

51.5.80

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



### РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

По дисциплине «Медицинская генетика»  
(наименование дисциплины)

Для специальности «Педиатрия» 31.05.02  
(наименование и код специальности)

Факультет «Педиатрический»  
(наименование факультета)

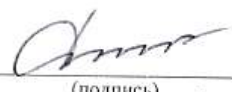
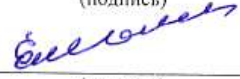
Кафедра Общей и молекулярной медицинской генетики  
(наименование кафедры)

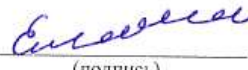
### Объем дисциплины и виды учебной работы

| №№<br>п./п. | Вид учебной работы                                | Всего часов | Семестр |
|-------------|---------------------------------------------------|-------------|---------|
|             |                                                   |             | 12 с.   |
| 1           | Общая трудоемкость дисциплины в часах             | 108         | 108     |
| 1.1         | Общая трудоемкость дисциплины в зачетных единицах | 3           | 3       |
| 2           | Контактная работа, в том числе:                   | 72          | 72      |
| 2.1         | Лекции                                            | 24          | 24      |
| 2.2         | Лабораторные занятия                              | -           | -       |
| 2.3         | Практические занятия                              | 48          | 48      |
| 2.4         | Семинары                                          | -           | -       |
| 3           | Самостоятельная работа                            | 36          | 36      |
| 4           | Контроль                                          | -           | -       |
| 5           | Вид итогового контроля:                           | зачет       | зачет   |

Рабочая программа учебной дисциплины «Медицинская генетика» по специальности 31.05.02 «Педиатрия» составлена на основании ФГОС ВО - специалитет по специальности 31.05.02 «Педиатрия», утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от «12» августа 2020 г. № 965, и учебного плана ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России.

Разработчики рабочей программы:

|                                                                               |                                                                                                 |                                 |
|-------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------|
| Завуч кафедры, к.м.н., доцент<br>(должность, ученое звание, степень)          | <br>(подпись) | Д.Л. Стрекалов<br>(расшифровка) |
| Заведующий кафедрой, д.м.н., профессор<br>(должность, ученое звание, степень) | <br>(подпись) | Е.Н. Имянитов<br>(расшифровка)  |

|                                                                                        |                                                                                                   |                                |                        |
|----------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------|------------------------|
| рассмотрен и одобрен на заседании кафедры<br>общей и молекулярной медицинской генетики |                                                                                                   |                                |                        |
| название кафедры                                                                       |                                                                                                   |                                |                        |
| « 31 »                                                                                 | августа                                                                                           | 2021 г.                        | протокол заседания № 1 |
| общей и молекулярной медицинской генетики<br>(название кафедры)                        |                                                                                                   |                                |                        |
| Заведующий кафедрой,<br>д.м.н., профессор<br>(должность, ученое звание, степень)       | <br>(подпись) | Е.Н. Имянитов<br>(расшифровка) |                        |

Кафедра общей и молекулярной генетики

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

|                      |                                                           |
|----------------------|-----------------------------------------------------------|
| По дисциплине        | «Медицинская генетика»<br>(наименование дисциплины)       |
| Для<br>специальности | Педиатрия, 31.05.02<br>(наименование и код специальности) |

ОГЛАВЛЕНИЕ:

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

## 1. ЦЕЛЬ И ЗАДАЧИ ДИСЦИПЛИНЫ

**Цель** освоения учебной дисциплины (модуля) – развитие у студентов системных знаний по медицинской генетике и их интеграция в клиническое мышление врача-педиатра, а также базисная подготовка специалиста по медицинской генетике для дальнейшего обучения в ординатуре в рамках формирования общекультурных, общепрофессиональных и профессиональных компетенций.

**Задачи** изучения дисциплины:

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

Обучающийся должен знать:

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

Обучающийся должен уметь:

- осуществлять деятельность в соответствии с принципами врачебной этики и деонтологии, законами и нормативными актами по работе с конфиденциальной информацией;
- сформулировать предварительный диагноз хромосомной патологии и некоторых наиболее распространенных моногенно наследующихся синдромов и заболеваний;

- определить необходимость дополнительного обследования, включая молекулярно-генетические методы исследования;
- своевременно выявлять жизнеугрожающие состояния;
- работать с научной литературой;
- использовать нормативную документацию, принятую в здравоохранении;
- сформулировать рекомендации по реабилитации больных с наследственной патологией;
- сформулировать рекомендации по первичной профилактике и вторичной профилактике больных с наследственной патологией.

Обучающийся должен владеть:

- навыками использования нормативных актов по работе с конфиденциальной информацией;
- навыками обследования больного с целью выявления наследственной патологии, распознавания общих проявлений наследственной патологии;
- методиками устранения жизнеопасных нарушений;
- навыками подготовки докладов, написания рефератов;
- навыками оформления медицинской документации (истории болезни, листки нетрудоспособности, направления на специальные исследования);
- навыками составления программы реабилитации и профилактики лиц с генетически детерминированной патологией.

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

Входные требования для дисциплины (модуля)

| № п/п | Наименование дисциплины (модуля), практики | Необходимый объем знаний, умений, владение                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
|-------|--------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1.    | Биология                                   | <p><u>Знания:</u> общие закономерности происхождения и развития жизни, антропогенез; теорию биологических систем, их организацию, клеточные и неклеточные формы жизни; клеточную организацию живых организмов, отличительные признаки про- и эукариотических клеток, гипотезы эволюционного происхождения мембранных компонентов клетки, роль клеточных структур в жизнедеятельности клетки как элементарной единицы живого, механизмы образования энергии в живых системах; закономерности процессов и механизмов хранения, передачи и использования биологической информации в клетке, принципы контроля экспрессии генов; структурно-функциональную организацию генетического материала, особенности генома прокариот и эукариот, организацию генома человека; цитологические основы размножения, гаметогенез, строение половых клеток, регулярные и нерегулярные формы полового размножения; законы генетики и ее значение для медицины.</p> <p><u>Умения:</u> пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью - Интернет для профессиональной деятельности; пользоваться биологическим оборудованием; работать с увеличительной техникой (микроскопами, оптическими и простыми лупами); готовить временные препараты и исследовать их под све-</p> |

|    |          |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
|----|----------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|    |          | <p>товым 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.</p> <p><u>Навыки:</u> навыками работы с микроскопом; навыками приготовления временных препаратов; навыками отображения изучаемых объектов на рисунках; навыками анализа электроннограмм; навыками определения кариотипов.</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |
| 2. | Биохимия | <p><u>Знания:</u> правила работы и техники безопасности в химических лабораториях, с реактивами, приборами, животными; строение и биохимические свойства основных классов биологически важных соединений: белков, нуклеиновых кислот, углеводов, липидов, витаминов; основные метаболические пути их превращения; ферментативный катализ; основы биоэнергетики; роль клеточных мембран и их транспортных систем в обмене веществ в организме человека; химико-биологическую сущность процессов, происходящих на молекулярном и клеточном уровнях в организме человека.</p> <p><u>Умения:</u> пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности, лабораторным оборудованием; проводить математический расчёт полученных данных; интерпретировать результаты наиболее распространённых методов лабораторной и функциональной диагностики; выполнять тестовые задания в любой форме, решать ситуационные задачи на основе теоретических знаний.</p> <p><u>Навыки:</u> 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> |

### 3. ТРЕБОВАНИЯ К РЕЗУЛЬТАТАМ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Изучение данной учебной дисциплины направлено на формирование (и развитие) у обучающихся следующих общепрофессиональных (ОПК) и профессиональных (ПК) компетенций:

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-5                    | Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и | Методы непосредственного исследования больного (расспрос, осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация) | Использовать все методы непосредственного исследования больного (расспрос, осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация) | Правильной оценкой данных лабораторных методов исследования | Тестовые задания, вопросы промежуточной аттестации |

|    |      |                                                                                 |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |                                                    |
|----|------|---------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------|
|    |      | патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач | тация); основные синдромы в клинике внутренних болезней; лабораторные и инструментальные методы исследования при обследовании пациентов с заболеваниями внутренних органов                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             | куссия, аускультация) при обследовании пациентов; грамотно излагать результаты непосредственного исследования больного в истории болезни                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |                                                    |
| 2. | ПК-1 | Способен и готов осуществлять обследование детей с целью установления диагноза  | Методику сбора и оценки данных о состоянии здоровья ближайших родственников и лиц, осуществляющих уход за ребенком (наследственные и хронические заболевания); особенности диагностики и клинического течения заболеваний у детей раннего возраста; методику получения и оценки информации о возрасте родителей в момент рождения ребенка, вредных привычках, работе с вредными и (или) опасными условиями труда, жилищных условиях и неблагоприятных социально-гигиенических факторах; методику сбора и оценки анамнеза жизни ребенка - от какой беременности и какой по счету ребенок, исходы преды- | Устанавливать контакт с ребенком, родителями (законными представителями) и лицами, осуществляющими уход за ребенком; составлять генеалогическое древо в пределах трех поколений родственников начиная с больного ребенка; получать информацию о наличии наследственных и хронических заболеваний у ближайших родственников и лиц, осуществляющих уход за ребенком; получать информацию о возрасте родителей и их вредных привычках (табакокурение, прием алкоголя, психически активных веществ) в момент рождения ребенка, о профессиональных вредных факторах, жилищных | Навыками получения данных о родителях, ближайших родственниках и лицах, осуществляющих уход за ребенком; сбора анамнеза жизни ребенка; получения информации о перенесенных болезнях и хирургических вмешательствах (какие и в каком возрасте); получения информации о профилактических прививках; сбора анамнеза заболевания; оценивания состояния и самочувствия ребенка; направления детей на лабораторное обследование в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицин- | Тестовые задания, вопросы промежуточной аттестации |

|  |  |  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |  |
|--|--|--|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|
|  |  |  | <p>дущих беременностей, течение настоящей беременности и родов, состояние ребенка в динамике, начиная с момента рождения, продолжительность естественного, смешанного и искусственного вскармливания, определения массы тела и роста, индекса массы тела ребенка различного возраста, оценки физического и психомоторного развития детей по возрастнополовым группам; методику получения и оценки информации о перенесенных болезнях и хирургических вмешательствах (какие и в каком возрасте); методику получения и оценки информации о профилактических прививках (перечень и в каком возрасте) и поствакцинальных осложнениях (перечень и в каком возрасте), о результатах Манту и диаскин-теста; методику сбора и оценки анамнеза болезни (жалобы, сроки начала заболевания, сроки первого и повторного</p> | <p>условиях, неблагоприятных социально-гигиенических факторах, воздействующих на ребенка; получать информацию об анамнезе жизни ребенка, в том числе от какой беременной и какой по счету ребенок, об исходах предыдущих беременностей, о течении настоящей беременности и родов, состоянии ребенка при рождении и в период новорожденности, о продолжительности естественного, смешанного и искусственного вскармливания; получать информацию о поствакцинальных осложнениях, результатах реакции Манту и диаскин-теста; получать информацию о жалобах, сроках начала заболевания, сроках первого и повторного обращения, проведенной терапии; оценивать состояние и самочувствие ребенка, осматривать и оценивать кожные покровы, выраженность подкожно-</p> | <p>сской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи; при необходимости информирования родителей детей (их законных представителей) и детей старше 15 лет о подготовке к лабораторному и инструментальному обследованию; направления детей на инструментальное обследование в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи; направления детей на консультацию к врачам-специалистам в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи; направления детей на</p> |  |
|--|--|--|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|



