

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.



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

По дисциплине	«Общая и медицинская генетика» (наименование дисциплины)
Для специальности	«Медицинская биофизика», 30.05.02 (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		
			5	6	7
1	Общая трудоемкость дисциплины в часах	360	72	108	180
1.1	Общая трудоемкость дисциплины в зачетных единицах	10	2	3	5
2	Контактная работа, в том числе:	216	48	72	96
2.1	Лекции	48	12	12	24
2.2	Лабораторные занятия	-	-	-	-
2.3	Практические занятия	168	36	60	72
2.4	Семинары	-	-	-	-
3	Самостоятельная работа	108	24	36	48
4	Контроль	36	-	-	36
5	Вид итогового контроля:	экзамен	-	-	экзамен

Рабочая программа учебной дисциплины «Общая и медицинская генетика» по специальности 30.05.02 «Медицинская биофизика» составлена на основании ФГОС ВО - специалитет по специальности 30.05.02 «Медицинская биофизика», утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от «13» августа 2020 г. № 1002, и учебного плана ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России.

Разработчики программы:

доцент, к.м.н.

(должность, ученое звание, степень)

Стрекалов Д.Л.

(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)

Имянитов Е.Н.

(расшифровка)

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

Кафедра Общей и молекулярной медицинской генетики

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

По дисциплине «Общая и медицинская генетика»
(наименование дисциплины)

Для специальности «Медицинская биофизика», 30.05.02
(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 ЭКЗАМЕН».....
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 обучающихся навыков правильного сбора анамнеза и осмотра больного с целью осмотра описания фенотипа; овладение знаниями о природе наследственных заболеваний человека – этиологии, механизмах патогенеза, причинах клинического полиморфизма и использование этих знаний для дифференциальной диагностики; обучение навыкам проведения адекватных профилактических мероприятий – выявление групп повышенного риска среди населения; выявление индивидуального ответа на лекарственные средства; обучение элементарным практическим навыкам в области цитогенетической, биохимической и пренатальной диагностики.

Задачи изучения дисциплины:

- изучение основных положений классической генетики;
- понимание структуры генома и эпигенома человека;
- знакомство с результатами международного проекта «Геном человека» и их значением для развития современной медицины;
- понимание этиологии наследственных и многофакторных заболеваний;
- изучение причин клинического полиморфизма и генетической гетерогенности клинически сходных патологических состояний;
- знакомство с основными направлениями молекулярной медицины в области диагностики и профилактики моногенных болезней, генетического контроля предрасположенности к многофакторной патологии, геномной дактилоскопии, фармакогенетики, поиска биомаркеров для новой лекарственной терапии и генотерапии;
- изучение молекулярных механизмов развития наиболее распространенных внутренних, нервных, онкологических и др. заболеваний;
- приобретение знаний и выработку навыков по диагностике наиболее распространенных форм наследственной патологии;
- понимание целей и возможностей современных методов молекулярно-генетической; диагностики, а также этиопатогенетической коррекции генетических дефектов.

Обучающийся должен знать:

- основные методы медицинской генетики и их применение в клинической медицине;
- клиничко-генетические и лабораторные методы обследования больных с наследственной патологией и их родственников;
- общие признаки, позволяющие заподозрить врождённые и наследственные заболевания;
- необходимые сведения об этиологии и патогенезе моногенных, хромосомных и мультифакториальных заболеваний;
- классификацию и клинические признаки моногенных, хромосомных и мультифакториальных заболеваний;
- показания к цитогенетическому и биохимическому методам исследований;
- принципы и методы организации медико-генетической помощи в России. Задачи, показания к проведению и этапы медико-генетического консультирования;
- методы пренатальной диагностики и неонатального скрининга и показания к ним;

Обучающийся должен уметь:

- обследовать больного, заподозрить или выявить у него врождённое или наследственное заболевание (собрать анамнестические данные, описать фенотип, провести клиничко-генеалогическое обследование);
- оценить клиничко-генеалогические и лабораторные (включая цитогенетические и биохимические) данные обследования больного, выделить ведущие симптомы, поставить диагноз основного заболевания (из наиболее распространённых);

- изложить полученные данные при исследовании в данные истории болезни с картой клинико-генеалогического обследования;
- дать прогноз развития наследственного заболевания у пробанда и его родственников;
- выделить семьи и группы лиц с повышенным риском развития того или иного заболевания с наследственным предрасположением;

Обучающийся должен владеть:

- навыками проведения профилактических мероприятий, предупреждающих возникновение наследственных и врождённых болезней;
- методами пренатальной диагностики и неонатального скрининга.

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 объём знаний, умений, навыков
1.	Биохимия	<p>Обучающийся должен знать: • 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.</p> <p>Обучающийся должен уметь: • пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности, лабораторным оборудованием; • проводить математический подсчёт полученных данных; • интерпретировать результаты наиболее распространенных методов лабораторной и функциональной диагностики; • выполнять тестовые задания в любой форме, решать ситуационные задачи на основе теоретических знаний.</p> <p>Обучающийся должен владеть: • базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы; техникой работы в сети Интернет для профессиональной деятельности; • медико-функциональным понятийным аппаратом; навыками постановки предварительного диагноза на основании результатов лабораторного обследования пациентов</p>
2.	Биология	Обучающийся должен знать: • общие закономерности

	<p>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 единице 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; • экологические категории, экологию человека, экологические проблемы здравоохранения, биоэкологические заболевания, фитотоксикологию; • феномен паразитизма. Морфологические особенности паразитов, их жизненные циклы, пути и способы заражения, патогенное действие, симптомы, диагностику, профилактику заболеваний. Паразитологические и медицинские характеристики членистоногих – переносчиков и возбудителей заболеваний; • морфологические и эколого-фитоценотические особенности лекарственных и ядовитых растений;</p> <p>Обучающийся должен уметь: • 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,</p>
--	--

		<p>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; • определять вид паразита, стадии развития по предлагаемым препаратам; • решать ситуационные задачи по паразитологии; • определять вид растения и принадлежность к группе согласно клинической классификации; Обучающийся должен владеть: • 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; • навыками работы с гербарным материалом.</p>
--	--	---

3. ТРЕБОВАНИЯ К РЕЗУЛЬТАТАМ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Изучение данной учебной дисциплины направлено на формирование (и развитие) у обучающихся следующих компетенций: ОПК-3, ПК-3, ПК-7, ПК-8.

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.	ОПК-3	Способен использовать специализированное диагностическое и лечебное оборудование, применять медицинские изделия, лекарственные средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии, предусмотренные порядками оказания медицинской помощи	понятие «медицинские изделия», основные разновидности, назначение и порядок использования медицинских изделий, применяемых при различных видах медицинской помощи; особенности оказания медицинской помощи населению с применением медицинских изделий, предусмотренных в соответствии с	применять медицинские изделия в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; использовать	навыками применения медицинских изделий, предусмотренных в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями и (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской	Тестовые задания, вопросы промежуточной аттестации

			действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи	соответствующи е виды медицинского инструментария при диагностических и лечебных манипуляциях по оказанию различных видов медицинской помощи больным	помощи; алгоритмом выполнения основных лечебных мероприятий с применением медицинских изделий, предусмотренных в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациям и (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи	
2.	ПК-3	Исследование и оценка функционального состояния нервной системы	медицинские показания и противопоказания к проведению исследования функционального состояния нервной системы методом электроэнцефалографии; анатомию и нормальную физиологию центральной нервной системы; принципы метода и диагностические возможности электроэнцефалографического исследования; особенности результатов электроэнцефалографического исследования у отдельных категорий пациентов; электроэнцефалографию с нагрузочными пробами, методику оценки ее	определять медицинские показания и противопоказания к проведению исследования функционального состояния нервной системы методом электроэнцефалографии; собирать анамнез заболевания и анамнез жизни пациента, анализировать полученную от пациентов (их законных представителей) информацию; подготавливать пациента к электроэнцефалографическому исследованию, проводить подробный инструктаж; проводить электроэнцефало	определением медицинских показаний и противопоказаний к проведению исследования функционального состояния нервной системы методом электроэнцефалографии; сбором жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента, анализ полученной от пациентов (их законных представителей) информации; подготовкой пациента к электроэнцефалографическому исследованию, проведение подробного инструктажа; проведением	Тестовые задания, вопросы промежуточной аттестации

			<p>результатов; принципы работы медицинского оборудования, на котором проводится электроэнцефалографическое исследование, правила его эксплуатации; правила подготовки пациента к электроэнцефалографическому исследованию; основные клинические проявления заболеваний центральной нервной системы; МКБ</p>	<p>графическое исследование, выявлять общие и специфические признаки заболеваний нервной системы; проводить электроэнцефалографию с нагрузочными пробами; расшифровывать, описывать и интерпретировать данные электроэнцефалографического исследования, в том числе с использованием программного обеспечения; оформлять медицинскую документацию, в том числе в электронном виде; определять медицинские показания для оказания скорой, в том числе скорой специализированной, медицинской помощи; консультировать врачей-специалистов в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи</p>	<p>электроэнцефалографического исследования; проведение электроэнцефалографии с нагрузочными пробами; расшифровкой, описанием и интерпретацией данных электроэнцефалографического исследования, в том числе с использованием программного обеспечения; оформлении медицинской документации, в том числе в электронном виде; определением медицинских показаний для оказания скорой, в том числе скорой специализированной, медицинской помощи; консультированием врачей-специалистов в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи</p>	
3.	ПК-7	Выполнение фундаментальных	теоретические и методические	обосновывать научное	обоснованием научного	Тестовые задания,

