. Условия для проведения занятия: Наличие персональных компьютеров, программного обеспечения и методических разработок		
8. Самостоятельная работа обучающегося: 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: Контрольный опрос. Дискуссия по результатам выполненной работы		
10. Литература для проработки: См. карту обеспеченности учебно-методической литературой (раздел 2)		
Тема 4:	Цитогенетика. Хромосомные болезни. Клиническая и цитогенетическая характеристика болезни Дауна.	
2. Дисциплина:	Медицинская генетика	
3. Специальность:	Лечебное дело, 31.05.01	
4. Продолжительность занятий (в академических часах)		4
5. Учебные цели: Дать представление об аномалиях кариотипа как этиологических факторах хромосомных болезней и ознакомить с некоторыми распространенными формами хромосомной патологии у человека. Студент должен знать: • 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. Студент должен уметь: • 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):		60
Практическая подготовка (в минутах):		90
7. Условия для проведения занятия: Наличие персональных компьютеров, программного обеспечения и методических разработок		
8. Самостоятельная работа обучающегося: проработка теоретического материала по учебной и учебно-методической литературе при подготовке к практическому занятию, решение ситуационных задач в ходе практического занятия. • 9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный опрос, тестовые задания		
10. Литература для проработки: См. карту обеспеченности учебно-методической литературой (раздел 2)		
Тема 5:	Клиническая генетика. Врожденные пороки развития. Профилактика и дородовая диагностика.	
2. Дисциплина:	Медицинская генетика	
3. Специальность:	Лечебное дело, 31.05.01	
4. Продолжительность занятий (в академических часах)		4

5. <i>Учебные цели:</i> Ознакомить студентов с основными механизмами эмбрионального развития, механизмами морфогенеза, типами врожденных пороков развития, тератогенными синдромами. Обучающийся должен знать: - основные механизмы, обеспечивающие эмбриональное развитие (рост, апоптоз, миграция, дифференцировка), понятие морфогена - гомеобоксные гены - этапы эмбрионального развития - типы врожденных пороков развития (мальформация, дизрупция, деформация, дисплазия, дисплазия) - классификацию ВПР - типы связей между ВПР - типы тератогенных факторов Обучающийся должен уметь: - объяснить патогенетический механизм формирования ВПР под действием тератогенного фактора - диагностировать ВПР на основании данных объективного и инструментального обследования Обучающийся должен владеть: - навыком мониторинга ВПР		
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>		30
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>		60
<i>Практическая подготовка (в минутах):</i>		90
7. <i>Условия для проведения занятия:</i> Наличие персональных компьютеров, программного обеспечения и методических разработок		
8. <i>Самостоятельная работа обучающегося:</i> проработка теоретического материала по учебной и учебно-методической литературе при подготовке к практическому занятию, решение ситуационных задач в ходе практического занятия.		
9. <i>Методы контроля полученных знаний и навыков:</i> устный опрос <i>тестовые задания</i>		
10. Литература для проработки: См. карту обеспеченности учебно-методической литературой (раздел 2)		
Тема 6:	Молекулярно-генетические механизмы развития мультифакториальных заболеваний. Клиническая интерпретация результатов молекулярно-генетических исследования в практике врача клинициста.	
2. <i>Дисциплина:</i>	Медицинская генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Лечебное дело, 31.05.01	
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах)</i>		4
5. <i>Учебные цели:</i> 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. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>		30
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>		60
<i>Практическая подготовка (в минутах):</i>		90
7. <i>Условия для проведения занятия:</i> Наличие персональных компьютеров, программного обеспечения и методических разработок		