|  |  |  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |  |
|--|--|--|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|
|  |  |  | <p>обращения, проведенная терапия); методику оценки состояния и самочувствия ребенка, осмотра и оценки кожных покровов, выраженности подкожно-жировой клетчатки, ногтей, волос, видимых слизистых, лимфатических узлов, органов и систем организма ребенка с учетом анатомо-физиологических и возрастнополовых особенностей детей, определения и оценки массы тела и роста, индекса массы тела детей различных возрастно-половых групп, определения и оценки показателей физического развития и психомоторного развития детей различных возрастных групп; анатомо-физиологические и возрастнополовые особенности детей; показатели гомеостаза и водно-электролитного обмена детей по возрастнополовым группам; особенности регуляции и саморегуляции функциональных</p> | <p>жировой клетчатки, ногти, волосы, видимые слизистые, лимфатические узлы, органы и системы организма ребенка, оценивать соответствие паспортному возрасту физического и психомоторного развития детей; определять массу тела и рост, индекс массы тела ребенка различного возраста, оценивать физическое и психомоторное развитие детей; оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи детям; оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания паллиативной медицинской помощи детям; обосновывать необходимость и объем лабораторного обследования детей; интерпре-</p> | <p>госпитализацию в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи; оценки клинической картины болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи детям; оценки клинической картины болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи детям; оценки клинической картины болезней и состояний, требующих оказания паллиативной медицинской помощи детям; проведения дифференциального диагноза с другими болезнями и постановки диагноза в соответствии с действующей Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем</p> |  |
|--|--|--|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|

|  |  |  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |  |  |
|--|--|--|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|--|
|  |  |  | <p>систем организма детей по возраст-но-половым группам в норме и при патологических процес-сах; этиологию и патогенез болез-ней и состояний у детей, клиниче-ская симптомати-ка болезней и со-стояний с учетом возраста ребенка и исходного со-стояния здоровья; клиническую картину болезней и состояний, тре-бующих направ-ления детей на лабораторное и инструменталь-ное обследо-вание, с учетом действующих клинических ре-комендаций (про-токолов лечения), порядков оказа-ния медицинской помощи и с уче-том стандартов медицинской по-мощи; клиниче-скую картину бо-лезней и состоя-ний, требующих направления де-тей к врачам-специалистам с учетом обследо-вания и дейст-вующих клини-ческих рекомен-даций (протоко-лов лечения), по-рядков оказания медицинской по-мощи и с учетом стандартов меди-цинской помощи;</p> | <p>тировать резуль-таты лаборатор-ного обследо-вания детей по возрастно-половым груп-пам; обосновы-вать необходи-мость и объем инструменталь-ного обследо-вания детей; ин-терпретировать результаты ин-струментального обследования детей по возраст-но-половым группам; обос-новывать необ-ходимость на-правления детей на консультацию к врачам-специалистам; обосновывать необходимость направления де-тей на госпита-лизацию; поль-зоваться меди-цинской аппара-турой, которая входит в стан-дарт оснащения кабинета врача-педиатра участ-кового в соот-ветствии с по-рядком оказания медицинской помощи</p> |  |  |
|--|--|--|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|--|

|    |      |                                                                                                                  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |                                                    |
|----|------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------|
|    |      |                                                                                                                  | <p>клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи детям;</p> <p>клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи детям;</p> <p>клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания паллиативной медицинской помощи детям; Международную статистическую классификацию болезней и проблем, связанных со здоровьем</p>                                        |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |                                                    |
| 3. | ПК-5 | Способен и готов осуществлять организацию деятельности медицинского персонала и ведение медицинской документации | <p>Правила получения согласия родителей (законных представителей) и детей старше 15 лет на обработку персональных данных;</p> <p>правила получения добровольного информированного согласия родителей (законных представителей) и детей старше 15 лет на проведение обследования, лечение и иммунопрофилактику;</p> <p>законодательство Российской Федерации в сфере охраны здоровья и нормативные правовые акты, определяющие</p> | <p>Получать согласие родителей (законных представителей) и детей старше 15 лет на обработку персональных данных;</p> <p>получать добровольное информированное согласие родителей (законных представителей) и детей старше 15 лет на проведение обследования, лечение и иммунопрофилактику;</p> <p>составить план работы и отчет о работе врача-педиатра участкового в соответствии с установленными требованиями;</p> | <p>Навыками получения согласия родителей (законных представителей) и детей старше 15 лет на обработку персональных данных;</p> <p>получения информированного добровольного согласия родителей (законных представителей) и детей старше 15 лет на проведение обследования, лечение и иммунопрофилактику;</p> <p>составления плана и отчета о работе врача-педиатра участкового; прове-</p> | Тестовые задания, вопросы промежуточной аттестации |

|  |  |  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |  |
|--|--|--|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|
|  |  |  | <p>деятельность медицинских работников и медицинских организаций; медико-статистические показатели заболеваемости, инвалидности и смертности, характеризующие состояние здоровья прикрепленного контингента, порядок их вычисления и оценки; правила оформления в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь детям амбулаторно, медицинской документации, в том числе в электронном виде; правила оформления и выдачи документов при направлении детей на госпитализацию, на санаторно-курортное лечение, на медико-социальную экспертизу, на посещение образовательных организаций, при временной утрате трудоспособности; методы контроля выполнения должностных обязанностей медицинской сестрой участковой на педиатрическом участке; методы организации медицинской по-</p> | <p>пользоваться методами и средствами наглядного представления результатов деятельности; проводить анализ медико-статистических показателей заболеваемости, инвалидности и смертности для оценки здоровья детского населения; заполнять медицинскую документацию, в том числе в электронном виде; оформлять документы при направлении детей на госпитализацию, на санаторно-курортное лечение, на медико-социальную экспертизу, на посещение образовательных организаций, при временной утрате трудоспособности; работать в информационных системах и информационно-коммуникативной сети "Интернет."</p> | <p>ведения анализа показателей заболеваемости, инвалидности и смертности для характеристики здоровья прикрепленного контингента; предоставления статистических показателей, характеризующих деятельность врача-педиатра участкового, по требованию руководства медицинской организации; ведения медицинской документации, в том числе в электронном виде; проведения экспертизы временной нетрудоспособности и оформления документации, оформления документации при направлении ребенка на медико-социальную экспертизу; контроля выполнения должностных обязанностей медицинской сестрой участковой на педиатрическом участке; обеспечения в пределах своей компетенции внутреннего</p> |  |
|--|--|--|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|

|  |  |  |                                                                                                                                  |  |                                                            |  |
|--|--|--|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|------------------------------------------------------------|--|
|  |  |  | мощи детям в медицинских организациях; правила работы в информационных системах и информационно-коммуникативной сети "Интернет". |  | контроля качества и безопасности медицинской деятельности. |  |
|--|--|--|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|------------------------------------------------------------|--|

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

| Вид учебной работы                                                                                                 |             | Всего часов/<br>зачетных единиц | Семестры |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------|---------------------------------|----------|
|                                                                                                                    |             |                                 | 12       |
|                                                                                                                    |             |                                 | часов    |
| 1                                                                                                                  |             | 2                               | 3        |
| Аудиторные занятия (всего), в том числе:                                                                           |             | 72                              | 72       |
| Лекции (Л)                                                                                                         |             | 24                              | 24       |
| Практические занятия (ПЗ),                                                                                         |             | 48                              | 48       |
| Семинары (С)                                                                                                       |             | -                               | -        |
| Лабораторные работы (ЛР)                                                                                           |             | -                               | -        |
| Самостоятельная работа (СР), в том числе:                                                                          |             | 36                              | 36       |
| История болезни (ИБ)                                                                                               |             | 8                               | 8        |
| Курсовая работа (КР)                                                                                               |             | -                               | -        |
| Тестовые и ситуационные задачи                                                                                     |             | 12                              | 12       |
| Расчетно-графические работы (РГР)                                                                                  |             | 4                               | 4        |
| Подготовка к занятиям (ПЗ)                                                                                         |             | 12                              | 12       |
| Подготовка к текущему контролю (ПТК)<br>Подготовка к промежуточному контролю (ППК)<br>Вид промежуточной аттестации | -           |                                 |          |
|                                                                                                                    | зачет (З)   | зачет                           | зачет    |
|                                                                                                                    | экзамен (Э) |                                 |          |
|                                                                                                                    | час.        | 108                             | 108      |
|                                                                                                                    | ЗЕТ         | 3                               | 3        |

## 5. СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

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

| № п/п | Компетенции          | Раздел дисциплины                                                                                            | Содержание раздела                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
|-------|----------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| I     | ОПК-5;<br>ПК-1; ПК-5 | Молекулярная генетика, введение. Моногенные заболевания. Биохимическая генетика.                             | В данном разделе особое внимание уделяется тем областям медицины, в которых молекулярно-генетическая методология используется в клинической практике. Это диагностика моногенных заболеваний, анализ генов предрасположенности к наиболее частым мультифакториальным заболеваниям, молекулярная диагностика инфекций и болезней нуклеиновых кислот, геномная дактилоскопия, фармакогенетика, пренатальная диагностика и генотерапия. Раздел включает в себя изучение биохимических основ ведущих форм моногенной патологии, таких как муковисцидоз, фенилкетонурия, гемофилия А и В, миодистрофия Дюшенна, лизосомные болезни накопления. Подробно рассматриваются вопросы организации и цели проведения биохимических скринингов среди новорожденных и беременных. Обсуждаются биохимические критерии формирования групп риска рождения детей с различными формами моногенной и хромосомной патологии, а также ДЗНТ у плода с целью профилактики этих заболеваний на базе пренатальной диагностики. |
| II    | ОПК-5;<br>ПК-1; ПК-5 | Введение в клиническую генетику. Врожденные и наследственные заболевания. Цитогенетика. Хромосомные болезни. | Ознакомление с контингентом больных и с организацией социальной и медицинской помощи в доме-интернате. Проводится демонстрация больных, разбор историй болезни, в ходе которых происходит знакомство студентов с различными формами моногенной и хромосомной патологии, с типами наследования, методами клинической диагностики и принципами медико-генетического консультирования.<br>Основы цитогенетики. Хромосомные болезни. Классификация и эпидемиология хромосомной патологии. Хромосомный набор клетки. Рутинный метод окраски хромосом. Метафазная пластинка. Полиплоидии. Хромосомные перестройки. Сбалансированный и несбалансированный аномальный кариотип. Синдромы Дауна, Патау, Эдвардса, Тернера, Клайнфельтера. Дифференцировка пола в норме и при патологии. Современные методы молекулярной цитогенетики. Решение тестовых задач.                                                                                                                                                 |