		<p>научных исследований в области медицины и биологии</p>	<p>основы фундаментальных и медико-биологических наук; методологические принципы изучения живых систем, включая принципы теории и практики планирования медико-биологического эксперимента, его технического и математического обеспечения; качественные и количественные различия между здоровьем и болезнью, этиология, патогенез и клинические проявления наиболее часто встречающихся заболеваний, принципы их профилактики, лечения, а также общие закономерности нарушений функций систем организма; основы обработки диагностической и медико-биологической информации с помощью современных компьютерных технологий; принципы действия, область применения современной биофизической аппаратуры, методические подходы к проведению научного эксперимента и клинической диагностики; принципы доказательной медицины; методы статистического анализа; нормативные правовые акты в</p>	<p>исследование, выбирать объект и использовать современные биофизические, физико-химические и медико-биологические методы исследования; применять современные методы биофизического эксперимента, методы исследования физических и физико-химических процессов на разных уровнях живой материи (молекулярном, клеточном, органном, целого организма); применять методы математического анализа, методы статистической обработки результатов наблюдений, методы планирования эксперимента; интерпретировать экспериментальные результаты с целью выяснения молекулярных механизмов развития патологических процессов</p>	<p>исследования; описанием целей и задач научного исследования; составлением дизайна научного исследования; описанием методов статистического анализа для обработки результатов научного исследования; проведением экспериментальных исследований, направленных на получение новых фундаментальных знаний о физико-химических механизмах функционирования человеческого организма в норме и при патологии</p>	<p>вопросы промежуточной аттестации</p>
--	--	---	--	--	---	---

			области научных исследований			
4.	ПК-8	Выполнение прикладных и поисковых научных исследований в области медицины и биологии	теоретические и методические основы фундаментальных и медико-биологических наук, клинических и прикладных дисциплин; этиологию и патогенез заболеваний человека; принципы доказательной медицины; методы статистического анализа	формулировать задачу исследования, адекватно задаче выбирать объект и использовать современные методы исследования; выбирать диагностически значимые показатели; формулировать критерии включения пациентов в исследование	формулировкой обоснования исследования, описанием целей и задач исследования; выполнением прикладных и поисковых научных исследований, направленных на улучшение и разработку новых методов скрининга и ранней диагностики патологических процессов, технологий персонализированной медицины, эффективности лечения; подготовкой предложений по дальнейшему совершенствованию методов диагностики и лечения, направленных на сохранение жизни и здоровья человека	Тестовые задания, вопросы промежуточной аттестации

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

Вид учебной работы	Всего часов/ зачетных единиц	Семестры		
		5	6	7
		часов	часов	часов
1	2	3	4	5
Аудиторные занятия (всего), в том числе:	216	48	72	96
Лекции (Л)	48	12	12	24
Практические занятия (ПЗ)	168	36	60	72
Семинары (С)	-	-	-	-
Лабораторные работы (ЛР)	-	-	-	-
Самостоятельная работа (СР), в том числе:	108	24	36	48

История болезни (ИБ)					
Курсовая работа (КР)					
Тестовые и ситуационные задачи					
Расчетно-графические работы (РГР)					
Подготовка к занятиям (ПЗ)					
Подготовка к текущему контролю (ПТК) Подготовка к промежуточному контролю (ППК) Вид промежуточной аттестации					
	экзамен	-	-	-	36
	час.	360	72	108	180
	ЗЕТ	10	2	3	5

5. СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

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

№ п/п	Компетенции	Раздел дисциплины	Содержание раздела
1.	ОПК-3 ПК-3 ПК-7 ПК-8	Основные положения классической генетики	В этом разделе рассматриваются законы Менделя, цитологические и молекулярные основы наследственности и изменчивости, способы хранения и передачи наследственной информации, структура ДНК, структура и экспрессия генов эукариот, цитогенетические карты и способы их построения, генетические основы развития, причины генетического полиморфизма популяций человека, обратная генетика, методы идентификации генов.
2.	ОПК-3 ПК-3 ПК-7 ПК-8	Структура генома и эпигенома человека	В данном разделе рассматриваются вопросы, касающиеся общей характеристики геномов прокариот и эукариот. Представлена классификация повторяющихся и мобильных элементов генома человека. Обсуждаются вопросы избыточности генома и компактности упаковки генетической информации: «ген в гене», альтернативный сплайсинг и альтернативная транскрипция. Представлена структура Мт-генома и обсуждаются парадоксы генома человека. Представлены основные результаты международного проекта «Геном человека» и рассматривается их значение для развития современной медицины. Рассмотрены основные эпигенетические механизмы, включающие метилирование ДНК, геномный импринтинг, модификацию гистонов, ремоделирование хроматина и РНК-регуляцию экспрессии генов (РНК-интерференция, микроРНК). Дана общая характеристика эпигенома.
3.	ОПК-3 ПК-3 ПК-7 ПК-8	Мутации генов и их связь с наследственным и заболеваниями	В данном разделе рассматриваются причины спонтанного и индуцированного мутагенеза, представлена классификация и номенклатура хромосомных и генных мутаций, их популяционные частоты, характер межгенных и межallelных взаимодействий. Особое внимание уделено новому типу динамических мутаций, приводящих к болезням экспансии. Подробно разбирается связь мутаций с клиническим полиморфизмом наследственных заболеваний и их генетической гетерогенностью.
4.	ОПК-3 ПК-3 ПК-7 ПК-8	Хромосомные болезни и методы цитогенетическо	В данном разделе рассматриваются этиология и классификация хромосомных болезней. Геномные и хромосомные мутации. Сбалансированные и несбалансированные хромосомные перестройки. Мозаицизм. Клинические проявления трисомий на

		го анализа	<p>примере синдромов Дауна, Патау и Эдвардса и числовых аномалий половых хромосом на примере синдромов Клайнфельтера и Шершевского-Тернера. Обсуждаются болезни геномного импринтинга и последствия однородительских дисомий на примере синдромов Прадера-Вили и Ангельмана.</p> <p>Рассматриваются клинические и цитогенетические критерии диагностики хромосомных нарушений, методы дифференциального окрашивания хромосом, а также методы молекулярной цитогенетики, включая флуоресцентную гибридизацию <i>in situ</i> (FISH), сравнительную геномную гибридизацию (CGH) и количественную флуоресцентную полимеразную цепную реакцию (КФ-ПЦР).</p>
5.	ОПК-3 ПК-3 ПК-7 ПК-8	Врожденные, семейные и наследственные заболевания, типы наследования	<p>Представлена классификация тератогенных факторов и ВПР. Аутосомно-доминантные заболевания рассмотрены на примере наследственных коллагенопатий и синдрома Марфана. В качестве примеров аутосомно-рецессивных заболеваний подробно разбираются этиология, патогенез, диагностика, профилактика и лечение муковисцидоза, спинальной мышечной атрофии и некоторых наследственных болезней обмена. В качестве примера сцепленного с полом заболевания рассмотрена миодистрофия Дюшенна/ Беккера, подробно обсуждаются молекулярные основы патогенеза данного заболевания. К болезням с нетрадиционным типом наследования относятся митохондриальные болезни и болезни экспансии, которые подробно разбираются на примере синдром Мартина-Белл и нейродегенеративных заболеваний, обусловленных экспансией полиглутаминового трека.</p>
6.	ОПК-3 ПК-3 ПК-7 ПК-8	Многофакторные болезни	<p>В данном разделе рассматриваются основы предиктивной медицины. Определяются понятия генетических факторов риска и генетических ассоциаций. Представлена классификация генов предрасположенности к развитию сердечно-сосудистой патологии. Приведены другие примеры использования генетических факторов риска, основанные на анализе полиморфных аллелей генов, участвующих в контроле биотрансформации ксенобиотиков. Вводится понятие генетического паспорта, и обсуждаются перспективы его использования. Обсуждается технология общегеномного скрининга ассоциаций (GWAS) как шаг в направлении персонализированной медицины.</p>
7.	ОПК-3 ПК-3 ПК-7 ПК-8	Генетические основы канцерогенеза	<p>В данном разделе рассматриваются основные положения современной теории канцерогенеза. Представлена классификация доминантных онкогенов и генов-супрессоров опухолей по месту их действия и роли в контроле клеточного цикла. Рассмотрены ключевые параметры опухолевого роста и модифицирующее влияние полиморфных аллелей. Обсуждаются этиология и патогенетические особенности наследственных опухолевых синдромов, специфичность генетических нарушений при наследственных формах рака молочной железы и колоректальных раков.</p>
8.	ОПК-3 ПК-3 ПК-7 ПК-8	Методы молекулярной генетики	<p>В данном разделе рассматриваются современные методы молекулярной генетики, включающие выделение ДНК, рестрикцию, электрофорез, методы генной инженерии (получение рекомбинантных ДНК, клонирование, гибридизация), создание геномных и тканеспецифических библиотек генов, современные методы секвенирования ДНК, методы модификации генов. Подробно разбирается полимеразная цепная реакция как основной метод ДНК-диагностики, используемый в клинической практике. Изучаются современные высокопроизводительные подходы к анализу генома с применением биочипов в молекулярной биологии и медицине с диагностическими и исследовательскими задачами, проблемы обработки данных.</p>
9.	ОПК-3 ПК-3 ПК-7	Основные направления молекулярной	<p>В данном разделе дается определение молекулярной медицины и рассматриваются ее направления, в которых активно используется молекулярно-генетическая методология. Это</p>

	ПК-8	медицины	молекулярная диагностика моногенных болезней, включая пренатальную диагностику, генетический контроль предрасположенности к многофакторной патологии, анализ онкогенов и генов супрессоров опухолей, фармакогенетика, включая поиск биомаркеров для разработки новой лекарственной терапии, геномная дактилоскопия, генотерапия.
10.	ОПК-3 ПК-3 ПК-7 ПК-8	Профилактика и лечение наследственных и врожденных заболеваний	В данном разделе рассматриваются вопросы медико-генетического консультирования и организации медико-генетической службы. Подробно освещается генеалогический анализ как основной метод медико-генетического консультирования. Разбираются показания для направления на консультацию к врачу-генетику, цитогенетическое или молекулярно-генетическое обследование; цели, принципы и сроки проведения биохимических скринингов беременных и новорожденных. Особое внимание уделено пренатальной диагностике хромосомных и моногенных заболеваний. В заключение рассматриваются подходы к симптоматическому, патогенетическому и этиологическому лечению больных с врожденной и наследственной патологией.