8. Самостоятельная работа обучающегося: 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.	
Составление генной сети и методика проведения молекулярно-генетического исследования с клинической интерпретацией результатов анализа (практическая часть занятия).	
10. Литература для проработки:	
См. карту обеспеченности учебно-методической литературой (раздел 2)	
Тема 7:	ДНК-диагностика.
2. Дисциплина:	Медицинская генетика
3. Специальность:	Лечебное дело, 31.05.01
4. Продолжительность занятий (в академических часах)	4
5. Учебные цели: ознакомление с основными методами и областями применения молекулярной диагностики, организация ПЦР-лаборатории (учебная экскурсия в лабораторию молекулярной онкологии)	
6. Объем повторной информации (в минутах):	25
Объем новой информации (в минутах):	65
Практическая подготовка (в минутах):	90
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 обучающегося: подготовка к текущему занятию, работа по подготовке реферативного сообщения или научной презентации (по выбору студента)	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: Контрольный опрос. Дискуссия по результатам выполненной работы	
10. Литература для проработки:	
См. карту обеспеченности учебно-методической литературой (раздел 2)	
Тема 8:	Современная теория канцерогенеза. Наследственные опухолевые синдромы.
2. Дисциплина:	Медицинская генетика
3. Специальность:	Лечебное дело, 31.05.01
4. Продолжительность занятий (в академических часах)	4
5. Учебные цели: ознакомление студентов с современными воззрениями на этиологию и патогенез онкологических заболеваний	
Студент должен <u>знать</u> : положения современной теории канцерогенеза, понятия об онкогенах и антионкогенах, активирующих и инактивирующих мутациях, признаки опухолевой трансформации по Ханahanу и Вайнбергу; иметь представление о механизмах развития наследственных опухолевых синдромов;	
<u>уметь</u> сформулировать показания для проведения медико-генетического консультирования онкологическому больному	
<u>владеть</u> навыком интерпретации заключения молекулярно-генетического или	

цитогенетического анализа		
6. Объем повторной информации (в минутах):		60
Объем новой информации (в минутах):		30
Практическая подготовка (в минутах):		90
7. Условия для проведения занятия: Наличие персональных компьютеров, программного обеспечения и методических разработок		
8. Самостоятельная работа обучающегося: 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)		
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: Опрос. Тестовый контроль. Ситуационные задачи.		
10. Литература для проработки: См. карту обеспеченности учебно-методической литературой (раздел 2)		
Тема 9:	Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика. Показания для пренатального кариотипирования.	
2. Дисциплина:	Медицинская генетика	
3. Специальность:	Лечебное дело, 31.05.01	
4. Продолжительность занятий (в академических часах)		4
5. Учебные цели: Ознакомить студентов с принципами профилактики врожденной и наследственной патологии, дать представление об основных методах пренатальной диагностики моногенных и хромосомных болезней. Студент должен знать: -цели и задачи медико-генетического консультирования; -показания для проведения медико-генетического консультирования; -показания для инвазивной пренатальной диагностики; -виды инвазивной диагностики; -что такое просеивающие/скринирующие программы; -формулы расчета риска уметь: составить родословную пробанда с использованием общепринятых символов владеть: навыком расчета генетического риска и составления заключения по результатам медико-генетического консультирования.		
6. Объем повторной информации (в минутах):		25
Объем новой информации (в минутах):		65
Практическая подготовка (в минутах):		90
7. Условия для проведения занятия: Наличие персональных компьютеров, программного обеспечения и методических разработок		
8. Самостоятельная работа обучающегося: Повторение пройденного на практическом занятии материала для лучшего усвоения.		
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: Контрольный опрос. Дискуссия по результатам выполненной работы		
10. Литература для проработки: См. карту обеспеченности учебно-методической литературой (раздел 2)		

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

Кафедра Общей и молекулярной медицинской генетики

МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ

По дисциплине	«Медицинская генетика» (наименование дисциплины)
Для специальности	«Лечебное дело», 31.05.01 (наименование и код специальности)

Таблица

Сведения об оснащенности образовательного процесса
специализированным и лабораторным оборудованием

Наименование специализированных аудиторий и лабораторий	Перечень оборудования		Примечание *
	Необходимо	Фактическое наличие	
1	2	3	4
Аудитория №1 «Лекционная аудитория»		- мультимедиа-проектор; - экран; - компьютер; -флэш-накопитель; -указка	
Аудитория №2 «Компьютерный класс»	-компьютер персональный – 10 ед.	-компьютер персональный – 2 ед.; -доступ в сеть Интернет; -принтер	Необходимы для работы с биомедицинскими базами данных, а также выполнения отдельных элементов практических работ в структуре практических занятий.

Учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа, практических занятий, занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, помещение для самостоятельной работы, а также помещение для хранения и профилактического обслуживания учебного оборудования кафедры общей и молекулярной медицинской генетики, 194100, г. Санкт-Петербург, ул. Александра Матросова, 22, лит. А, 1 этаж КДЦ

Учебные аудитории №№ 1, 2, (45,8 м²)

Оснащены мебелью:

столы учебные – 24,

стол преподавателя – 2,

стулья – 19,

скамейки – 14,

доска – 2,

проектор - 1

компьютер – 1, с выходом в интернет

Набор методических материалов для занятий (печатных и электронных).

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

Кафедра Общей и молекулярной медицинской генетики

ИННОВАЦИИ В ПРЕПОДАВАНИИ

По дисциплине	«Медицинская генетика» (наименование дисциплины)
Для специальности	«Лечебное дело», 31.05.01 (наименование и код специальности)

Инновация №1

Содержание инновации: лекция-дискуссия в рамках практического занятия, ведущим которой является один из студентов; ведущий студент готовит доклад/мультимедийную презентацию по теме занятия; студенты-участники дискуссии, а также преподаватель, готовят вопросы ведущему.

Цели и задачи инновации: 1) сформировать навык получения и систематизации информации, навык подготовки и оформления презентаций, навык формулировки основных положений изучаемой темы; 2) умение принять участие в дискуссии; 3) обсуждение дополнительных тем дисциплины в интерактивной форме.

Инновация №2

Содержание инновации: круглый стол по тематике занятия: при подготовке к круглому столу студенты самостоятельно обсуждают и распределяют микроразделы темы занятия

Цели и задачи инновации: 1) сформировать навык получения и систематизации информации, навык подготовки и оформления презентаций, навык формулировки основных положений изучаемой темы; 2) умение принять участие в дискуссии; 3) обсуждение дополнительных тем дисциплины в интерактивной форме.

Инновация №3

Содержание инновации: использование интерактивной мультимедийной презентации в ходе проведения практического занятия (демонстрация видеосюжетов, фотоматериалов, разборы клинических случаев, демонстрация интернет-ресурсов и компьютерных программ по медицинской генетике)

Цели и задачи: закрепление темы занятия с использованием демонстрационного материал.

Портфолио.

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

Кафедра Общей и молекулярной медицинской генетики

ПЕРЕЧЕНЬ УЧЕБНИКОВ И УЧЕБНЫХ ПОСОБИЙ, ИЗДАННЫХ СОТРУДНИКАМИ
КАФЕДРЫ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

По дисциплине «Медицинская генетика»
(наименование дисциплины)

Для специальности «Лечебное дело», 31.05.01
(наименование и код специальности)

№ п/п	Название (кол-во стр. или печ. лист.)	Автор(ы)	Год издания	Издательство	Гриф органов исполнительной власти	Примечание
1.	Генетика человека с основами медицинской генетики (240 с.)	В.Н. Горбунова	2012	Издательский центр «Академия»		Учебник для студентов учреждений среднего профессионального образования
2.	Генетика в практике врача (456 с.)	В.Н. Горбунова, О.П. Романенко	2013	Фолиант		
3.	Генетика в практике педиатра (288 с.)	Вахарловский В.Г., Романенко О.П., Горбунова В.Н.	2009	Феникс		Руководство для врачей
4.	Медицинская генетика	В.Н. Горбунова	-	-		Электронная версия, сайт кафедры
5.	Применение методов молекулярной диагностики в клинической практике. Методические указания для студентов.	Суспицын Е.Н.	2014	-		Электронная версия, сайт кафедры
6.	Применение молекулярных	Суспицын Е.Н.,	2013	-		Электронная версия, сайт