|     |                      |                                                                                                                               |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
|-----|----------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| III | ОПК-5;<br>ПК-1; ПК-5 | Болезни с наследственной предрасположенностью. Молекулярно - генетические механизмы развития мультифакториальных заболеваний. | Раздел практических занятий посвящен вопросам генетического тестирования наследственной предрасположенности к мультифакториальным заболеваниям. Вводится понятие «Новая генетика». Обсуждаются вопросы предиктивной молекулярной и клинической диагностики внутренних болезней, значение «генетического паспорта». Теоретические положения иллюстрируются на примере анализа молекулярно-генетических механизмов развития дислиппротеидемии, гипертонической болезни, ИБС, и разработки принципов патогенетически обоснованного лечения сердечно-сосудистых заболеваний.                                                                      |
| IV  | ОПК-5;<br>ПК-1; ПК-5 | ДНК-диагностика. Введение в молекулярную онкологию. Основы канцерогенеза.                                                     | Раздел посвящен изучению основ молекулярной диагностики, возможностей ее применения в медицине. Студенты практически знакомятся с методами выделения ДНК. Изучают полимеразную цепную реакцию как основной метод молекулярной диагностики, организацию ПЦР-лаборатории. Знакомятся с принципами молекулярной диагностики инфекций, ДНК-диагностики в практике судебно-медицинской экспертизы. Рассматривают молекулярные основы канцерогенеза, роль протоонкогенов и супрессоров опухолей в инициации и промоции опухолевого роста, знакомятся с организацией работы лаборатории молекулярной онкологии, где проводится цикл данного раздела. |
| V   | ОПК-5;<br>ПК-1; ПК-5 | Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика.                                                               | Практические занятия проводятся на базе Диагностического центра (медико-генетического) по тематическим планам, соответствующим этому разделу: медико-генетическое консультирование и организация медико-генетической помощи населению. Клиническая цитогенетика. Пренатальная диагностика. Профилактика наследственных болезней.                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |

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

| №<br>п/п | Наименование раздела дисциплины                                                  | Л | ПЗ                                      |                                        | СР | Всего часов |
|----------|----------------------------------------------------------------------------------|---|-----------------------------------------|----------------------------------------|----|-------------|
|          |                                                                                  |   | в т.ч. ТП<br>(теоретическая подготовка) | в т.ч. ПП<br>(практическая подготовка) |    |             |
| I        | Молекулярная генетика, введение. Моногенные заболевания. Биохимическая генетика. | 8 | 8                                       | 8                                      | 8  | 32          |

|     |                                                                                                                               |    |    |    |    |     |
|-----|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----|----|----|----|-----|
| II  | Введение в клиническую генетику. Врожденные и наследственные заболевания. Цитогенетика. Хромосомные болезни.                  | 4  | 4  | 4  | 8  | 20  |
| III | Болезни с наследственной предрасположенностью. Молекулярно - генетические механизмы развития мультифакториальных заболеваний. | 4  | 4  | 4  | 6  | 18  |
| IV  | ДНК-диагностика. Введение в молекулярную онкологию. Основы канцерогенеза.                                                     | 4  | 4  | 4  | 8  | 20  |
| V   | Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика.                                                               | 4  | 4  | 4  | 6  | 18  |
|     | ИТОГО:                                                                                                                        | 24 | 24 | 24 | 36 | 108 |

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 | Практические занятия | 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 в АЧ |
|-------|--------------------------------------------------|------------|
|       |                                                  | 12         |
| 1     | 2                                                | 3          |
| 1     | Основные положения современной генетики человека | 4          |
| 2     | Структура и эволюция генома и эпигенома человека | 4          |
| 3     | Моногенные болезни                               | 4          |
| 4     | Генетика и канцерогенез                          | 4          |
| 5     | Лечение наследственных заболеваний               | 4          |
| 6     | Пренатальная диагностика                         | 4          |
|       | ИТОГО:                                           | 24         |



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

| №<br>п/п | Название тем практических занятий базовой части дисциплины по<br>ФГОС и формы контроля                   | Объем в АЧ |
|----------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------|
|          |                                                                                                          | 12         |
| 1        | 2                                                                                                        | 3          |
| 1        | Молекулярная генетика, введение.                                                                         | 4          |
| 2        | Основы медицинской генетики. Классификация наследственных болезней.                                      | 4          |
| 3        | Биохимическая генетика. Моногенные заболевания.                                                          | 4          |
| 4        | Цитогенетика. Хромосомные болезни. Клиническая и цитогенетическая характеристика болезни Дауна.          | 4          |
| 5        | Клиническая генетика. Врожденные пороки развития. Профилактика и дородовая диагностика.                  | 4          |
| 6        | Профилактика и дородовая диагностика.                                                                    | 4          |
| 7        | Молекулярно - генетические механизмы развития мультифакториальных заболеваний.                           | 4          |
| 8        | Клиническая интерпретация результатов молекулярно-генетических исследования в практике врача клинициста. | 4          |
| 9        | ДНК-диагностика.                                                                                         | 4          |
| 10       | Современная теория канцерогенеза. Наследственные опухолевые синдромы.                                    | 4          |
| 11       | Медико-генетическое консультирование.                                                                    | 4          |
| 12       | Пренатальная диагностика. Показания для пренатального кариотипирования.                                  | 4          |
|          | ИТОГО:                                                                                                   | 48         |

5.5. Распределение лабораторных практикумов по семестрам:

НЕ ПРЕДУСМОТРЕНО.

5.6. Распределение тем семинарских 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

| №  | Наименование вида СРО                                                                                                                   | Объем в АЧ |
|----|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------|
|    |                                                                                                                                         | 12         |
| 1. | Написание курсовой работы                                                                                                               | -          |
| 2. | Написание реферата                                                                                                                      | 8          |
| 3. | Подготовка мультимедийных презентаций                                                                                                   | 4          |
| 4. | Подготовка к участию в занятиях в интерактивной форме (дискуссии, ролевые игры, игровое проектирование)                                 | 8          |
| 5. | Самостоятельное решение ситуационных задач                                                                                              | 12         |
| 6. | Работа с электронными образовательными ресурсами, размещенными на сайте <a href="http://www.historymed.ru">http://www.historymed.ru</a> | 4          |
|    | ИТОГО в часах:                                                                                                                          | 36         |

## 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 справочные системы.

Информационные технологии, используемые в учебном процессе:

[http://www.historymed.ru/training\\_aids/presentations/](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, тестовые задания, ситуационные задачи.

## 9. ФОРМА ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

Зачет.

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

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

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

В рабочую программу по дисциплине:

«Медицинская генетика»

(наименование дисциплины)

Для  
специальности

Педиатрия, 31.05.02

(наименование и код специальности)

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

Разработчики рабочей программы:

Завуч кафедры, к.м.н., доцент

(должность, ученое звание, степень)

(подпись)

Д.Л. Стрекалов

(расшифровка)

Заведующий кафедрой, д.м.н.,  
профессор

(должность, ученое звание, степень)

(подпись)

Е.Н. Имянитов

(расшифровка)

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

Кафедра общей и молекулярной генетики

КАРТА ОБЕСПЕЧЕННОСТИ УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЙ ЛИТЕРАТУРОЙ  
на 2021 – 2022 учебный год

По дисциплине «Медицинская генетика»  
(наименование дисциплины)

Для специальности Педиатрия, 31.05.02  
(наименование и код специальности)

| Код направления подготовки | Курс            | Семестр | Число студентов | Список литературы                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          | Кол-во экземпляров                                                              | Кол-во экз. на одного обучающегося |
|----------------------------|-----------------|---------|-----------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------|
| 31.05.02                   | 6               | 12      | 402             | Основная литература:<br>1. Акуленко Л.В., Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учеб. пособие / Акуленко Л.В. и др. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с.<br>2. 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.<br>3. Медицинская генетика. Учебное пособие /Бабцева А.Ф., Юткина О.С., Романцова Е.Б. – Благовещенск, 2012. - 165 с. | ЭБС<br>Конс.<br>студ.<br><br>ЭБС<br>Конс.<br>студ.<br><br>ЭБС<br>Конс.<br>студ. |                                    |
|                            | Всего студентов |         | 402             | Всего экземпляров                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |                                                                                 |                                    |
|                            |                 |         |                 | Дополнительная литература:<br>1. Медицинская генетика: учеб. пособие для студентов мед. вузов / Л.В. Акуленко [и др.]; под ред. О.О. Янушевича. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 128 с.<br>2. Медицинская биология и общая генетика: учебник для студентов учреждений высшего образования: Учебник / О.-ЯЛ. Бекиш, ВЛ. Бекиш.-2-е изд., испр. и доп. - Витебск: Издательство ВГМУ, 2011.-544 с.                                                                 | ЭБС<br>Конс.<br>студ.<br><br>ЭБС<br>Конс.<br>студ.                              |                                    |

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

Кафедра общей и молекулярной генетики

ПЕРЕЧЕНЬ ЛИЦЕНЗИОННОГО ПРОГРАММНОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ  
на 2021 – 2022 учебный год

|                   |                                                           |
|-------------------|-----------------------------------------------------------|
| По дисциплине     | «Медицинская генетика»<br>(наименование дисциплины)       |
| Для специальности | Педиатрия, 31.05.02<br>(наименование и код специальности) |

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

## ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ

|                   |                                                           |
|-------------------|-----------------------------------------------------------|
| По дисциплине     | «Медицинская генетика»<br>(наименование дисциплины)       |
| Для специальности | Педиатрия, 31.05.02<br>(наименование и код специальности) |

### *Цитогенетические методы клинической диагностики*

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) профаза
  - 2) метафаза
  - 3) анафаза
  - 4) телофаза
11. Для выявления каких аномалий кариотипа используется метод определения полового хроматина:
  - 1) числовые нарушения аутосом
  - 2) нарушения числа X хромосом
  - 3) структурные нарушения аутосом
  - 4) нарушения числа Y хромосом
  - 5) структурные перестройки половых хромосом
12. В какой фазе митоза проводится анализ кариотипа:
  - 1) профаза
  - 2) прометафаза
  - 3) метафаза
  - 4) анафаза
13. Изменчивость каких районов хромосом обуславливает их полиморфизм:
  - 1) вторичные перетяжки хромосом 1, 9, 16
  - 2) ядрышковые организаторы акроцентриков
  - 3) q-плечи хромосом группы B
  - 4) q- плечо Y хромосомы
  - 5) p- плечо Y хромосомы

Правильные ответы:

|              |              |           |            |               |
|--------------|--------------|-----------|------------|---------------|
| 1. – 1, 2, 5 | 4. – 2, 3    | 7. – 3    | 10. – 2, 3 | 13. – 1, 2, 4 |
| 2. – 2, 3, 5 | 5. – 1, 2    | 8. – 3, 5 | 11 – 2     |               |
| 3. – 2, 4, 5 | 6. – 1, 4, 5 | 9. – 3    | 12. – 2, 3 |               |

*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

*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 клинико-генетического заключения для пациента (тестируемого) с целью профилактики генетически-детерминированной патологии.

Тест 3.

Гены предрасположенности (гены – кандидаты) – это гены:

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

Тест 4.

Полиморфизмом гена называют:



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

Тест 5.