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

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Л	ПЗ		СР	Всего часов
			в т.ч. ТП (теоретическая подготовка)	в т.ч. ПП (практическая подготовка)		
1.	Основные положения классической генетики	4	8	8	10	30
2.	Структура генома и эпигенома человека	4	8	8	10	30
3.	Мутации генов и их связь с наследственными заболеваниями	4	8	8	10	30
4.	Хромосомные болезни и методы цитогенетического анализа	4	8	8	10	30
5.	Врожденные, семейные и наследственные заболевания, типы наследования	4	8	8	10	30
6.	Многофакторные болезни	4	8	8	10	30
7.	Генетические основы канцерогенеза	4	8	8	10	30
8.	Методы молекулярной генетики	4	8	8	10	30
9.	Основные направления молекулярной медицины	8	10	10	14	42
10.	Профилактика и лечение наследственных и врожденных заболеваний	8	10	10	14	42

ВСЕГО:	48	84	84	108	324
--------	----	----	----	-----	-----

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		
		5	6	7
1	2	3	4	5
1.	Раздел 1. Основные положения классической генетики Тема 1.1. Законы Менделя, основные понятия формальной генетики 1.2. Цитологические основы наследственности. 1.3. Молекулярные основы наследственности и изменчивости 1.4. Структура и экспрессия генов эукариот, цитогенетические карты 1.5. Генетические основы развития, генетика популяций 1.6. Обратная генетика, методы идентификации генов	4		
2.	Раздел 2. Структура генома и эпигенома человека. Тема 2.1. Структура генома человека. 2.2. Международный проект «Геном человека» и его значение для развития современной медицины 2.3. Механизмы эпигенетической регуляции работы генов 2.4. Молекулярные основы эволюции	4		
3.	Раздел 3. Мутации генов и их связь с наследственными заболеваниями Тема 3.1.1. Спонтанный и индуцированный мутагенез, типы мутаций 3.1.2. Клинический полиморфизм и их генетическая гетерогенность наследственных заболеваний.	4		
4.	Раздел 4. Хромосомные болезни и методы цитогенетического анализа Тема 4.1.1. Структура и функции хромосом. Геномные и хромосомные мутации. Мозаицизм. 4.1.2. Клинические проявления трисомий на примере синдромов Дауна, Патау и Эдвардса и числовых аномалий		4	

	<p>половых хромосом на примере синдромов Клайнфельтера и Шерешевского-Тернера</p> <p>4.1.3. Болезни геномного импринтинга и последствия однородительских дисомий на примере синдромов Прадера-Вили и Ангельмана.</p> <p>4.1.4. Дифференциальное окрашивание хромосом и методы молекулярной цитогенетики, включая FISH, CGH и КФ-ПЦР</p>			
5.	<p>Раздел 5. Врожденные, семейные и наследственные заболевания, типы наследования</p> <p>Тема 5.1. Врожденные пороки развития</p> <p>5.2. Особенности аутосомно-доминантного наследования. Синдром Марфана. Факоматозы. Наследственные коллагенопатии</p> <p>5.3. Особенности аутосомно-рецессивного наследования. Наследственные болезни обмена, муковисцидоз, спинальная мышечная атрофия, гепатолентикулярная дегенерация, клиника, молекулярная этиология, патогенез, диагностика, профилактика и лечение</p> <p>5.4. Особенности X-сцепленного рецессивного наследования. Миодистрофия Дюшенна/ Беккера. Голландрический тип наследования. Наследственные нарушения половой дифференцировки</p> <p>5.5. Митохондриальные болезни и болезни экспансии</p>		4	
6.	<p>Раздел 6. Многофакторные болезни</p> <p>Тема 6.1. Генетические факторы риска и генетические ассоциации. Классификация генов предрасположенности к развитию сердечно-сосудистых заболеваний.</p> <p>6.2 Неспецифические генетические факторы риска. Полиморфизм генов комплекса гистосовместимости. Полиморфизм генов биотрансформации ксенобиотиков</p> <p>6.3. Генетический паспорт, перспективы его создания и использования. Полногеномный скрининг ассоциаций (GWAS) – шаг в направлении персонализированной медицины</p>		4	
7.	<p>Раздел 7. Генетические основы канцерогенеза</p> <p>Тема 7.1. Основные положения современной теории канцерогенеза</p> <p>7.2. Классификация доминантных онкогенов и генов-супрессоров опухолей, модифицирующее влияние полиморфных аллелей.</p> <p>7.3. Наследственные опухолевые синдромы, специфичность генетических нарушений при наследственных формах рака молочной железы и колоректальных раков</p>			8
8.	<p>Раздел 8. Методы молекулярной генетики</p> <p>Тема 8.1. Методы работы с молекулами ДНК – выделение, рестрикция, электрофорез, методы геной инженерии, получение рекомбинантных ДНК, клонирование, блот-гибридизация по Саузерну</p> <p>8.2. Полимеразная цепная реакция – основной метод ДНК-диагностики, используемый в клинической практике. ПЦР</p>			8

	в режиме реального времени. 8.3. Методы идентификации мутаций, рестрикционный анализ, метод аллель-специфических олигонуклеотидов, секвенирование, ПЦР в режиме реального времени, биочиповые технологии			
9.	Раздел 9. Основные направления молекулярной медицины Тема 9.1. Молекулярная диагностика моногенных болезней, анализ генетических факторов риска, предрасполагающих к развитию к многофакторной патологии 9.2. Геномная дактилоскопия, молекулярная диагностика инфекций 9.3. Фармакогенетика и генотерапия			4
10.	Раздел 10. Профилактика и лечение наследственных и врожденных заболеваний Тема 10.1. Медико-генетическое консультирование и организация медико-генетической службы. Показания для направления на консультацию к врачу-генетику, цитогенетическое или молекулярно-генетическое 10.2. Организация и цели биохимических скринингов беременных и новорожденных. Пренатальная диагностика ВПР, хромосомных и моногенных заболеваний 10.3. Подходы к симптоматическому, патогенетическому и этиологическому лечению больных с врожденной и наследственной патологией			4
ИТОГО: 48		12	12	24

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		
		5	6	7
1	2	3	4	5
1.	Раздел 1. Основные положения классической генетики Тема 1.1. Законы Менделя, основные понятия формальной генетики 1.2. Цитологические основы наследственности. 1.3. Молекулярные основы наследственности и изменчивости 1.4. Структура и экспрессия генов эукариот, цитогенетические карты 1.5. Генетические основы развития, генетика популяций 1.6. Обратная генетика, методы идентификации генов	18		
2.	Раздел 2. Структура генома и эпигенома человека. Тема 2.1. Структура генома человека. 2.2. Международный проект «Геном человека» и его значение для развития современной медицины 2.3. Механизмы эпигенетической регуляции работы генов 2.4. Молекулярные основы эволюции	18		

3.	<p>Раздел 3. Мутации генов и их связь с наследственными заболеваниями</p> <p>Тема 3.1.1. Спонтанный и индуцированный мутагенез, типы мутаций</p> <p>3.1.2. Клинический полиморфизм и их генетическая гетерогенность наследственных заболеваний.</p>		20	
4.	<p>Раздел 4. Хромосомные болезни и методы цитогенетического анализа</p> <p>Тема 4.1.1. Структура и функции хромосом. Геномные и хромосомные мутации. Мозаицизм.</p> <p>4.1.2. Клинические проявления трисомий на примере синдромов Дауна, Патау и Эдвардса и числовых аномалий половых хромосом на примере синдромов Клайнфельтера и Шерешевского-Тернера</p> <p>4.1.3. Болезни геномного импринтинга и последствия однопородительских дисомий на примере синдромов Прадера-Вили и Ангельмана.</p> <p>4.1.4. Дифференциальное окрашивание хромосом и методы молекулярной цитогенетики, включая FISH, CGH и КФ-ПЦР</p>		20	
5.	<p>Раздел 5. Врожденные, семейные и наследственные заболевания, типы наследования</p> <p>Тема 5.1. Врожденные пороки развития</p> <p>5.2. Особенности аутосомно-доминантного наследования. Синдром Марфана. Факоматозы. Наследственные коллагенопатии</p> <p>5.3. Особенности аутосомно-рецессивного наследования. Наследственные болезни обмена, муковисцидоз, спинальная мышечная атрофия, гепатолентикулярная дегенерация, клиника, молекулярная этиология, патогенез, диагностика, профилактика и лечение</p> <p>5.4. Особенности X-сцепленного рецессивного наследования. Миодистрофия Дюшенна/ Беккера. Голландрический тип наследования. Наследственные нарушения половой дифференцировки</p> <p>5.5. Митохондриальные болезни и болезни экспансии</p>		20	
6.	<p>Раздел 6. Многофакторные болезни</p> <p>Тема 6.1. Генетические факторы риска и генетические ассоциации. Классификация генов предрасположенности к развитию сердечно-сосудистых заболеваний.</p> <p>6.2 Неспецифические генетические факторы риска. Полиморфизм генов комплекса гистосовместимости. Полиморфизм генов биотрансформации ксенобиотиков</p> <p>6.3. Генетический паспорт, перспективы его создания и использования. Полногеномный скрининг ассоциаций (GWAS) – шаг в направлении персонализированной медицины</p>			14
7.	<p>Раздел 7. Генетические основы канцерогенеза</p> <p>Тема 7.1. Основные положения современной теории канцерогенеза</p> <p>7.2. Классификация доминантных онкогенов и генов-супрессоров опухолей, модифицирующее влияние</p>			14