	технологий нового поколения в медицинской генетике. Научно-образовательный курс.	Соколенко А.П.				кафедры
7.	Введение в молекулярную медицину. Лекции в Политехническом	Горбунова В.Н., Пчелина С.Н., Шварцман А.Л.	2010	Издательство Политехнического университета		
8.	Наследственные опухолевые синдромы (17 с.)	Имянитов Е.Н.	2012	ГЭОТАР-Медиа		Глава в издании «Наследственные болезни. Национальное руководство»
9.	Генетические заболевания. Краткий справочник (216 с.)	Е.Н. Суспицын, Д.Л. Стрекалов, Г.А. Янус, Е.Н. Имянитов	2015	Издательский дом МАПО		Справочник
10.	Что нужно знать о наследственном раке молочной железы и яичника (48 с.)	А.П. Соколенко, А.Г. Иевлева, Е.Н. Имянитов	2016	Эко-вектор		
11.	Клиническая генетика (400 с.)	Горбунова В.Н.	2015	Фолиант		Учебник для ВУЗов
12.	Молекулярно-генетические основы патогенеза моногенных и многофакторных сердечно-сосудистых заболеваний (32 с.)	Стрекалов Д.Л.	2017	СПбГПМУ		Учебное пособие

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

Кафедра Общей и молекулярной медицинской генетики

ВОСПИТАТЕЛЬНАЯ РАБОТА

По дисциплине	«Медицинская генетика» (наименование дисциплины)
Для специальности	«Лечебное дело», 31.05.01 (наименование и код специальности)

Воспитательный процесс на кафедре организован на основе рабочей программы «Воспитательная работа» ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России и направлен на развитие личности, создание условий для самоопределения и социализации обучающихся на основе социокультурных, духовно-нравственных ценностей и принятых в российском обществе правил и норм поведения в интересах человека, семьи, общества и государства, формирование у обучающихся чувства патриотизма, гражданственности, уважения к закону и правопорядку, человеку труда и старшему поколению, взаимного уважения, бережного отношения к культурному наследию и традициям многонационального народа Российской Федерации, природе и окружающей среде.

Воспитательная работа осуществляется в соответствии с отечественными традициями высшей школы и является неотъемлемой частью процесса подготовки специалистов.

Воспитание в широком смысле представляется как «совокупность формирующего воздействия всех общественных институтов, обеспечивающих передачу из поколения в поколение накопленного социально-культурного опыта, нравственных норм и ценностей».

Целью воспитания обучающихся ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Минздрава России является разностороннее развитие личности с высшим профессиональным образованием, обладающей высокой культурой, интеллигентностью, социальной активностью, качествами гражданина-патриота.

Основная задача в воспитательной работе с обучающимися - создание условий для раскрытия и развития творческих способностей, гражданского самоопределения и самореализации, гармонизации потребностей в интеллектуальном, нравственном, культурном и физическом развитии.

Наиболее актуальными являются следующие задачи воспитания:

1. Формирование высокой нравственной культуры.
2. Формирование активной гражданской позиции и патриотического сознания, правовой и политической культуры.
3. Формирование личностных качеств, необходимых для эффективной профессиональной деятельности.
4. Привитие умений и навыков управления коллективом в различных формах студенческого самоуправления.

5. Сохранение и приумножение историко-культурных традиций университета, преемственность в воспитании студенческой молодежи.
6. Укрепление и совершенствование физического состояния, стремление к здоровому образу жизни, воспитание нетерпимого отношения к курению, наркотикам, алкоголизму, антиобщественному поведению.

Решить эти задачи возможно, руководствуясь в работе принципами:

- гуманизма к субъектам воспитания;
- демократизма, предполагающего реализацию системы воспитания, основанной на взаимодействии, на педагогике сотрудничества преподавателя и студента;
- уважения к общечеловеческим отечественным ценностям, правам и свободам граждан, корректности, толерантности, соблюдения этических норм;
- преемственности поколений, сохранения, распространения и развития национальной культуры, воспитания уважительного отношения, любви к России, родной природе, чувства сопричастности и ответственности за дела в родном университете.