Мутацией гена являются:

- а) отклонения нуклеотидной последовательности с частотой более 1% в популяции;
- б) грубые нарушения последовательности нуклеотидов с частотой менее 1% в популяции;
- в) изменения нуклеотидной последовательности, приводящие к грубым нарушениям белкового продукта гена.

Тест 6.

Генетическим фактором риска мультифакториального заболевания является:

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

Тест 7.

Повышение концентрации гомоцистеина плазмы крови является биохимическим независимым фактором риска:

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

Тест 8.

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

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

Тест 9.

Чтобы составить генную сеть заболевания, принципиально следует знать:

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

Тест 10.

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

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

Тест 11.

Все перечисленные препараты обладают способностью стимулировать активность эндотелиальной NO-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 №2 | в |
| Тест №3 | б |
| Тест №4 | в |
| Тест №5 | в |

|          |      |
|----------|------|
| Тест №6  | а    |
| Тест №7  | б    |
| Тест №8  | а, б |
| Тест №9  | а    |
| Тест №10 | в    |

|          |      |
|----------|------|
| Тест №11 | а    |
| Тест №12 | а, в |
| Тест №13 | б, 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:

|        |        |        |        |         |
|--------|--------|--------|--------|---------|
| 1. – б | 3. – в | 5. – б | 7. – в | 9. – б  |
| 2. – в | 4. – в | 6. – в | 8. – а | 10. – в |

*Клиническая генетика, наследственные болезни  
(тестовые задания – вариант №2)*

1. Назовите число пар аутомосом в ядрах соматических клеток человека:
  - а) 26;
  - б) 23;
  - в) 28.
2. Пробанд – это:
  - а) больной, обратившийся к врачу;
  - б) здоровый человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию;
  - в) индивидуум, с которого начинается сбор родословной.
3. Сибсы – это:
  - а) все родственники пробанда;
  - б) тети пробанда;
  - в) братья-сестры больного с наследственной патологией.
4. Вероятность рождения больного ребенка у супругов, имеющих больного мальчика с фенилкетонурией:
  - а) 25%;
  - б) 50%;
  - в) 100%.
5. Назовите заболевание с менделирующим типом наследования:
  - а) гипертоническая болезнь;
  - б) болезнь Шляттера;
  - в) гепатолентикулярная дегенерация (болезнь 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:

|        |        |        |        |         |
|--------|--------|--------|--------|---------|
| 1. – б | 3. - в | 5. - в | 7. - б | 9. - б  |
| 2. - в | 4. - а | 6. - а | 8. - а | 10. - б |

#### *Хромосомные болезни (тестовые задания)*

1. У ребенка кариотип 48,XXXY. Каков механизм возникновения такой аномалии:
  - 1) простое нерасхождение хромосом в мейозе;
  - 2) двойное нерасхождение хромосом в мейозе;
  - 3) последовательное нерасхождение хромосом в мейозе;
  - 4) нерасхождение хромосом во время дробления зиготы.
2. У ребенка с болезнью Дауна обнаружен мозаицизм 47,XX,+21/46,XX. Эта аномалия могла возникнуть в результате:
  - 1) нерасхождения хромосом в I мейотическом делении;
  - 2) нерасхождения хромосом во II мейотическом делении;
  - 3) нерасхождения хромосом во время I деления дробления зиготы;
  - 4) нерасхождения хромосом во время II или последующих делений дробления зиготы.
3. Кариотип женщины 45,XX,der(14;21). Какой кариотип можно ожидать у ее ребенка:
  - 1) 45,XX,der(14;21)
  - 2) 47,XX,+21
  - 3) 46,XY
  - 4) 47,XX,+14
  - 5) 46,XX,der(14;21),+21
4. У матери ребенка с частичной трисомией короткого плеча хромосомы 12 обнаружен кариотип 46,XX,t(12;22)(p11;p11). Какие варианты кариотипа возможны у следующего ребенка:
  - 1) нормальный кариотип
  - 2) сбалансированная реципрокная транслокация t(12;22)
  - 3) частичная трисомия 12p
  - 4) частичная моносомия 12p
  - 5) моносомия 22
5. У девочки с отсутствием X-хроматина в ядрах клеток буккального эпителия можно предположить следующий кариотип:
  - 1) 45,X

- 2) 46,XY
  - 3) 46,XX
  - 4) 46,X,i(X)(q10)
  - 5) 46,X,i(X)(q10)
6. У девочки с клинической картиной синдрома Шерешевского-Тернера в ядрах клеток буккального эпителия выявлены крупные тельца Х-хроматина. Какой кариотип у нее можно предположить?
- 1) 46,XX
  - 2) 46,X,del(X)(p21)
  - 3) 45,X
  - 4) 45,X/46,XX
  - 5) 46,X,i(X)(q10)
7. При каком из перечисленных цитогенетических вариантов синдрома Шерешевского-Тернера Х-хроматин может быть положительным?
- 1) 46,XX
  - 2) 45,X
  - 3) 46,X,i(X)(q10)
  - 4) 45,X/46,XX
  - 5) 45,X/46,XY
  - 6) 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,XXX,Y
  - 3) 47,XX,Y
  - 4) 47,XY,Y
  - 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) нет риска
  - 2) трисомия 13
  - 3) трисомия 14
  - 4) транслокационный вариант трисомии 13 при транслокации der(13;14)
  - 5) хромосомный мозаицизм 47,XX,+13/46,XX
  - 6) 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,XYY
  - 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        | 8 – 1        | 15 – 1, 3    | 22 – 3        |
| 2 - 4          | 9 – 2, 4     | 16 – 3, 4, 5 | 23 – 5        |
| 3 - 1, 3, 5    | 10 – 2, 3    | 17 – 3, 4, 5 | 24 – 1        |
| 4 – 1, 2, 3, 4 | 11 – 3       | 18 – 1, 4, 5 | 25 – 2        |
| 5 – 1, 2, 4    | 12 – 1, 3, 4 | 19 – 1, 2    | 26 – 1, 2, 3. |
| 6 – 5          | 13 – 4       | 20 – 4       |               |
| 7 – 2, 4, 5    | 14 – 1, 3, 4 | 21 – 4       |               |

*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 | 2. - В | 3. - А | 4. - Б | 5. – Б | 6. - В | 7.- А |
|--------|--------|--------|--------|--------|--------|-------|

*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 работа 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 некомплементарный синтез ДНК
  - В) амплификацию in vivo специфического фрагмента ДНК
  - Г) избирательный комплементарный синтез in vitro небольшого фрагмента ДНК

- Д) комплементарный синтез транскрибируемых ДНК
- 12 При проведении ПЦР окончание синтеза амплифицируемого фрагмента ДНК определяется:
- А) наличием в матричной ДНК стоп-кодона
  - Б) изменением температурных условий реакции
  - В) присутствием в матричной ДНК двунитевого участка, образованного праймером
  - Г) достижением границы матричной ДНК
  - Д) наличием в матричной ДНК структурных особенностей
- 13 Произошла мутация в кодирующей последовательности  
5'-TTG GGA ACC 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 кодируемом белке однозначно написать последовательность нуклеотидов в:
- А) гене
  - Б) экзонах
  - В) кДНК
  - Г) преРНК
  - Д) мРНК
- 18 Сплайсинг это:
- А) процесс вырезания интронов из молекулы ДНК
  - Б) трансляция областей мРНК, комплементарных экзонам
  - В) избирательный синтез РНК-транскрипта, комплементарного кодирующей области гена
  - Г) процесс вырезания последовательностей, комплементарных интронам из молекулы преРНК
  - Д) избирательная транскрипция экзонов
- 19 Сдвиг рамки считывания возникает при:
- А) миссенс мутациях

- Б) нонсенс мутациях  
 В) внутригенных делециях, не кратных трем нуклеотидам  
 Г) внутригенных делециях, кратных трем нуклеотидам  
 Д) экспансии 3-нуклеотидных повторов
- 20 Фенотипический эффект миссенс мутации зависит от:  
 А) внутригенной локализации  
 Б) изменения заряда аминокислоты  
 В) функции домена, включающего аминокислотную замену  
 Г) размера кодируемого белка  
 Д) скорости транскрипции

Правильные ответы:

|             |          |           |              |
|-------------|----------|-----------|--------------|
| 1 – В       | 6 – В    | 11 – Г    | 16 – Б, В    |
| 2 – Б, В, Г | 7 – А    | 12 – Б, Г | 17 – нет     |
| 3 – А, В    | 8 – Б    | 13 – А    | 18 – Г       |
| 4 – А, В, Г | 9 – В, Г | 14 – В    | 19 – В       |
| 5 – В, Д    | 10 – Б   | 15 – Г    | 20 – А, Б, В |

Моногенные болезни (тестовые задания)

- Галактоземия обусловлена мутацией в гене:
  - лизосомальной сфингомиелиназы
  - лактатдегидрогеназы
  - галактокиназы
- Биохимические критерии галактоземии:
  - гипогликемия
  - гиперхолестеринемия
  - накопление галактозы в крови, галактозурия
- Клинические критерии галактоземии:
  - катаракта, гепатомегалия
  - множественный дизостоз
  - гипопигментация волос и кожи
- Диетотерапия при лечении галактоземии это:
  - исключение из рациона сахарозы
  - ограничение жиров в рационе
  - исключение из рациона галактозы
- Муковисцидоз обусловлен мутацией в гене:
  - фибрилина
  - муковисцидозного трансмембранного регулятора проводимости
  - дистрофина
- Биохимические критерии муковисцидоза:
  - повышенная экскреция мукополисахаридов с мочой
  - повышенная концентрация ионов натрия и хлора в потовой жидкости
  - повышенная концентрация мочевой кислоты в крови
- Клинические критерии муковисцидоза:
  - врожденный порок сердца
  - рецидивирующие хронические пневмонии, нарушение функции поджелудочной железы
  - микроцефалия, умственная отсталость
- Биохимические критерии классической фенилкетонурии:
  - повышение уровня мочевой кислоты в крови
  - гиперфенилаланемия
  - 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 Адено-генитальный синдром обусловлен мутацией в гене:
  - а) фибриллина
  - б) фенилаланингидроксилазы
  - в) 21-гидроксилазы
- 14 Биохимические критерии адено-генитального 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 | 5. – б | 9. – б  | 13. – б    |
| 2 – в | 6. – б | 10. – в | 14. – в    |
| 3 – а | 7. – б | 11. – б | 15. – б, в |
| 4 – в | 8. – б | 12. – б |            |

*Врожденные, наследственные заболевания. Клиническая генетика  
(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:

|       |        |        |         |
|-------|--------|--------|---------|
| 1 – б | 4 – в  | 7. – в | 10. – в |
| 2 – в | 5. – б | 8. – а |         |
| 3 – в | 6. – в | 9. – б |         |

*Врожденные, наследственные заболевания. Клиническая генетика  
(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 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:

|       |        |        |         |
|-------|--------|--------|---------|
| 1 – б | 4 – а  | 7. – б | 10. – б |
| 2 – в | 5. – в | 8. - а |         |
| 3 – в | 6. – а | 9. – б |         |

*Врожденные, наследственные заболевания. Клиническая генетика  
(тестовые задания – вариант №1)*

- 11 В ядрах каких клеток органов человека содержится гаплоидный набор хромосом, их число:
  - а) в печени;
  - б) в половых органах;
  - в) в легких.
- 12 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.
- 13 Выберите правильное определение понятия «геном» человека:
  - а) совокупность ядерной ДНК;
  - б) хромосомный набор организма;

- в) совокупность ядерной и цитоплазматической ДНК или совокупность всех генов, присутствующих человеку.
- 14 При каком типе наследования риск повторения рождения ребенка с моногенным заболеванием составляет 25%:
- доминантный;
  - доминантный, сцепленный с X-хромосомой;
  - аутосомно-рецессивный.
- 15 Назовите заболевание, относящееся к наследственным с менделирующим типом наследования:
- корь;
  - гемофилия;
  - рахит.
- 16 Каким методом медицинской генетики должен владеть детский врач:
- молекулярно-генетический;
  - популяционный;
  - генеалогический
- 17 Арахнодактилия – это:
- укорочение;
  - изменение формы пальцев;
  - увеличение длины пальцев.
- 18 К какому типу наследования относится болезнь Марфана:
- доминантный;
  - рецессивный, сцепленный с полом;
  - митохондриальный (цитоплазматический).
- 19 Укажите вероятность рождения больного ребенка женщиной, имеющей больных гемофилией сына и брата:
- 50%;
  - 25%;
  - 100%.
- 20 В каком браке возможно рождение девочки с гемофилией:
- здоровой женщины с больным гемофилией;
  - носительницы гена гемофилии со здоровым мужчиной;
  - носительницы гена гемофилии с больным гемофилией.