	<p>полиморфных аллелей.</p> <p>7.3. Наследственные опухолевые синдромы, специфичность генетических нарушений при наследственных формах рака молочной железы и колоректальных раков</p>			
8.	<p>Раздел 8. Методы молекулярной генетики</p> <p>Тема 8.1. Методы работы с молекулами ДНК – выделение, рестрикция, электрофорез, методы генной инженерии, получение рекомбинантных ДНК, клонирование, блот-гибридизация по Саузерну</p> <p>8.2. Полимеразная цепная реакция – основной метод ДНК-диагностики, используемый в клинической практике. ПЦР в режиме реального времени.</p> <p>8.3. Методы идентификации мутаций, рестрикционный анализ, метод аллель-специфических олигонуклеотидов, секвенирование, ПЦР в режиме реального времени, биочиповые технологии</p>			14
9.	<p>Раздел 9. Основные направления молекулярной медицины</p> <p>Тема 9.1. Молекулярная диагностика моногенных болезней, анализ генетических факторов риска, предрасполагающих к развитию к многофакторной патологии</p> <p>9.2. Геномная дактилоскопия, молекулярная диагностика инфекций</p> <p>9.3. Фармакогенетика и генотерапия</p>			14
10.	<p>Раздел 10. Профилактика и лечение наследственных и врожденных заболеваний</p> <p>Тема 10.1. Медико-генетическое консультирование и организация медико-генетической службы. Показания для направления на консультацию к врачу-генетику, цитогенетическое или молекулярно-генетическое</p> <p>10.2. Организация и цели биохимических скринингов беременных и новорожденных. Пренатальная диагностика ВПР, хромосомных и моногенных заболеваний</p> <p>10.3. Подходы к симптоматическому, патогенетическому и этиологическому лечению больных с врожденной и наследственной патологией</p>			16
ИТОГО:168		36	60	72

5.5. Распределение лабораторных практикумов по семестрам:

НЕ ПРЕДУСМОТРЕНО.

5.6. Распределение тем практических занятий по семестрам:

НЕ ПРЕДУСМОТРЕНО.

5.7. Распределение тем клинических практических занятий по семестрам:

НЕ ПРЕДУСМОТРЕНО.

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

№ п/п	Наименование вида СРО	Объем в АЧ		
		Семестр		
		5	6	7

1.	Написание курсовой работы			
2.	Подготовка мультимедийных презентаций		9	12
3.	Подготовка к участию в занятиях в интерактивной форме (дискуссии, ролевые игры, игровое проектирование)	8	9	12
4.	Самостоятельное решение ситуационных задач	8	9	12
5.	Работа с электронными образовательными ресурсами, размещенными на сайте http://www.historymed.ru	8	9	12
ИТОГО в часах:108		24	36	48

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

Экзамен.

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

№ п/п	Наименование обеспечиваемых	№ разделов данной дисциплины, необходимых для изучения обеспечиваемых (последующих) дисциплин
-------	-----------------------------	---

	(последующих) дисциплин	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
1.	Биохимия	+	+	+	+	+	+		+	+		
2.	Биология	+	+	+	+	+	+	+			+	
3.	Неврология и психиатрия	+		+	+	+	+	+	+	+	+	

Примерная тематика рефератов, курсовых работ, контрольных вопросов

1. Предмет изучения генетики. Соотношение между наследственностью и изменчивостью. Разделы генетики, в которых исследования проводятся на уровне: а) популяции, б) семьи, в) организма, г) клетки, д) отдельных молекул. Генетика человека, медицинская и клиническая генетика. Основной классический метод экспериментальной генетики и генетики человека. В чем различия?
2. Законы Менделя. Гипотеза чистоты гамет. Условия, при которых соблюдается закон независимого комбинирования признаков. Условия совпадения расщепления по генотипу и фенотипу в F_2 при моногибридном скрещивании. Главный вывод, который был сделан Г. Менделем из своих наблюдений.
3. Что такое ген, когда и кем был введен этот термин, и как менялось представление о гене на протяжении 20-го века? Что такое аллель. Соотношения между геном и аллелем, геном и генотипом, генотипом и фенотипом. Различия между мутантным аллелем и полиморфным. Наследственная конституция. Чем определяются фенотипические особенности разных индивидуумов, людей, принадлежащих разным национальностям и расам? Может ли доминантный признак быть мутантным и к чему это приведет?
4. Что такое хромосома? В каких фундаментальных биологических процессах хромосомы играют ключевую роль? Что явилось основанием для изучения ассоциации генов с хромосомами? Каким образом поддерживается диплоидный набор хромосом в соматических клетках и как образуется гаплоидный набор хромосом в половых клетках? Во всех ли гаметах хромосомы полностью идентичны одной из исходных родительских хромосом? От чего зависит частота появления в гаметах хромосом с необычным сочетанием аллелей двух генов? Что является мерой генетического расстояния между генами одной хромосомы? Что такое цитогенетическая карта, и какие принципы лежат в основе ее построения? Что явилось главным итогом развития хромосомной теории наследственности?
5. Какие вещества входят в состав хромосом всех исследованных видов? Какое из них является материальной основой генов? Какие связи в молекуле ДНК являются наименее прочными, водородные, фосфодиэфирные или гликозидные? Что происходит при разрыве (1) водородных и (2) фосфодиэфирных связей? Что входит в состав нуклеотида? Сколько типов азотистых оснований присутствует в молекулах ДНК и РНК? Какие связи лежат в основе образования двунитевых структур ДНК? По какому правилу происходит гибридизация ДНК? При каких условиях происходит денатурация ДНК?
6. Строение нуклеиновых кислот. Основные информационные процессы – транскрипция, сплайсинг, трансляция. Генетический код.
7. ДНК-диагностика, преимущества и ограничения. Цели молекулярно-генетического тестирования. Какой биологический материал может быть использован для проведения ДНК-диагностики? Для всех ли моногенных заболеваний возможна молекулярная идентификация мутаций у отдельных индивидуумов. Условия, необходимые для проведения ДНК-диагностики. Методы ДНК-диагностики. Какие

- мутации могут быть идентифицированы путем специфической амплификации и электрофореза ДНК?
8. Соотношение между мутацией и мутантным аллелем. Частоты спонтанного и индуцированного мутагенеза. Факторы, индуцирующие возникновение новых мутаций. Последствия мутаций *de novo* в половых, эмбриональных и соматических клетках. Основные типы структурных мутаций. Основные типы точковых мутаций. Мутации, приводящие к сдвигу рамки считывания. Сплайсинговые и динамические мутации, к каким последствиям они могут приводить? Связь мутаций с клиническими проявлениями наследственных заболеваний.
 9. Почему одни мутации проявляют себя в гетерозиготном состоянии, а другие являются рецессивными? Последствия регуляторных мутаций. Причины генетической гетерогенности наследственных заболеваний. Причины клинического полиморфизма наследственных заболеваний. Аллельные серии наследственных заболеваний. Примеры межаллельных взаимодействий. Плейотропия. Пенетрантность. Экспрессивность.
 10. Геномика, цели, подходы, основные достижения и их значение для развития молекулярной медицины. Транскриптомика и протеомика.
 11. Структура и парадоксы генома человека.
 12. Эпигенетика. Метилирование ДНК, геномный импринтинг
 13. ДНК-репарация, наследственные заболевания, связанные с дефектами ДНК-репарации
 14. РНК-регуляция экспрессии генов. РНК-интерференция, микроРНК.
 15. Методы выделения ДНК.
 16. Полимеразная цепная реакция. Цели использования. Необходимые реактивы. Принципы, последовательные этапы метода. Технические условия проведения реакции и ее достоинства. Организация ПЦР-лаборатории.
 17. Молекулярная диагностика инфекций.
 18. Принципы геномной дактилоскопии.
 19. Использование молекулярно-генетических методов в онкологии.
 20. Фармакогенетика, основные направления. Медикаментозные идиосинкразии. Функции и структурные особенности генов, определяющих индивидуальную реакцию различных пациентов на одни и те же лекарственные препараты. Примеры генов, участвующих в формировании нежелательных побочных эффектов при лекарственной терапии. Почему полиморфные аллели в гене *CYP2C9* влияют на наследственную чувствительность к варфарину?
 21. Генная терапия, соматическая и зародышевая, *ex vivo* и *in vivo*. Способы доставки чужеродного материала в клетки реципиента. Генотерапия ADA-недостаточности. Клинические испытания генотерапевтических проектов. Генотерапия онкологических заболеваний.
 22. Различия между (1) генными, моногенными и полигенными болезнями, (2) приобретенными и многофакторными, (3) наследственными и многофакторными. Частоты хромосомных и генных заболеваний. К какому классу относятся хронические заболевания пожилого и старческого возраста? Являются инфекционные заболевания приобретенными или многофакторными?
 23. Основные цели медико-генетического консультирования. Показания для направления больного на консультацию к врачу генетику. Различия между проспективным и ретроспективным консультированием. Организация медико-генетической службы у нас в стране. Основные задачи медико-генетических консультаций и центров. Показания для направления беременной на пренатальную диагностику хромосомных и моногенных болезней плода. Для всех ли моногенных заболеваний возможна пренатальная диагностика?