На кафедре созданы оптимальные условия для развития личности обучающегося, где студентам оказывается помощь в самовоспитании, самоопределении, нравственном самосовершенствовании, освоении широкого круга социального опыта.

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

Кафедра Общей и молекулярной медицинской генетики

ДИСТАНЦИОННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ ОБУЧЕНИЯ В УСЛОВИЯХ РАСПРОСТРАНЕНИЯ НОВОЙ КОРОНАВИРУСНОЙ ИНФЕКЦИИ COVID-19

По дисциплине	«Медицинская генетика» (наименование дисциплины)
Для специальности	«Лечебное дело», 31.05.01 (наименование и код специальности)

В целях предотвращения распространения новой коронавирусной инфекции, вызванной SARS-COV2, Университет по рекомендации и в соответствии с указаниями Министерства здравоохранения Российской Федерации временно реализует образовательную программу с применением дистанционных методик обучения.

В условиях, когда невозможно осуществлять образовательный процесс в традиционной форме и традиционными средствами, существуют альтернативы. Альтернативные формы, методы и средства обучения не могут заменить традиционные; они требуют оптимизации и доработки, но в условиях форс-мажорных обстоятельств могут быть реализованы. Время преподавания на кафедре с применением дистанционных методик регламентируется приказами ректора Университета, решениями Ученого совета и Учебным планом.

При реализации образовательных программ с применением электронного обучения, дистанционных образовательных технологий в организации, осуществляющей образовательную деятельность, в Университете созданы условия для функционирования электронной информационно-образовательной среды, включающей в себя электронные информационные ресурсы, электронные образовательные ресурсы, совокупность информационных технологий, телекоммуникационных технологий, соответствующих технологических средств и обеспечивающей освоение обучающимися образовательных программ в полном объеме независимо от места нахождения обучающихся. (Федеральный закон от 29 декабря 2012 №273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации»).

Дистанционные образовательные технологии – образовательные технологии, реализуемые в основном с применением информационных и телекоммуникационных технологий при опосредованном (на расстоянии) или частично опосредованном взаимодействии обучающегося и педагогического работника (ГОСТ 52653-2006).

Под дистанционным обучением понимают взаимодействие обучающегося и преподавателя между собой на расстоянии, отражающее все присущие учебному процессу компоненты (цели, содержание, методы, организационные формы, средства обучения) и реализуемое специфичными средствами Интернет-технологий или другими средствами, предусматривающими интерактивность. В настоящее время существуют и другие варианты этого термина: дистантное образование, дистанционное образование. При

дистанционном обучении основным является принцип интерактивности во взаимодействии между обучающимися и преподавателем.

Структура дистанционного обучения представлена на рисунке 1:



Рис. 1 Структура дистанционного обучения

Преподаватель (субъект) должен выбрать средства обучения, которые соответствуют потребностям объекта, что полностью отражает структуру дистанционного взаимодействия.

Основные отличительные черты дистанционного образования от традиционного заключаются в следующем:

1. Важной отличительной чертой дистанционного обучения является «дальнодействие», т.е. обучающийся и преподаватель могут находиться на любом расстоянии;
2. Экономическая эффективность, т.е. отсутствие транспортных затрат и затрат на проживание и т.п.

Введение дистанционного обучения в Университете позволило определить средства, с помощью которых оно реализуется: Zoom, Discord, Whereby, Skype, Moodle (модульная объектно-ориентированная динамическая учебная среда) и другие.

Электронная образовательная среда Moodle (ЭОС Moodle) – бесплатная система электронного обучения, с простым и понятным интерфейсом, надежная, адаптированная под различные устройства с различными операционными системами, которая дает возможность проектировать и структурировать образовательные курсы на усмотрение Университета и кафедры.