Правильные ответы:

|       |        |        |         |
|-------|--------|--------|---------|
| 1 – б | 4 – в  | 7. – в | 10. – в |
| 2 – в | 5. – б | 8. – а |         |
| 3 – в | 6. – в | 9. – б |         |

*Врожденные, наследственные заболевания. Клиническая генетика  
(тестовые задания – вариант №2)*

- 11 Назовите число пар аутосом в ядрах соматических клеток человека:
- 26;
  - 23;
  - 28.
- 12 Пробанд – это:
- больной, обратившийся к врачу;
  - здоровый человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию;
  - индивидуум, с которого начинается сбор родословной.
- 13 Сибсы – это:
- все родственники пробанда;
  - тети пробанда;

- в) братья-сестры больного с наследственной патологией.
- 14 Вероятность рождения больного ребенка у супругов, имеющих больного мальчика с фенилкетонурией:
- 25%;
  - 50%;
  - 100%.
- 15 Назовите заболевание с менделирующим типом наследования:
- гипертоническая болезнь;
  - болезнь Шляттера;
  - гепатолентикулярная дегенерация (б-нь Вильсона).
- 16 Укажите заболевание, относящееся к мультифакториальным:
- бронхиальная астма;
  - муковисцидоз;
  - дефицит альфа-1-антитрипсина.
- 17 К болезням с мультифакториально обусловленной предрасположенностью относится:
- галактоземия;
  - детский церебральный паралич;
  - синдром Ретта.
- 18 Ребенку двух лет больному эпилепсией показано молекулярно-генетическое исследование для исключения патологии, если его бабушки наблюдается:
- хорея Гентингтона;
  - шизофрения;
  - паркинсонизм.
- 19 Назовите заболевание, которое необходимо верифицировать молекулярно-генетическим исследованием:
- малая хорея;
  - хорея Гентингтона;
  - детский церебральный паралич.
- 20 Какие заболевания подлежат неонатальному скринингу:
- болезнь Марфана, Гиршпрунга, Альпорта;
  - муковисцидоз, фенилкетонурия, адреногенитальный синдром,
  - рахит, гломерулонефрит, лейкоз.

Правильные ответы:

|       |        |        |         |
|-------|--------|--------|---------|
| 1 – б | 4 – а  | 7. – б | 10. – б |
| 2 – в | 5. – в | 8. - а |         |
| 3 – в | 6. – а | 9. – б |         |



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

Кафедра общей и молекулярной генетики

## ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ, ВЫНОСИМЫХ НА ЗАЧЕТ

|                   |                                                           |
|-------------------|-----------------------------------------------------------|
| По дисциплине     | «Медицинская генетика»<br>(наименование дисциплины)       |
| Для специальности | Педиатрия, 31.05.02<br>(наименование и код специальности) |

## БАНК КОНТРОЛЬНЫХ ЗАДАНИЙ И ВОПРОСОВ (ТЕСТОВ) ПО ОТДЕЛЬНЫМ ТЕМАМ И В ЦЕЛОМ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

### *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.

### *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.

*Введение в молекулярную медицины (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 некодирующими последовательностями. Изменчивость генома. Типы мутаций.
5. Значение открытия гена. Обратная генетика. Определение кДНК. Использование информационных технологий для анализа структуры и функций генных продуктов. Методы перехода от виртуального белкового продукта гена к реальному и их значение для разработки патогенетических методов лечения.
6. Дайте определение и приведите примеры моногенных заболеваний с аутосомно-рецессивным, аутосомно-доминантным и Х-сцепленным типом наследования.
7. Мультифакториальные болезни. Цели и методы предиктивной медицины. Гены-кандидаты. Генетические факторы риска.
8. Перечислите, в каких областях медицины используется методология молекулярно-генетического анализа.
9. Методы молекулярной диагностики. Области применения. Техническое оснащение лабораторий ДНК-диагностики.
10. Выделение ДНК. Принцип и последовательные этапы метода.

- 11 Полимеразная цепная реакция. Определение. Цели использования. Реактивы, необходимые для проведения ПЦР.
- 12 Полимеразная цепная реакция. Принципы, условия проведения и последовательные этапы метода.
- 13 Полимеразная цепная реакция. Технические условия проведения реакции и достоинства метода.
- 14 Муковисцидоз, клиника, генетика, первичный биохимический дефект, мажорная мутация.
- 15 Диагностика мутации delF508 в гене муковисцидоза. Последовательные этапы. Интерпретация результатов.

#### *Моногенные болезни (контрольные вопросы)*

- 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.

#### **Вопросы для итогового контроля (зачета) в целом по дисциплине**

- 1 К хромосомным мутациям относятся:
  - 1) полиплоидия;
  - 2) делеция короткого плеча X хромосомы;
  - 3) реципрокная транслокация;
  - 4) моносомия X;
  - 5) инверсия.
- 2 Нарушение какой фазы митоза (мейоза) может привести к возникновению геномной мутации:
  - 1) профаза;
  - 2) метафаза;
  - 3) анафаза;
  - 4) телофаза.
- 3 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.
- 4 В какой фазе митоза проводится анализ кариотипа:
  - 1) профаза;
  - 2) прометафаза;
  - 3) метафаза;
  - 4) анафаза.
- 5 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.
- 6 Одна или несколько мутаций в одном гене человека приводят к развитию:
- 1) аномогенного заболевания;
  - 2) полигенного (мультифакториального) заболевания;
  - 3) моногенных и полигенных заболеваний.
- 7 Гены предрасположенности (гены – кандидаты) – это гены:
- 1) аллельные варианты которых, приводят к развитию заболевания при воздействии факторов среды;
  - 2) полиморфные варианты которых, предрасполагают к развитию заболевания;
  - 3) гены генных сетей мультифакториальных заболеваний.
- 8 Полиморфизмом гена называют:
- 1) мутацию, которая приводит к развитию заболевания;
  - 2) структурным вариантом гена, приводящим к грубым нарушениям продукта гена;
  - 3) изменениями последовательности нуклеотидов ДНК, приводящих к отклонениям свойств продукта гена.
- 9 Мутацией гена являются:
- 1) отклонения нуклеотидной последовательности с частотой более 1% в популяции;
  - 2) грубые нарушения последовательности нуклеотидов с частотой менее 1% в популяции;
  - 3) изменения нуклеотидной последовательности, приводящие к грубым нарушениям белкового продукта гена.
- 10 Генетическим фактором риска мультифакториального заболевания является:
- 1) аллель гена-кандидата, ассоциированный с изменениями функций генного продукта, участвующего в патологическом метаболическом цикле (патогенезе) заболевания;
  - 2) полиморфизм гена-кандидата, ассоциированный с риском какого-либо синдрома или заболевания;
  - 3) аллель гена-кандидата, способный «вовлечь» продукт гена в метаболический цикл какого-либо биохимического процесса.
- 11 Повышение концентрации гомоцистеина плазмы крови является биохимическим независимым фактором риска:
- 1) гипертриглицеридемии;
  - 2) сердечно-сосудистых заболеваний;
  - 3) дисфункции эндотелия.
- 12 Чтобы составить генную сеть заболевания, принципиально следует знать:
- 1) этиологию и патогенез заболевания;
  - 2) гены генной сети всех мультифакториальных заболеваний;
  - 3) методику проведения ПЦР.
- 13 Все перечисленные препараты обладают способностью стимулировать активность эндотелиальной NO-синтазы, кроме:
- 1) фолиевой кислоты;
  - 2) небиволола;
  - 3) амлодипина;
  - 4) моночинкве.
- 14 Укажите группы препаратов, обладающие способностью стимулировать эндогенный физиологический синтез оксида азота в эндотелии:
- 1) изосорбид-5-мононитраты;
  - 2) изосорбид динитраты;
  - 3) дигидропиридины III поколения.

- 15 Объектом изучения клинической генетики является:
- 1) больной человек;
  - 2) больной и его больные родственники;
  - 3) больной и все члены его семьи, в том числе здоровые.
- 16 Выберите правильное определение понятия «геном» человека:
- 1) совокупность ядерной ДНК;
  - 2) хромосомный набор организма;
  - 3) совокупность ядерной и цитоплазматической ДНК или совокупность всех генов, присущих человеку.
- 17 При каком типе наследования риск повторения рождения ребенка с моногенным заболеванием составляет 25%:
- 1) доминантный;
  - 2) доминантный, сцепленный с X-хромосомой;
  - 3) аутосомно-рецессивный.
- 18 Назовите заболевание, относящееся к наследственным с менделирующим типом наследования:
- 1) корь;
  - 2) гемофилия;
  - 3) рахит.
- 19 Каким методом медицинской генетики должен владеть детский врач:
- 1) молекулярно-генетический;
  - 2) популяционный;
  - 3) генеалогический.
- 20 Арахнодактилия – это:
- 1) укорочение;
  - 2) изменение формы пальцев;
  - 3) увеличение длины пальцев.
- 21 К какому типу наследования относится болезнь Марфана:
- 1) доминантный;
  - 2) рецессивный, сцепленный с полом;
  - 3) митохондриальный (цитоплазматический).
- 22 Укажите вероятность рождения больного ребенка женщиной, имеющей больных гемофилией сына и брата:
- 1) 50%;
  - 2) 25%;
  - 3) 100%.
- 23 В каком браке возможно рождение девочки с гемофилией:
- 1) здоровой женщины с больным гемофилией;
  - 2) носительницы гена гемофилии со здоровым мужчиной;
  - 3) носительницы гена гемофилии с больным гемофилией.
- 24 Пробанд – это:
- 1) больной, обратившийся к врачу;
  - 2) здоровый человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию;
  - 3) индивидуум, с которого начинается сбор родословной.
- 25 Сибсы – это:
- 1) все родственники пробанда;
  - 2) тети пробанда;
  - 3) братья-сестры больного с наследственной патологией.
- 26 Вероятность рождения больного ребенка у супругов, имеющих больного мальчика с фенилкетонурией:
- 1) 25%;
  - 2) 50%;