24. Основные группы ВПР, частоты, причины их возникновения и методы профилактики. Являются ли ДЗНТ наследственными заболеваниями, и к каким порокам развития они приводят? Заболевания матери, повышающие риск возникновения ВПР у ребенка. На каких стадиях беременности формируются ВПР. Различия между бластопатиями, эмбриопатиями и фетопатиями. Пренатальная диагностика ВПР. Методы диагностики и профилактики ДЗНТ.
25. Полиплоидии и их последствия. Сбалансированные и несбалансированные транслокации, их клинические проявления и рекомендации носителям сбалансированной транслокации. Трисомии у детей. Синдромы Дауна, Эдвардса и Патау, основные клинические проявления. Мероприятия, которые могут привести к улучшению состояния больных синдромом Дауна. Примеры моносомии у детей. Кариотип больных синдромами Шерешевского-Тернера и Клайнфельтера и их клинические проявления.
26. Инструментальные и биохимические скрининги беременных, цели и сроки проведения. Инвазивные процедуры для взятия материала плода. Различия между скринингом беременных на хромосомные болезни и ДЗНТ у плода. Что означает положительный тест при скрининге, и какие мероприятия следуют за этим? Биохимические и ультразвуковые маркеры синдрома Дауна у плода. Являются ли положительные маркеры доказательством хромосомной патологии плода? Какова тактика ведения беременной женщины в данном случае?
27. Особенности аутосомно-доминантного наследования. Примеры аутосомно-доминантных заболеваний. Несовершенный остеогенез, клиника, генетика, типы мутаций при тяжелых и легких формах заболевания.
28. Заболевания, обусловленные мутациями в гене коллагена II типа, их клинический полиморфизм.
29. Клинические проявления синдрома Элерса-Данло и генетическая гетерогенность заболевания. Генетика классической и артериальной форм синдрома Элерса-Данло.
30. Клиника и генетика синдрома Марфана. Является ли это заболевание наследственной коллагенопатией? Примеры наследственных коллагенопатий. Может ли больной синдромом Марфана родиться у здоровых родителей, и какова в этом случае вероятность повторного рождения больного ребенка в данной семье?
31. Особенности аутосомно-рецессивного наследования. Наследственные болезни обмена. Фенилкетонурия, первичный биохимический дефект, молекулярные основы патогенеза. Скрининг на фенилкетонурию среди новорожденных, цели и сроки проведения. Молекулярная и пренатальная диагностика фенилкетонурии.
32. Основные клинические проявления муковисцидоза, первичный биохимический дефект. Мажорная мутация у больных муковисцидозом, и ее молекулярная диагностика. Пренатальная диагностика муковисцидоза, в каких семьях и на каком сроке она может быть проведена? Исследования, предшествующие подобной диагностике. Биохимическая пренатальная диагностика муковисцидоза.
33. Особенности X-сцепленного рецессивного наследования. Как проявляется и по какому типу наследуются миодистрофия Дюшенна и миодистрофия Беккера? Первичный биохимический дефект у больных миодистрофией Дюшенна и миодистрофией Беккера, его структура и функции. Может ли миодистрофия Дюшенна развиваться у сестер больного ребенка? Превалирующие типы мутаций у больных миодистрофией Дюшенна и миодистрофией Беккера. Что лежит в основе клинического полиморфизма этих двух заболеваний? Пренатальная диагностика и генотерапия миодистрофии Дюшенна/Беккера.
34. Митохондриальные заболевания. Клинические проявления и характер наследования. Гетероплазмия. Может ли у женщины с митохондриальным заболеванием родиться здоровый ребенок?

35. Предикивная медицина. Генетические факторы риска многофакторных заболеваний и генетические ассоциации. Гены-кандидаты, и как осуществляется их поиск? Полиморфные аллели (полиморфизмы), и их отличия от мутаций? Функциональные полиморфизмы, и в каком случае они могут рассматриваться в качестве генетических факторов риска? Является ли присутствие одного или нескольких генетических факторов риска определяющим для развития многофакторного заболевания? Можно ли определить наличие генетических факторов риска до развития заболевания, и с какой целью проводится подобное тестирование? Специфические и неспецифические генетические факторы риска.
36. Примеры симптоматического лечения наследственных заболеваний. Мероприятия по улучшению состояния больных синдромом Дауна. Терапия, применяемая при синдроме Шершевского-Тернера. Примеры патогенетического лечения наследственных заболеваний. Заместительная ферментотерапия при лечении наследственных болезней обмена. Принципы лечения наследственных заболеваний, обусловленных накоплением в различных органах и тканях больного токсических соединений. Лечение гепатолентикулярной дегенерации. Примеры этиологического лечения наследственных заболеваний. Может ли генная терапия использоваться для лечения многофакторных заболеваний? Приведите примеры подобных проектов.

ЛИСТ ДОПОЛНЕНИЙ И ИЗМЕНЕНИЙ В РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЕ
за 2022/2023 учебный год

В рабочую программу по дисциплине:

Общая и медицинская генетика
(наименование дисциплины)

для специальности

«Медицинская биофизика», **30.05.02**
(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 «Общая и медицинская генетика»
(наименование дисциплины)

Для специальности «Медицинская биофизика», 30.05.02
(наименование и код специальности)

Код направления подготовки	Курс	Семестр	Число студентов	Список литературы	Кол-во экземпляров	Кол-во экз. на одного обучающегося
30.05.02	3,4	5,6,7	212	<p>Основная литература:</p> <p>Акуленко Л.В., Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с.</p> <p>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.</p> <p>Генетические заболевания. Краткий справочник / Суспицын Е.Н., Стрекалов Д.Л., Янус Г.А., Имянитов Е.Н.</p> <p>Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с.</p> <p>Медицинская генетика. Учебное пособие /Бабцева А.Ф., Юткина О.С., Романцова Е.Б. – Благовещенск, 2012. - 165 с.</p>	<p>ЭБС Конс. студ. ЭБС СПбГПМУ</p> <p>ЭБС Конс. студ. ЭБС Конс. студ. ЭБС Конс. студ.</p>	
	Всего студентов		212	Всего экземпляров		
				<p>Дополнительная литература:</p> <p>Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие. Мутовин Г.Р. 3-е изд., перераб. и доп. 2010. - 832 с.</p> <p>Энциклопедия редких болезней / А. Г. Чучалин. - М.: Литтерра, 2014. - 672 с.</p> <p>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.</p> <p>Генетические заболевания. Краткий справочник / Суспицын Е.Н., Стрекалов Д.Л., Янус Г.А., Имянитов Е.Н.</p>	<p>ЭБС Конс. студ. ЭБС Конс. студ. ЭБС Конс. студ.</p> <p>ЭБС Конс. студ.</p>	

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

Кафедра Общей и молекулярной медицинской генетики

ПЕРЕЧЕНЬ ЛИЦЕНЗИОННОГО ПРОГРАММНОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ
на 2021 – 2022 учебный год

По дисциплине _____ «Общая и медицинская генетика»
(наименование дисциплины)

Для
специальности _____ «Медицинская биофизика», **30.05.02**
(наименование и код специальности)

1. Windows Server 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	«Общая и медицинская генетика» <small>(наименование дисциплины)</small>
Для специальности	«Медицинская биофизика», 30.05.02 <small>(наименование и код специальности)</small>

БАНК КОНТРОЛЬНЫХ ЗАДАНИЙ И ВОПРОСОВ (ТЕСТОВ) ПО ОТДЕЛЬНЫМ ТЕМАМ И В ЦЕЛОМ ПО ДИСЦИПЛИНЕ {заданий в тестовой форме (тестов)}

Цитогенетика (контрольные вопросы)

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.

Цитогенетические методы клинической диагностики (тестовые задания)

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
 - 6)
12. В какой фазе митоза проводится анализ кариотипа:
- 1) профазы
 - 2) прометафазы
 - 3) метафазы
 - 4) анафазы
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

Контрольная работа по теме
«Номенклатура хромосом человека. Цитогенетические формы записи кариотипа»

1. Выберите варианты нормальных кариотипов
2. Выберите варианты кариотипов с геномными мутациями
3. Выберите варианты кариотипов со сбалансированными структурными перестройками хромосом

4. Выберите варианты кариотипов с несбалансированными структурными перестройками хромосом

46,XY,9ph	46,XX,1qh+,21pstk+mat
46,XX,t(3;13)(q29;q13)	46,XY,15cenh+
45,X	45,X/46,XX
47,XXY	47,XX,9ph,+21
47,XX,+18[20]/46,XX[2]	45,XY,der(13;22)(q10;q10)
46,XX,t(2;9)(p22;p23)	46, X, del(X) (qter→p21:)
46, XY	47,XY,+18
48,XXYY	69,XXX
47,XX,+der(13)t(3;13)(q29;q13)	47,XX,+mar

5. Расшифруйте цитогенетические записи:

- 46, XX, del (5) (pter→q13 :: q33→qter)
- 46, XY, inv (7) (p11q13)
- 46, XY, der (22)t(9;22) (q34; q11)
- 46, X, ins (5; X) (p14; q21q25)

6. Напишите цитогенетическую формулу:

- Женщина – мозаик с синдромом Шерешевского-Тернера и изохромосомой X
- Мозаичный вариант синдрома Дауна
- Транслокационный вариант синдрома Патау

Введение в молекулярную онкологию (контрольные вопросы)

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.).

Предиктивная медицина. Биотрансформация ксенобиотиков. Генетический паспорт (контрольные вопросы)

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 и задачи нового направления - предиктивной медицины.

Молекулярно-генетические механизмы развития сердечно-сосудистых заболеваний (контрольные вопросы)

1. Понятия ген и геном человека.
2. Понятия аллель гена, мутация гена и генетический полиморфизм. Эффекты мутаций и полиморфизмов генов.
3. Мультифакториальные заболевания. Определение. Принципиальные отличия от моногенных заболеваний.
4. Моногенные заболевания. Этиология.
5. Гены предрасположенности. Определение. Классификация.
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.

Определение генетической предрасположенности к мультифакториальным (полигенным) заболеваниям. Гены системы биотрансформации ксенобиотиков. Молекулярные механизмы развития сердечно-сосудистых заболеваний (тестовые задания)

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 клиничко-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 геномной 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-синтетазы, кроме:

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

Тест 12.