- 3) 100%.
- 27 Назовите заболевание с менделирующим типом наследования:
- 1) гипертоническая болезнь;
  - 2) болезнь Шлягтера;
  - 3) гепатолентикулярная дегенерация (болезнь Вильсона).
- 28 Укажите заболевание, относящееся к мультифакториальным:
- 1) бронхиальная астма;
  - 2) муковисцидоз;
  - 3) дефицит альфа-1-антитрипсина.
- 29 К болезням с мультифакториально обусловленной предрасположенностью относится:
- 1) галактоземия;
  - 2) детский церебральный паралич;
  - 3) синдром Ретта.
- 30 Какие заболевания подлежат неонатальному скринингу:
- 1) болезнь Марфана, Гиршпрунга, Альпорта;
  - 2) муковисцидоз, фенилкетонурия, адреногенитальный синдром,
  - 3) рахит, гломерулонефрит, лейкоз.
- 31 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)  $0\%$ .
- 32 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.
- 33 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)  $33\%$ .
- 34 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)  $49,XXXXX$ .
- 35 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.
- 36 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.
- 37 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.
- 38 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.
- 39 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.
- 40 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.
- 41 Вирусом, причастным к развитию назофарингеальной карциномы и лимфомы Беркитта, является:
- 1) вирус Эпштейна-Барр;
  - 2) вирус папилломы человека;
  - 3) HTLV-II.
- 42 Главным признаком опухолевого роста является:
- 1) блок дифференцировки;
  - 2) нарушенный гликолиз;
  - 3) автономность.
- 43 Онкогеном называется ген, который:
- 1) в норме оказывает активирующее влияние на процессы пролиферации или препятствует клеточной гибели;
  - 2) инактивируется в опухолях;
  - 3) способствует клеточной гибели.
- 44 Первым клонированным антионкогеном является:
- 1) H-RAS;
  - 2) RB1;

- 3) р53.
- 45 У девочки с клинической картиной синдрома Шерешевского-Тернера в ядрах клеток буккального эпителия выявлены крупные тельца Х-хроматина. Какой кариотип у нее можно предположить?
- 1) 46,XX;
  - 2) 46,X,del(X)(p21);
  - 3) 45,X;
  - 4) 45,X/46,XX;
  - 5) 46,X,i(X)(q10).
- 46 Кариотип женщины 45,XX,der(14;21). Какой кариотип можно ожидать у ее ребенка:
- 1) 45,XX,der(14;21);
  - 2) 47,XX,+21;
  - 3) 46,XY;
  - 4) 47,XX,+14;
  - 5) 46,XX,der(14;21),+21.
- 47 У ребенка кариотип 48,XXXXY. Каков механизм возникновения такой аномалии:
- 1) простое нерасхождение хромосом в мейозе;
  - 2) двойное нерасхождение хромосом в мейозе;
  - 3) последовательное нерасхождение хромосом в мейозе;
  - 4) нерасхождение хромосом во время дробления зиготы.
- 48 Какие заболевания подлежат неонатальному скринингу:
- 1) болезнь Марфана, Гиршпрунга, Альпорта;
  - 2) муковисцидоз, фенилкетонурия, адреногенитальный синдром;
  - 3) рахит, гломерулонефрит, лейкоз.
- 49 Для проявления трансформирующего эффекта антионкогенов необходима:
- 1) гиперэкспрессия антионкогена;
  - 2) инактивация двух гомологичных аллелей гена-супрессора;
  - 3) соматическая мутация одного из гомологичных аллелей гена-супрессора.
- 50 Для развития колоректального рака требуется:
- 1) 3 мутационных шага;
  - 2) 2 мутационных шага;
  - 3) 6 мутационных шагов.
- 51 К доминантным онкогенам относятся:
- 1) гены транскрипционных факторов;
  - 2) гены системы репарации ДНК;
  - 3) гены белков-участников апоптоза.
- 52 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:
- 1) делеция;
  - 2) нонсенс;
  - 3) сдвиг рамки считывания.
- 53 Для работы ДНК-полимеразы необходимо наличие:
- 1) односторонней матричной ДНК;
  - 2) иницирующего кодона;
  - 3) двунитевого участка на 3'-конце молекулы;
  - 4) 4-х типов дезокситрифосфатов;
  - 5) Трнк.
- 54 Открытие гена означает:
- 1) определение его локализации на цитогенетической карте;



- 2) определение его локализации на карте микросателлитных индексных маркеров;
  - 3) клонирование и секвенирование полноразмерной кДНК;
  - 4) клонирование геномных ДНК, перекрывающих область локализации гена;
  - 5) секвенирование полной нуклеотидной последовательности гена.
- 55 Прямая молекулярная диагностика мутаций в гене возможна:
- 1) для любых моногенных заболеваний;
  - 2) для генов с известной цитогенетической локализацией;
  - 3) для клонированных генов;
  - 4) для генов с известной нуклеотидной последовательностью.
- 56 ПЦР представляет собой:
- 1) искусственную амплификацию гена;
  - 2) искусственный некомплементарный синтез ДНК;
  - 3) амплификацию *in vivo* специфического фрагмента ДНК;
  - 4) избирательный комплементарный синтез *in vitro* небольшого фрагмента ДНК;
  - 5) комплементарный синтез транскрибируемых ДНК.
- 57 Муковисцидоз обусловлен мутацией в гене:
- 1) фибриллина;
  - 2) муковисцидозного трансмембранного регулятора проводимости;
  - 3) дистрофина.
- 58 Биохимические критерии муковисцидоза:
- 1) повышенная экскреция мукополисахаридов с мочой;
  - 2) повышенная концентрация ионов натрия и хлора в потовой жидкости;
  - 3) повышенная концентрация мочевой кислоты в крови.
- 59 Клинические критерии муковисцидоза:
- 1) врожденный порок сердца;
  - 2) рецидивирующие хронические пневмонии, нарушение функции поджелудочной железы;
  - 3) микроцефалия, умственная отсталость.
- 60 Биохимические критерии классической фенилкетонурии:
- 1) повышение уровня мочевой кислоты в крови;
  - 2) гиперфенилаланемия;
  - 3) гипогликемия.
- 61 Фенилкетонурия обусловлена мутацией в гене:
- 1) фруктокиназы;
  - 2) фенилаланингидроксилазы;
  - 3) тирозиназы.
- 62 Клинические критерии классической фенилкетонурии:
- 1) рецидивирующие хронические пневмонии;
  - 2) задержка роста, множественный дизостоз;
  - 3) микроцефалия, гипопигментация волос и кожи, отставание в психомоторном развитии.
- 63 Диетотерапия при лечении классической фенилкетонурии это:
- 1) исключение из рациона фруктозы;
  - 2) исключение из рациона фенилаланина;
  - 3) ограничение жиров в рационе.
- 64 Биохимические критерии семейной гиперхолестеринемии:
- 1) гипогликемия;
  - 2) повышение уровня холестерина в крови;
  - 3) гиперфенилаланемия.
- 65 Адрено-генитальный синдром обусловлен мутацией в гене:
- 1) фибриллина;
  - 2) фенилаланингидроксилазы;

- 3) 21-гидроксилазы.
- 66 Биохимические критерии адрено-генитального синдрома:
- 1) дефицит галактокиназы;
  - 2) дефицит 21-гидроксилазы;
  - 3) накопление мочевой кислоты в крови.
- 67 Массовый биохимический скрининг используют в ранней диагностике:
- 1) мукополисахаридозов;
  - 2) фенилкетонурии;
  - 3) галактоземии
- 68 Можно ли, зная последовательность аминокислот в кодируемом белке однозначно написать последовательность нуклеотидов в:
- 1) гене;
  - 2) экзонах;
  - 3) кДНК;
  - 4) преРНК;
  - 5) мРНК.
- 69 Сплайсинг-это:
- 1) процесс вырезания интронов из молекулы ДНК;
  - 2) трансляция областей мРНК, комплементарных экзонам;
  - 3) избирательный синтез РНК-транскрипта, комплементарного кодирующей области гена;
  - 4) процесс вырезания последовательностей, комплементарных интронам из молекулы преРНК;
  - 5) избирательная транскрипция экзонов.
- 70 Сдвиг рамки считывания возникает при:
- 1) миссенс мутациях;
  - 2) нонсенс мутациях;
  - 3) внутригенных делециях, не кратных трем нуклеотидам;
  - 4) внутригенных делециях, кратных трем нуклеотидам.
  - 5) экспансии 3-нуклеотидных повторов.
- 71 Фенотипический эффект миссенс мутации зависит от:
- 1) внутригенной локализации;
  - 2) изменения заряда аминокислоты;
  - 3) функции домена, включающего аминокислотную замену;
  - 4) размера кодируемого белка;
  - 5) скорости транскрипции.
- 72 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.

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

Кафедра общей и молекулярной генетики

## ПЕРЕЧЕНЬ МЕТОДИЧЕСКИХ УКАЗАНИЙ ПРЕПОДАВАТЕЛЯМ ДЛЯ РАЗЛИЧНЫХ ФОРМ УЧЕБНЫХ ЗАНЯТИЙ

|                   |                                                           |
|-------------------|-----------------------------------------------------------|
| По дисциплине     | «Медицинская генетика»<br>(наименование дисциплины)       |
| Для специальности | Педиатрия, 31.05.02<br>(наименование и код специальности) |

### САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА СТУДЕНТОВ

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

В качестве внеаудиторной работы студентов помимо выполнения домашних заданий рекомендуется подготовка к предстоящим практическим занятиям по теории, с использованием методических пособий, специально разработанных для этих целей на кафедре.

Задания для самостоятельной работы

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

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, другие виды самостоятельной и аудиторной работы.

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

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

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

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

Время, отведенное для промежуточной аттестации, указывается в графиках учебного процесса как «Сессия» и относится ко времени самостоятельной работы обучающихся. Промежуточная аттестация по дисциплинам, для которых не предусмотрены аттестационные испытания, может совпадать с расписанием учебного семестра.

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

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

- 1) контрольные вопросы;
- 2) задания в тестовой форме;
- 3) ситуационные задачи;

- 4) контрольные задания;  
5) практические задания.