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

- а) изосорбид-5-мононитраты;
- 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 № 13 – б, в;
Тест № 4 – в; Тест № 9 – а;
Тест № 5 – в; Тест № 10 – в;

Клиническая генетика, наследственные болезни (тестовые задания - 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.

Клиническая генетика, наследственные болезни (тестовые задания – вариант 2)

1. Назовите число пар аутосом 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.

Хромосомные болезни (тестовые задания)

- У ребенка кариотип 48,XXXУ. Каков механизм возникновения такой аномалии:
 - простое нерасхождение хромосом в мейозе
 - двойное нерасхождение хромосом в мейозе
 - последовательное нерасхождение хромосом в мейозе
 - нерасхождение хромосом во время дробления зиготы
- У ребенка с болезнью Дауна обнаружен мозаицизм 47, XX +21/46, XX. Эта аномалия могла возникнуть в результате:
 - нерасхождения хромосом в I мейотическом делении
 - нерасхождения хромосом во II мейотическом делении
 - нерасхождения хромосом во время I деления дробления зиготы
 - нерасхождения хромосом во время II или последующих делений дробления зиготы
- Кариотип женщины 45,XX,der(14;21). Какой кариотип можно ожидать у ее ребенка:
 - 45,XX,der(14;21)
 - 47,XX,+21
 - 46,XY
 - 47,XX,+14
 - 46,XX,der(14;21),+21
- 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:
 - нормальный кариотип
 - сбалансированная реципрокная транслокация t(12;22)
 - частичная трисомия 12p
 - частичная моносомия 12p
 - моносомия 22
- У девочки с отсутствием X-хроматина в ядрах клеток буккального эпителия можно предположить следующий кариотип:
 - 45,X
 - 46,XY
 - 46,XX
 - 46,X,i(X)(q10)
 - 46,X,i(X)(q10)
- У девочки с клинической картиной синдрома Шерешевского-Тернера в ядрах клеток буккального эпителия выявлены крупные тельца X-хроматина. Какой кариотип у нее можно предположить?
 - 46,XX
 - 46,X,del(X)(p21)
 - 45,X
 - 45,X/46,XX
 - 46,X,i(X)(q10)
- 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?
- 1) 47,XXX
 - 2) 48,XXXУ
 - 3) 47,XXУ
 - 4) 47,XYУ
 - 5) 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) $48,XXXY$
 - 5) $49,XXXXX$
17. Какие варианты анеуплоидии возможны у потомства при двойном нерасхождении половых хромосом в гаметогенезе у родителей?
- 1) $47,XY$
 - 2) $47,XXY$
 - 3) $48,XXXX$
 - 4) $49,XXXXY$
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

Канцерогенез (тестовые задания)

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

Введение в молекулярную медицину (тестовые задания)

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
2. 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
3. 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
4. Для работы ДНК-полимеразы необходимо наличие:
- А) однонитевой матричной ДНК
 - Б) иницирующего кодона
 - В) двунитевого участка на 3'-конце молекулы
 - Г) 4-х типов дезокситрифосфатов
 - Д) тРНК
5. 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
6. Сколько генов в геноме человека?
- А) столько же, сколько и белков
 - Б) в 2 раза больше, чем у круглого микроскопического червя нематоды
 - В) 32 000
 - 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 некоплементарный 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 STA CTG CTT CGA-3'
мутантная последовательность имеет вид
5'- TTG GGA ACC STA 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 кодируемой 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:
- миссенс мутациях
 - нонсенс мутациях
 - внутригенных делециях, не кратных трем нуклеотидам
 - внутригенных делециях, кратных трем нуклеотидам
 - экспансии 3-нуклеотидных повторов
20. Фенотипический эффект миссенс мутации зависит от:
- внутригенной локализации
 - изменения заряда аминокислоты
 - функции домена, включающего аминокислотную замену
 - размера кодируемого белка
 - 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

Контрольные вопросы

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 не кодирующими 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.

Моногенные болезни

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 на тестовые задания

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;

1. Принципы классификации моногенных болезней
2. Характеристика генных мутаций как ведущего этиологического фактора моногенных болезней.
3. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность моногенных болезней
4. Клинико-биохимические и молекулярно-генетические характеристики моногенных болезней
5. Принципы лечения моногенных болезней
6. Биохимический скрининг как метод ранней диагностики моногенных болезней
7. Современные достижения в профилактике моногенных болезней

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 ЭКЗАМЕН

По дисциплине	<u>«Общая и медицинская генетика»</u> (наименование дисциплины)
Для специальности	<u>«Медицинская биофизика», 30.05.02</u> (наименование и код специальности)

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	«Общая и медицинская генетика» <small>(наименование дисциплины)</small>
Для специальности	«Медицинская биофизика», 30.05.02 <small>(наименование и код специальности)</small>

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 «Общая и 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 «Общая и 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

Баллы БРС (%)	Оценки ECTS	Оценки РФ
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 «Общая и 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 классической генетики.	
2. Дисциплина:	Общая и медицинская генетика	
3. Специальность:	Медицинская биофизика, 30.05.02	
4. Продолжительность лекций (в академических часах):	4	
5. Учебная цель:	знакомство с современными достижениями общей и медицинской генетики, ее методологией, направлений развития и ближайших перспектив в рамках формирования общекультурных, профессиональных и профессионально-специализированных компетенций.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	20	
Объем новой информации (в минутах):	160	
7. План лекции, последовательность ее изложения:	см презентацию	
8. Иллюстрационные материалы:	см. презентацию	
9. Литература для проработки:	1. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н.П. Бочкова. – 4-ое изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 592 с.: ил.	

2. Генетика в практике врача. Под. Ред. В. Н. Горбуновой, О. П. Романенко. – СПб: ООО «Изд-во ФОЛИАНТ», 2013. – 456 с.: ил.	
3. Горбунова В. Н., Пчелина С. Н., Шварцман А.Л. Введение в молекулярную медицину. СПб полит. унив., 2011.- 216 с.	
Тема №2:	Структура генома и эпигенома человека.
2. <i>Дисциплина:</i>	Общая и медицинская генетика
3. <i>Специальность:</i>	Медицинская биофизика, 30.05.02
4. <i>Продолжительность лекций (в академических часах):</i>	4
5. <i>Учебная цель:</i> знакомство с современными достижениями общей и медицинской генетики, ее методологией, направлений развития и ближайших перспектив в рамках формирования общекультурных, профессиональных и профессионально-специализированных компетенций.	
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	20
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	160
7. <i>План лекции, последовательность ее изложения: см презентацию</i>	
8. <i>Иллюстрационные материалы:</i> см. презентацию	
9. <i>Литература для проработки:</i>	
1. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н.П. Бочкова. – 4-ое изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 592 с.: ил.	
2. Генетика в практике врача. Под. Ред. В. Н. Горбуновой, О. П. Романенко. – СПб: ООО «Изд-во ФОЛИАНТ», 2013. – 456 с.: ил.	
3. Горбунова В. Н., Пчелина С. Н., Шварцман А.Л. Введение в молекулярную медицину. СПб полит. унив., 2011.- 216 с.	
Тема №3:	Мутации генов и их связь с наследственными заболеваниями.
2. <i>Дисциплина:</i>	Общая и медицинская генетика
3. <i>Специальность:</i>	Медицинская биофизика, 30.05.02
4. <i>Продолжительность лекций (в академических часах):</i>	4
5. <i>Учебная цель:</i> знакомство с современными достижениями общей и медицинской генетики, ее методологией, направлений развития и ближайших перспектив в рамках формирования общекультурных, профессиональных и профессионально-специализированных компетенций.	
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	20
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	160
7. <i>План лекции, последовательность ее изложения: см презентацию</i>	
8. <i>Иллюстрационные материалы:</i> см. презентацию	
9. <i>Литература для проработки:</i>	
1. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н.П. Бочкова. – 4-ое изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 592 с.: ил.	
2. Генетика в практике врача. Под. Ред. В. Н. Горбуновой, О. П. Романенко. – СПб: ООО «Изд-во ФОЛИАНТ», 2013. – 456 с.: ил.	
3. Горбунова В. Н., Пчелина С. Н., Шварцман А.Л. Введение в молекулярную медицину. СПб полит. унив., 2011.- 216 с.	
Тема №4:	Хромосомные болезни и методы цитогенетического анализа.
2. <i>Дисциплина:</i>	Общая и медицинская генетика
3. <i>Специальность:</i>	Медицинская биофизика, 30.05.02
4. <i>Продолжительность лекций (в академических часах):</i>	4
5. <i>Учебная цель:</i> знакомство с современными достижениями общей и медицинской генетики, ее методологией, направлений развития и ближайших перспектив в рамках формирования общекультурных, профессиональных и профессионально-специализированных компетенций.	
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	20
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	160
7. <i>План лекции, последовательность ее изложения: см презентацию</i>	
8. <i>Иллюстрационные материалы:</i> см. презентацию	

<i>9. Литература для проработки:</i>	
1. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н.П. Бочкова. – 4-ое изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 592 с.: ил.	
2. Генетика в практике врача. Под. Ред. В. Н. Горбуновой, О. П. Романенко. – СПб: ООО «Изд-во ФОЛИАНТ», 2013. – 456 с.: ил.	
3. Горбунова В. Н., Пчелина С. Н., Шварцман А.Л. Введение в молекулярную медицину. СПб полит. Унив., 2011.- 216 с.	
<i>Тема №5:</i>	Врожденные, семейные и наследственные заболевания, типы наследования.
<i>2. Дисциплина:</i>	Общая и медицинская генетика
<i>3. Специальность:</i>	Медицинская биофизика, 30.05.02
<i>4. Продолжительность лекций (в академических часах):</i>	4
<i>5. Учебная цель:</i> знакомство с современными достижениями общей и медицинской генетики, ее методологией, направлений развития и ближайших перспектив в рамках формирования общекультурных, профессиональных и профессионально-специализированных компетенций.	
<i>6. Объем повторной информации (в минутах):</i>	20
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	160
<i>7. План лекции, последовательность ее изложения: см презентацию</i>	
<i>8.Иллюстрационные материалы:</i> см. презентацию	
<i>9. Литература для проработки:</i>	
1. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н.П. Бочкова. – 4-ое изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 592 с.: ил.	
2. Генетика в практике врача. Под. Ред. В. Н. Горбуновой, О. П. Романенко. – СПб: ООО «Изд-во ФОЛИАНТ», 2013. – 456 с.: ил.	
3. Горбунова В. Н., Пчелина С. Н., Шварцман А.Л. Введение в молекулярную медицину. СПб полит. Унив., 2011.- 216 с.	
<i>Тема №6:</i>	Многофакторные болезни.
<i>2. Дисциплина:</i>	Общая и медицинская генетика
<i>3. Специальность:</i>	Медицинская биофизика, 30.05.02
<i>4. Продолжительность лекций (в академических часах):</i>	4
<i>5. Учебная цель:</i> знакомство с современными достижениями общей и медицинской генетики, ее методологией, направлений развития и ближайших перспектив в рамках формирования общекультурных, профессиональных и профессионально-специализированных компетенций.	
<i>6. Объем повторной информации (в минутах):</i>	20
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	160
<i>7. План лекции, последовательность ее изложения: см презентацию</i>	
<i>8.Иллюстрационные материалы:</i> см. презентацию	
<i>9. Литература для проработки:</i>	
1. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н.П. Бочкова. – 4-ое изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 592 с.: ил.	
2. Генетика в практике врача. Под. Ред. В. Н. Горбуновой, О. П. Романенко. – СПб: ООО «Изд-во ФОЛИАНТ», 2013. – 456 с.: ил.	
3. Горбунова В. Н., Пчелина С. Н., Шварцман А.Л. Введение в молекулярную медицину. СПб полит. Унив., 2011.- 216 с.	
<i>Тема №7:</i>	Генетические основы канцерогенеза.
<i>2. Дисциплина:</i>	Общая и медицинская генетика
<i>3. Специальность:</i>	Медицинская биофизика, 30.05.02
<i>4. Продолжительность лекций (в академических часах):</i>	8
<i>5. Учебная цель:</i> знакомство с современными достижениями общей и медицинской генетики, ее методологией, направлений развития и ближайших перспектив в рамках формирования общекультурных, профессиональных и профессионально-специализированных компетенций.	

6. Объем повторной информации (в минутах):	20
Объем новой информации (в минутах):	340
7. План лекции, последовательность ее изложения: см презентацию	
8. Иллюстрационные материалы: см. презентацию	
9. Литература для проработки:	
1. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н.П. Бочкова. – 4-ое изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 592 с.: ил.	
2. Генетика в практике врача. Под. Ред. В. Н. Горбуновой, О. П. Романенко. – СПб: ООО «Изд-во ФОЛИАНТ», 2013. – 456 с.: ил.	
3. Горбунова В. Н., Пчелина С. Н., Шварцман А.Л. Введение в молекулярную медицину. СПб полит. унив., 2011.- 216 с.	
Тема №8:	Методы молекулярной генетики.
2. Дисциплина:	Общая и медицинская генетика
3. Специальность:	Медицинская биофизика, 30.05.02
4. Продолжительность лекций (в академических часах):	8
5. Учебная цель: знакомство с современными достижениями общей и медицинской генетики, ее методологией, направлений развития и ближайших перспектив в рамках формирования общекультурных, профессиональных и профессионально-специализированных компетенций.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	20
Объем новой информации (в минутах):	340
7. План лекции, последовательность ее изложения: см презентацию	
8. Иллюстрационные материалы: см. презентацию	
9. Литература для проработки:	
1. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н.П. Бочкова. – 4-ое изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 592 с.: ил.	
2. Генетика в практике врача. Под. Ред. В. Н. Горбуновой, О. П. Романенко. – СПб: ООО «Изд-во ФОЛИАНТ», 2013. – 456 с.: ил.	
3. Горбунова В. Н., Пчелина С. Н., Шварцман А.Л. Введение в молекулярную медицину. СПб полит. унив., 2011.- 216 с.	
Тема №9:	Основные направления молекулярной медицины.
2. Дисциплина:	Общая и медицинская генетика
3. Специальность:	Медицинская биофизика, 30.05.02
4. Продолжительность лекций (в академических часах):	4
5. Учебная цель: знакомство с современными достижениями общей и медицинской генетики, ее методологией, направлений развития и ближайших перспектив в рамках формирования общекультурных, профессиональных и профессионально-специализированных компетенций.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	20
Объем новой информации (в минутах):	160
7. План лекции, последовательность ее изложения: см презентацию	
8. Иллюстрационные материалы: см. презентацию	
9. Литература для проработки:	
1. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н.П. Бочкова. – 4-ое изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 592 с.: ил.	
2. Генетика в практике врача. Под. Ред. В. Н. Горбуновой, О. П. Романенко. – СПб: ООО «Изд-во ФОЛИАНТ», 2013. – 456 с.: ил.	
3. Горбунова В. Н., Пчелина С. Н., Шварцман А.Л. Введение в молекулярную медицину. СПб полит. унив., 2011.- 216 с.	
Тема №10:	Профилактика и лечение наследственных и врожденных заболеваний.
2. Дисциплина:	Общая и медицинская генетика
3. Специальность:	Медицинская биофизика, 30.05.02

4. <i>Продолжительность лекций (в академических часах):</i>	4
5. <i>Учебная цель:</i> знакомство с современными достижениями общей и медицинской генетики, ее методологией, направлений развития и ближайших перспектив в рамках формирования общекультурных, профессиональных и профессионально-специализированных компетенций.	
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	20
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	160
7. <i>План лекции, последовательность ее изложения: см презентацию</i>	
8. <i>Иллюстрационные материалы:</i> см. презентацию	
9. <i>Литература для проработки:</i>	
1. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н.П. Бочкова. – 4-ое изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 592 с.: ил.	
2. Генетика в практике врача. Под. Ред. В. Н. Горбуновой, О. П. Романенко. – СПб: ООО «Изд-во ФОЛИАНТ», 2013. – 456 с.: ил.	
3. Горбунова В. Н., Пчелина С. Н., Шварцман А.Л. Введение в молекулярную медицину. СПб полит. унив., 2011.- 216 с.	

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

Кафедра Общей и молекулярной медицинской генетики

ПЕРЕЧЕНЬ МЕТОДИЧЕСКИХ УКАЗАНИЙ ОБУЧАЕМЫМ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ

По дисциплине	«Общая и медицинская генетика» <small>(наименование дисциплины)</small>
Для специальности	«Медицинская биофизика», 30.05.02 <small>(наименование и код специальности)</small>

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 «Общая и 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:	Основные положения классической генетики.	
2. Дисциплина:	Общая и медицинская генетика	
3. Специальность:	Медицинская биофизика, 30.05.02	
4. Продолжительность занятий (в академических часах)	18	
5. Учебные цели:	знакомство с современными достижениями общей и медицинской	

генетики, ее методологией, направлений развития и ближайших перспектив в рамках формирования общекультурных, профессиональных и профессионально-специализированных компетенций.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	90
Объем новой информации (в минутах):	315
Практическая подготовка (в минутах)	405
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 литературой	
Тема 2:	Структура генома и эпигенома человека.
2. Дисциплина:	Общая и медицинская генетика
3. Специальность:	Медицинская биофизика, 30.05.02
4. Продолжительность занятий (в академических часах)	18
5. Учебные цели: знакомство с современными достижениями общей и медицинской генетики, ее методологией, направлений развития и ближайших перспектив в рамках формирования общекультурных, профессиональных и профессионально-специализированных компетенций.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	90
Объем новой информации (в минутах):	315
Практическая подготовка (в минутах)	405
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 литературой	
Тема 3:	Мутации генов и их связь с наследственными заболеваниями.
2. Дисциплина:	Общая и медицинская генетика
3. Специальность:	Медицинская биофизика, 30.05.02
4. Продолжительность занятий (в академических часах)	20
5. Учебные цели: знакомство с современными достижениями общей и медицинской генетики, ее методологией, направлений развития и ближайших перспектив в рамках формирования общекультурных, профессиональных и профессионально-специализированных компетенций.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	40
Объем новой информации (в минутах):	410
Практическая подготовка (в минутах)	450
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 литературой	
Тема 4:	Хромосомные болезни и методы цитогенетического анализа.
2. Дисциплина:	Общая и медицинская генетика