Виды контроля и аттестации, формы оценочных средств

| № п/п | Виды контроля <sup>1</sup> | Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)                                                                            | Оценочные средства                    |                           |                              |
|-------|----------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------|---------------------------|------------------------------|
|       |                            |                                                                                                                             | Форма                                 | Кол-во вопросов в задании | Кол-во независимых вариантов |
| 1.    | входной                    | Молекулярная генетика, введение. Моногенные заболевания. Биохимическая генетика.                                            | Тестовые задания                      | 3                         | 7                            |
| 2.    | текущий                    | Введение в клиническую генетику. Врожденные и наследственные заболевания. Цитогенетика. Хромосомные болезни.                | Тестовые задания                      | 3                         | 7                            |
| 3.    | текущий                    | Болезни с наследственной предрасположенностью. Молекулярно-генетические механизмы развития мультифакториальных заболеваний. | Тестовые задания                      | 3                         | 7                            |
| 4.    | текущий                    | ДНК-диагностика. Введение в молекулярную онкологию. Основы канцерогенеза.                                                   | Тестовые задания                      | 3                         | 7                            |
| 5.    | промежуточный              | Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика.                                                             | Тестовые задания, ситуационные задачи | 5                         | 6                            |

Примеры оценочных средств<sup>2</sup>

|                            |                                                                                                                                                                                                                                                          |
|----------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| для входного контроля (ВК) | Выберите правильное определение понятия «геном» человека:<br>А) совокупность ядерной ДНК;<br>Б) хромосомный набор организма;<br>В) совокупность ядерной и цитоплазматической ДНК или совокупность всех генов, присущих человеку.                         |
|                            | В нуклеиновых кислотах азотистое основание соединяется с сахаром:<br>А) гликозидной связью;<br>Б) фосфоэфирной связью;<br>В) водородной связью;<br>Г) неспецифической связью.                                                                            |
|                            | Произошла мутация в кодирующей последовательности<br>5'-TTG GGA ACC CTA CTG CTT CGA-3'<br>мутантная последовательность имеет вид<br>5'- TTG GGA ACC CTA CTG CTT TGA -3'<br>Определите характер мутации:<br>А) нонсенс;<br>Б) миссенс;<br>В) нейтральная. |

<sup>1</sup> Входной контроль (ВК), текущий контроль (ТК), промежуточный контроль (ПК)

<sup>2</sup> Указывается не менее 3-х заданий по всем видам контроля для каждого семестра

|                                  |                                                                                                                                                                                                                   |
|----------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| для текущего контроля (ТК)       | К болезням с мультифакториально обусловленной предрасположенностью относится:<br>А) галактоземия;<br>Б) детский церебральный паралич;<br>В) синдром Ретта.                                                        |
|                                  | Кариотип женщины 45,XX,der(14;21). Какой кариотип можно ожидать у ее ребенка:<br>А) 45,XX,der(14;21)<br>Б) 47,XX,+21<br>В) 46,XY<br>Г) 47,XX,+14<br>Д) 46,XX,der(14;21),+21                                       |
|                                  | Онкогеном называется ген, который:<br>А) в норме оказывает активирующее влияние на процессы пролиферации или препятствует клеточной гибели;<br>Б) инактивируется в опухолях;<br>В) способствует клеточной гибели. |
| для промежуточного контроля (ПК) | Укажите гены генной сети (кардиоваскулярного риска) ренин-ангиотензинового каскада:<br>А) ACE<br>Б) AGT<br>В) MTHFR<br>Г) eNOS                                                                                    |
|                                  | Массовый биохимический скрининг используют в ранней диагностике:<br>А) мукополисахаридозов;<br>Б) фенилкетонурии;<br>В) галактоземии.                                                                             |

#### 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 «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

|                                                      |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |     |
|------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----|
| 1. Тема №1:                                          | Основные положения современной генетики человека                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |     |
| 2. Дисциплина:                                       | Медицинская генетика                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |     |
| 3. Специальность:                                    | Педиатрия, 31.05.02                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |     |
| 4. Продолжительность лекций (в академических часах): |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | 4   |
| 5. Учебная цель:                                     | Ознакомить с основными положениями медицинской генетики и областями их использования в клинической практике, наследственными и многофакторными заболеваниями, типами наследования.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |     |
| 6. Объем повторной информации (в минутах):           |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | 20  |
| Объем новой информации (в минутах):                  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | 160 |
| 7. План лекции, последовательность ее изложения:     | <ol style="list-style-type: none"> <li>Предмет и методы генетики человека, медицинской и клинической генетики. Законы Менделя. Хромосомная теория наследственности. Клинико-генеалогический метод анализа. Цитогенетическая, биохимическая и популяционная генетика.</li> <li>Введение в молекулярную генетику. ДНК как вещество наследственности. Структура, организация и функции ДНК. Центральная догма молекулярной генетики.</li> <li>Определение гена и аллеля. Основные информационные процессы - транскрипция, сплайсинг, трансляция, репликация и репарация ДНК. Генетический код. Экспрессия генов.</li> <li>Наследственные болезни и типы наследования. Особенности аутосомно-доминантного типа наследования. Клинические примеры. Синдром Марфана.</li> <li>Особенности аутосомно-рецессивного типа наследования. Клинические примеры. Муковисцидоз.</li> <li>Сцепленные с полом заболевания. Клинические примеры. Миодистрофия Дюшенна/Беккера. Нетрадиционные типы наследования. Геномный импринтинг. Синдромы Прадера-Вилли и Ангельмана. Особенности митохондриального наследования. Митохондриальные энцефаломиопатии.</li> </ol> |     |
| 8. Иллюстрационные материалы:                        | см. презентацию.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |     |
| 9. Литература:                                       | см. карту обеспеченности учебно-методической литературой                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |     |
| 1. Тема №2:                                          | Структура и эволюция генома и эпигенома человека                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |     |
| 2. Дисциплина:                                       | Медицинская генетика                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |     |
| 3. Специальность:                                    | Педиатрия, 31.05.02                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |     |
| 4. Продолжительность лекций (в академических часах): |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | 4   |
| 5. Учебная цель:                                     | Ознакомить с понятиями геном и эпигеном человека, структурой, функцией и эволюционным значением основных элементов генома, таких как сателлитные, инвертированные и диспергированные повторы, уникальные некодирующие последовательности, гены и псевдогены, облигатные, факультативные и мобильные элементы, а также эпигенетических модификаций ДНК, таких как метилирование, модификация гистонов, РНК-интерференция.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |     |
| 6. Объем повторной информации (в минутах):           |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | 20  |
| Объем новой информации (в минутах):                  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | 160 |
| 7. План лекции, последовательность ее изложения:     | <ol style="list-style-type: none"> <li>Определение генома. Кодированные и некодирующие последовательности ДНК. Структура и функции сателлитных ДНК. Примеры использования микросателлитных ДНК в клиниче-</li> </ol>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |     |

|                                                                                                                                                                                                                                                                                    |                         |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------|
| ской практике. Структура и функции инвертированных и диспергированных повторов.                                                                                                                                                                                                    |                         |
| 2 Структура генов и псевдогенов, их распределение по геному. Мобильные элементы генома. Роль псевдогенов и мобильных элементов в эволюции. Структура и функции Alu-повтора.                                                                                                        |                         |
| 3 Избыточность генома. Облигатные и факультативные элементы генома. Мутации и вариации. Эгоистические ДНК.                                                                                                                                                                         |                         |
| 4 Компактность упаковки информации в кодирующих областях генома. Понятие «ген в гене» на примере гена гемофилии А. Альтернативная транскрипция и альтернативный сплайсинг на примере гена миодистрофии Дюшенна.                                                                    |                         |
| 5 Структура митохондриального генома. Парадоксы генома человека.                                                                                                                                                                                                                   |                         |
| 6 Эпигенетические модификации генома. Метилирование ДНК, модификация гистонов, РНК-интерференция. Эпигеном человека и его особенности.                                                                                                                                             |                         |
| 8. <i>Иллюстрационные материалы:</i> см. презентацию.                                                                                                                                                                                                                              |                         |
| 9. <i>Литература:</i> см. карту обеспеченности учебно-методической литературой                                                                                                                                                                                                     |                         |
| 1. <i>Тема №3:</i>                                                                                                                                                                                                                                                                 | Моногенные болезни      |
| 2. <i>Дисциплина:</i>                                                                                                                                                                                                                                                              | Медицинская генетика    |
| 3. <i>Специальность:</i>                                                                                                                                                                                                                                                           | Педиатрия, 31.05.02     |
| 4. <i>Продолжительность лекций (в академических часах):</i>                                                                                                                                                                                                                        | 4                       |
| 5. <i>Учебная цель:</i> Ознакомить с молекулярными основами патогенеза наиболее распространенных моногенных заболеваний (наследственных дисплазий соединительной ткани, наследственных болезней обмена, муковисцидоза, спинальной мышечной атрофии, миодистрофии Дюшенна/Беккера). |                         |
| 6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>                                                                                                                                                                                                                                  | 20                      |
| <i>Объем новой информации (в минутах):</i>                                                                                                                                                                                                                                         | 160                     |
| 7. <i>План лекции, последовательность ее изложения:</i>                                                                                                                                                                                                                            |                         |
| 1 Наследственные дисплазии соединительной ткани как пример аутосомно-доминантного наследования. Коллагены и коллагеновые гены. Несовершенный остеогенез. Клинический полиморфизм хондродисплазий, обусловленных мутациями в гене мажорного хрящевого коллагена II типа.            |                         |
| 2 Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность синдрома Элерса-Данло. Дистрофический и атрофический буллезный эпидермолиз, обусловленный мутациями в генах коллагенов VII и XVII типов.                                                                                   |                         |
| 3 Клинический полиморфизм синдрома Марфана. Наследственные фибриллинопатии. Нейрофиброматоз.                                                                                                                                                                                       |                         |
| 4 Наследственные болезни обмена как пример аутосомно-рецессивного наследования. Фенилкетонурия, неонатальный скрининг, лечение. Молекулярная диагностика мутаций в гене PAH.                                                                                                       |                         |
| 5 Муковисцидоз Структура гена муковисцидоза. Молекулярный патогенез муковисцидоза. Мутации в гене CFTR и их связь с клиническими проявлениями заболевания.                                                                                                                         |                         |
| 6 Проксимальная спинальная мышечная атрофия. Молекулярные основы этиологии заболевания. Мутации в генах SMN1 и SMN2. Подходы к лечению спинальной мышечной атрофии.                                                                                                                |                         |
| 7 Миодистрофия Дюшенна/Беккера как пример X-сцепленного рецессивного наследования. Структура дистрофина. Диагностика делеций в гене DMD.                                                                                                                                           |                         |
| 8. <i>Иллюстрационные материалы:</i> см. презентацию.                                                                                                                                                                                                                              |                         |
| 9. <i>Литература:</i> см. карту обеспеченности учебно-методической литературой                                                                                                                                                                                                     |                         |
| 1. <i>Тема №4:</i>                                                                                                                                                                                                                                                                 | Генетика и канцерогенез |
| 2. <i>Дисциплина:</i>                                                                                                                                                                                                                                                              | Медицинская генетика    |
| 3. <i>Специальность:</i>                                                                                                                                                                                                                                                           | Педиатрия, 31.05.02     |
| 4. <i>Продолжительность лекций (в академических часах):</i>                                                                                                                                                                                                                        | 4                       |
| 5. <i>Учебная цель:</i> Ознакомить студентов с современными воззрениями на этиологию и патогенез онкологических заболеваний.                                                                                                                                                       |                         |
| 6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>                                                                                                                                                                                                                                  | 20                      |