3. Специальность:	Медицинская биофизика, 30.05.02	
4. Продолжительность занятий (в академических часах)	20	
5. Учебные цели:	знакомство с современными достижениями общей и медицинской генетики, ее методологией, направлений развития и ближайших перспектив в рамках формирования общекультурных, профессиональных и профессионально-специализированных компетенций.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	40	
Объем новой информации (в минутах):	410	
Практическая подготовка (в минутах)	450	
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 литературой	
Тема 5:	Врожденные, семейные и наследственные заболевания, типы наследования.	
2. Дисциплина:	Общая и медицинская генетика	
3. Специальность:	Медицинская биофизика, 30.05.02	
4. Продолжительность занятий (в академических часах)	20	
5. Учебные цели:	знакомство с современными достижениями общей и медицинской генетики, ее методологией, направлений развития и ближайших перспектив в рамках формирования общекультурных, профессиональных и профессионально-специализированных компетенций.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	40	
Объем новой информации (в минутах):	410	
Практическая подготовка (в минутах)	450	
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 литературой	
Тема 6:	Многофакторные болезни.	
2. Дисциплина:	Общая и медицинская генетика	
3. Специальность:	Медицинская биофизика, 30.05.02	
4. Продолжительность занятий (в академических часах)	14	
5. Учебные цели:	знакомство с современными достижениями общей и медицинской генетики, ее методологией, направлений развития и ближайших перспектив в рамках формирования общекультурных, профессиональных и профессионально-специализированных компетенций.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30	
Объем новой информации (в минутах):	285	
Практическая подготовка (в минутах)	315	
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 литературой	
Тема 7:	Генетические основы канцерогенеза.
2. Дисциплина:	Общая и медицинская генетика
3. Специальность:	Медицинская биофизика, 30.05.02
4. Продолжительность занятий (в академических часах)	14
5. Учебные цели: знакомство с современными достижениями общей и медицинской генетики, ее методологией, направлений развития и ближайших перспектив в рамках формирования общекультурных, профессиональных и профессионально-специализированных компетенций.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30
Объем новой информации (в минутах):	285
Практическая подготовка (в минутах)	315
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 литературой	
Тема 8:	Методы молекулярной генетики.
2. Дисциплина:	Общая и медицинская генетика
3. Специальность:	Медицинская биофизика, 30.05.02
4. Продолжительность занятий (в академических часах)	14
5. Учебные цели: знакомство с современными достижениями общей и медицинской генетики, ее методологией, направлений развития и ближайших перспектив в рамках формирования общекультурных, профессиональных и профессионально-специализированных компетенций.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30
Объем новой информации (в минутах):	285
Практическая подготовка (в минутах)	315
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 литературой	
Тема 9:	Основные направления молекулярной медицины
2. Дисциплина:	Общая и медицинская генетика
3. Специальность:	Медицинская биофизика, 30.05.02
4. Продолжительность занятий (в академических часах)	14
5. Учебные цели: знакомство с современными достижениями общей и медицинской генетики, ее методологией, направлений развития и ближайших перспектив в рамках формирования общекультурных, профессиональных и профессионально-специализированных компетенций.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30
Объем новой информации (в минутах):	285
Практическая подготовка (в минутах)	315
7. Условия для проведения занятия: Наличие персональных компьютеров, программного обеспечения и методических разработок	

8. <i>Самостоятельная работа обучающегося</i> : Повторение пройденного на практическом занятии материала для лучшего усвоения.	
9. <i>Методы контроля полученных знаний и навыков</i> : Контрольный опрос. Дискуссия по результатам выполненной работы	
10. Литература для проработки: см карту обеспеченности литературой	
<i>Тема 10:</i>	Профилактика и лечение наследственных и врожденных заболеваний.
<i>2. Дисциплина:</i>	Общая и медицинская генетика
<i>3. Специальность:</i>	Медицинская биофизика, 30.05.02
<i>4. Продолжительность занятий (в академических часах)</i>	16
5. <i>Учебные цели</i> : знакомство с современными достижениями общей и медицинской генетики, ее методологией, направлений развития и ближайших перспектив в рамках формирования общекультурных, профессиональных и профессионально-специализированных компетенций.	
<i>6. Объем повторной информации (в минутах):</i>	80
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	280
<i>Практическая подготовка (в минутах)</i>	360
7. <i>Условия для проведения занятия</i> : Наличие персональных компьютеров, программного обеспечения и методических разработок	
8. <i>Самостоятельная работа обучающегося</i> : Повторение пройденного на практическом занятии материала для лучшего усвоения.	
9. <i>Методы контроля полученных знаний и навыков</i> : Контрольный опрос. Дискуссия по результатам выполненной работы	
10. Литература для проработки: см карту обеспеченности литературой	

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 «Общая и медицинская генетика»
(наименование дисциплины)

Для специальности «Медицинская биофизика», 30.05.02
(наименование и код специальности)

- 1) Лаборатории: лаборатория ДНК-диагностики, учебная лаборатория по цитогенетике, учебная лаборатория для практических занятий;
- 2) Лекционные аудитории, оборудованные мультимедийной аппаратурой;
- 3) Компьютерный класс, оснащенный локальной сетью и доступом в сеть Интернет (компьютерная диагностическая программа по наследственным болезням; иллюстрированные лекции по медицинской генетике для студентов; иллюстративный материал по наследственным болезням обмена; иллюстративный материал по хромосомным болезням; презентации лекций и практических занятий по всем темам курса)
- 4) Таблицы, плакаты по различным темам курса.

Наименование специализированных аудиторий и лабораторий	Перечень оборудования		Примечание*
	Необходимое	Фактическое наличие	
1	2	3	4
Ауд. № 1 «Для практических занятий»		1. Доска - 1 2. Оверхед - 1 3. Проектор - 1 4. Стол - 10 5. Стулья - 21	Показ недостающих наглядных примеров по заболеваниям
Ауд. № 2 «Лекционная аудитория»	1. Мультимедиа - 1 2. Ноутбук - 1	1. Доска - 1 2. Стол - 10 3. Стулья - 10	
Лаборатория ПЦР-диагностики		1. Амплификатор - 5 2. Центрифуга - 2 3. Аппарат для э/ф - 2 4. Автоматические дозаторы - 10 5. Транс-иллюминатор - 1 6. Холодильник - 1 7. Выпрямитель - 1 8. Лаб. столы - 5	

		9. Лаб. шкафы - 5 10. Секвенатор - 1	
Учебная лаборатория по цитогенетике		1. Термостат - 1 2. Микроскоп инвертир. - 1 3. Ламинар - 1 4. Микроскоп «Leica» - 1	
Преподавательская		1. Столы - 4 2. Стулья - 4 3. Шкаф плат. - 1 4. Шкаф книжн.- 1 5. Тумбочки - 2	
Кабинет заведующего		1. Столы - 2 2. Стулья - 2 3. Шкаф плат. - 1 4. Шкаф книжн.- 1 5. Компьютер Omni Book - 1	

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 «Общая и медицинская генетика»
(наименование дисциплины)

Для специальности «Медицинская биофизика», 30.05.02
(наименование и код специальности)

Иновация №1: занятия проводятся в интерактивной форме на учебной базе кафедры в лаборатории молекулярной онкологии НИИ онкологии им. Н.Н. Петрова, где студенты могут ознакомиться с современным оборудованием для молекулярно-генетического анализа, выполнить ряд лабораторных работ, интерпретировать результаты анализа и дать молекулярно-генетическое заключение. Так, в структуру практического занятия включены элементы лабораторных работ, направленные на освоение базовых методик молекулярно-генетического анализа. На учебной базе кафедры в лаборатории молекулярной онкологии студенты имеют возможность ознакомиться с технологиями высокопроизводительного анализа и освоить некоторые приемы биоинформатической обработки данных. Данные методики могут быть использованы студентами для выполнения научно-исследовательского проекта, предусмотренного ООП магистратуры.

Цель инновации: закрепление теоретических знаний о методах молекулярной биологии, принципах организации и функционирования лабораторий, базирующихся на молекулярной диагностике.

Задача инновации: демонстрация методик и освоение отдельных элементов молекулярно-генетического анализа.

Иновация №2: работа обучающихся с результатами реальных диагностических протоколов и научных исследований.

Цель инновации: закрепление теоретических знаний о методах молекулярной биологии, принципах организации и функционирования лабораторий, базирующихся на молекулярной диагностике

Задача инновации: приобретение навыка интерпретации результатов, полученных с использованием методов молекулярной биологии

Иновация №3

В ходе обучения студентам также предлагается подготовить самостоятельные научные презентации с использованием данных, полученных в результате реальных экспериментов, и выполнить статистические расчеты.

Цель инновации: закрепление теоретических знаний о возможностях применения методов молекулярной биологии в медицине, а также формирование навыка подготовки научных сообщений на заданные темы.

Задача инновации: сформировать навык подготовки мультимедийных презентаций, отражающих результаты научных экспериментов, их анализ и выводы.

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 «Общая и медицинская генетика»
(наименование дисциплины)

Для специальности «Медицинская биофизика», 30.05.02
(наименование и код специальности)

№ п/п	Название (кол-во стр. или печ. лист.)	Автор(ы)	Год издания	Издательство	Гриф органов исполнительной власти	Примечание
1.	Введение в молекулярную медицину. Учебное пособие. 216 с.	Горбунова В. Н., Пчелина С. Н., Шварцман А.Л.	2011	СПб полит. Унив.		
2.	Молекулярно-генетические основы патогенеза моногенных и многофакторных сердечно-сосудистых заболеваний. Учебное пособие. 32 с.	Стрекалов Д.Л.	2017	СПБГПМ У		
3.	Пробоподготовка образцов перед молекулярно-генетическим исследованием: учебное пособие для обучающихся в системе высшего и дополнительного проф. образования. 64 с.	Иванцов А.О., Соколенко А.П., Рогачев М.В., Насыров Р.Я., Имянитов Е.Н.	2020	СПб: НМИЦ онкологи и им. проф. Петрова		
4.	Что нужно знать о наследственном раке молочной железы и яичника. 48 с.	Соколенко А.П., Иевлева А.Г., Имянитов Е.Н.	2016	СПб: Экл- Вектор		
5.	Клиническая генетика. 216 с.	Горбунова В.Н., Стрекалов Д.Л., Суспицын Е.Е., Имянитов Е.Н.	2015	СПб: Фолиант		
6.	Генетические	Е.Н.	2015	СПб		

	заболевания. Краткий справочник. 216 с.	Суспицын, Д.Л.Стрекалов, Г.А.Янус, Е.Н.Имянитов				
--	--	--	--	--	--	--

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	<u>«Общая и медицинская генетика»</u> <small>(наименование дисциплины)</small>
Для специальности	<u>«Медицинская биофизика», 30.05.02</u> <small>(наименование и код специальности)</small>

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	<u>«Общая и медицинская генетика»</u> <small>(наименование дисциплины)</small>
Для специальности	<u>«Медицинская биофизика», 30.05.02</u> <small>(наименование и код специальности)</small>

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.



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.