|                                                                                                                                                                                                                                                                    |                                    |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------|
| Объем новой информации (в минутах):                                                                                                                                                                                                                                | 160                                |
| 7. План лекции, последовательность ее изложения:                                                                                                                                                                                                                   |                                    |
| 1 Эволюция представлений о возникновении рака.                                                                                                                                                                                                                     |                                    |
| 2 Современная теория канцерогенеза.                                                                                                                                                                                                                                |                                    |
| 3 Свойства опухолевых клеток, отличающие их от нормальных.                                                                                                                                                                                                         |                                    |
| 4 Вирусный канцерогенез у человека.                                                                                                                                                                                                                                |                                    |
| 5 Наследственные опухолевые синдромы.                                                                                                                                                                                                                              |                                    |
| 6 Опухоли детского возраста.                                                                                                                                                                                                                                       |                                    |
| 7 Новые подходы к лечению злокачественных опухолей.                                                                                                                                                                                                                |                                    |
| 8. Иллюстрационные материалы: см. презентацию.                                                                                                                                                                                                                     |                                    |
| 9. Литература: см. карту обеспеченности учебно-методической литературой                                                                                                                                                                                            |                                    |
| 1. Тема №5:                                                                                                                                                                                                                                                        | Лечение наследственных заболеваний |
| 2. Дисциплина:                                                                                                                                                                                                                                                     | Медицинская генетика               |
| 3. Специальность:                                                                                                                                                                                                                                                  | Педиатрия, 31.05.02                |
| 4. Продолжительность лекций (в академических часах):                                                                                                                                                                                                               | 4                                  |
| 5. Учебная цель: Ознакомить студентов с современным состоянием проблемы лечения генетических заболеваний.                                                                                                                                                          |                                    |
| 6. Объем повторной информации (в минутах):                                                                                                                                                                                                                         | 20                                 |
| Объем новой информации (в минутах):                                                                                                                                                                                                                                | 160                                |
| 7. План лекции, последовательность ее изложения:                                                                                                                                                                                                                   |                                    |
| 1 Врожденные, наследственные и семейные заболевания: проблема терминологии.                                                                                                                                                                                        |                                    |
| 2 Симптоматическое лечение наследственных болезней.                                                                                                                                                                                                                |                                    |
| 3 Патогенетическое лечение.                                                                                                                                                                                                                                        |                                    |
| 4 Этиотропное лечение (генотерапия).                                                                                                                                                                                                                               |                                    |
| 5 Редкие (орфанные) заболевания: экономические и этические аспекты.                                                                                                                                                                                                |                                    |
| 8. Иллюстрационные материалы: см. презентацию.                                                                                                                                                                                                                     |                                    |
| 9. Литература: см. карту обеспеченности учебно-методической литературой                                                                                                                                                                                            |                                    |
| 1. Тема №6:                                                                                                                                                                                                                                                        | Пренатальная диагностика           |
| 2. Дисциплина:                                                                                                                                                                                                                                                     | Медицинская генетика               |
| 3. Специальность:                                                                                                                                                                                                                                                  | Педиатрия, 31.05.02                |
| 4. Продолжительность лекций (в академических часах):                                                                                                                                                                                                               | 4                                  |
| 5. Учебная цель: Ознакомить студентов с принципами профилактики врожденной и наследственной патологии, дать представление об основных методах пренатальной диагностики моногенных и хромосомных болезней.                                                          |                                    |
| 6. Объем повторной информации (в минутах):                                                                                                                                                                                                                         | 20                                 |
| Объем новой информации (в минутах):                                                                                                                                                                                                                                | 160                                |
| 7. План лекции, последовательность ее изложения:                                                                                                                                                                                                                   |                                    |
| 1. Введение. Определение генетического груза в популяции. Классификация наследственных болезней человека. Виды профилактики наследственной патологии.                                                                                                              |                                    |
| 2. Периконцепционная профилактика врожденной и наследственной патологии.                                                                                                                                                                                           |                                    |
| 3. Пренатальная диагностика как совокупность методов оценки состояния плода.                                                                                                                                                                                       |                                    |
| 4. Пренатальные скринирующие программы (цитогенетический, биохимический, иммунологический, ультразвуковой скрининги, скрининг на моногенные болезни).                                                                                                              |                                    |
| 5. Инвазивная пренатальная диагностика (методы получения плодного биологического материала и методы лабораторной диагностики). Показания для инвазивной пренатальной диагностики. Алгоритмы проведения пренатальной диагностики хромосомных и моногенных болезней. |                                    |
| 6. Предимплантационная генетическая диагностика.                                                                                                                                                                                                                   |                                    |
| 7. Перспективные направления в развитии методов пренатальной диагностики наследственных болезней.                                                                                                                                                                  |                                    |
| 8. Иллюстрационные материалы: см. презентацию.                                                                                                                                                                                                                     |                                    |
| 9. Литература: см. карту обеспеченности учебно-методической литературой                                                                                                                                                                                            |                                    |

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

Кафедра общей и молекулярной генетики

## ПЕРЕЧЕНЬ МЕТОДИЧЕСКИХ УКАЗАНИЙ ОБУЧАЮЩИМСЯ ДЛЯ РАЗЛИЧНЫХ ФОРМ УЧЕБНЫХ ЗАНЯТИЙ

|                   |                                                           |
|-------------------|-----------------------------------------------------------|
| По дисциплине     | «Медицинская генетика»<br>(наименование дисциплины)       |
| Для специальности | Педиатрия, 31.05.02<br>(наименование и код специальности) |

### 6.1. Методические указания к практическим занятиям

См. методические разработки к практическим занятиям.

### 6.2. Формы и методика базисного, текущего и итогового контроля.

Базисный контроль выполняется по разделам программы дисциплины «Медицинская генетика» для высших учебных заведений на первом практическом занятии путем проведения собеседования. На основании полученных результатов определяются базовые знания обучающихся.

Текущий контроль осуществляется в виде тестового контроля: (5 вопросов в течение 10 минут).

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.

Допуск к итоговому контролю (зачету) осуществляется при отсутствии неудовлетворительных оценок в ходе текущего контроля. К зачету допускаются обучающиеся, выполнившие полностью учебную программу.

Зачет состоит из 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».

Контроль самостоятельной работы студентов включает также обсуждение презентаций студентов по темам реферативных сообщений:

*Тематика рефератов для самостоятельной работы студентов:*

1. Строение нуклеиновых кислот. Основные информационные процессы – транскрипция, сплайсинг, трансляция. Генетический код.
2. Геномика, цели, подходы, основные достижения и их значение для развития молекулярной медицины. Структура генома человека. Число генов. Процент сходства по нук-

- леотидным последовательностям ДНК. Соотношение между кодирующими и некодирующими последовательностями. Изменчивость генома.
- 3 Полимеразная цепная реакция. Цели использования. Необходимые реактивы. Принципы, последовательные этапы метода. Технические условия проведения реакции и ее достоинства. Организация ПЦР-лаборатории.
  - 4 Метилирование: биологическое значение и методы анализа.
  - 5 Сравнение ДНК разных видов организмов в аспекте молекулярной эволюции.
  - 6 Роль некодирующих последовательностей ДНК в эволюции.
  - 7 Генетическая предрасположенность к курению.
  - 8 Генетическая предрасположенность к алкоголизму.
  - 9 Генетическая предрасположенность к наркомании и азартным играм.
  - 10 Высокопроизводительные аналитические подходы в современной биологии и применение методов молекулярной диагностики в онкологии.
  - 11 Определение устойчивости микроорганизмов к антибактериальным препаратам.
  - 12 Ограничения и преимущества полимеразной цепной реакции.
  - 13 Молекулярно-генетические методы в онкологии.
  - 14 Дифференциация в разнообразии и частотах менделирующих заболеваний между отдельными популяциями и этническими группами.
  - 15 Преимущество гетерозигот: определение, примеры.

#### Методические указания к практическим занятиям

| № п/п | Разделы и темы дисциплины                                          | Литература для проработки                                                                                                                                                                                                                               |
|-------|--------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1     | Раздел №1 Тема «Молекулярная генетика, введение»                   | 1. Генетика в практике врача / Под ред. В.Н. Горбуновой, О.П. Романенко. – СПб: ООО «Издательство ФОЛИАНТ», 2013. – 456 с.: ил.<br>2. Лекции<br>3. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с. : ил.     |
| 2     | Раздел №1, тема «Основы медицинской генетики»                      | 1. Генетика в практике врача / Под ред. В.Н. Горбуновой, О.П. Романенко.–СПб: ООО «Издательство ФОЛИАНТ», 2013. – 456 с.: ил.<br>2. Лекции<br>3. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с. : ил.       |
| 3     | Раздел №1, тема «Биохимическая генетика. Моногенные болезни»       | 1. Генетика в практике врача / Под ред. В.Н. Горбуновой, О.П. Романенко. – СПб: ООО «Издательство ФОЛИАНТ», 2013. – 456 с.: ил.<br>2. Лекции<br>3. Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. Клиническая генетика. М.: ГЭОТАР-МЕД, 2011. – 592 с.: ил. |
| 4     | Раздел №2, тема «Цитогенетика. Хромосомные болезни»                | 1. Генетика в практике врача / Под ред. В.Н. Горбуновой, О.П. Романенко. – СПб: ООО «Издательство ФОЛИАНТ», 2013. – 456 с.: ил.<br>2. Лекции                                                                                                            |
| 5     | Раздел №2, тема «Клиническая генетика. Врожденные пороки развития» | 1. Генетика в практике врача / Под ред. В.Н. Горбуновой, О.П. Романенко. – СПб: ООО «Издательство ФОЛИАНТ», 2013. – 456 с.: ил.<br>2. Лекции<br>3. Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. Клиническая генетика. М.: ГЭОТАР-МЕД, 2013. – 592 с.: ил. |

|   |                                                                                  |                                                                                                                                                                                                                                            |
|---|----------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 6 | Раздел №3, тема «Мультифакториальные заболевания»                                | 1. Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. Клиническая генетика. М.: ГЭОТАР-МЕД, 2013. – 592 с.: ил.<br>2. Генетика в практике врача / Под ред. В.Н. Горбуновой, О.П. Романенко. – СПб: ООО «Издательство ФОЛИАНТ», 2013. – 456 с.: ил. |
| 7 | Раздел №4, тема «ДНК-диагностика. Введение в молекулярную онкологию»             | 1. Генетика в практике врача / Под ред. В.Н. Горбуновой, О.П. Романенко. – СПб: ООО «Издательство ФОЛИАНТ», 2013. – 456 с.: ил.<br>2. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с.: ил.      |
| 8 | Раздел №5, тема «Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика» | 1. Генетика в практике врача / Под ред. В.Н. Горбуновой, О.П. Романенко. – СПб: ООО «Издательство ФОЛИАНТ», 2013. – 456 с.: ил.<br>2. Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. Клиническая генетика. М.: ГЭОТАР-МЕД, 2013. – 592 с.: ил. |
| 9 | Итоговое занятие                                                                 | Список вопросов, выносимых на зачет, представлен на сайте кафедры медицинской генетики <a href="http://kafmedgen.spb.ru/">http://kafmedgen.spb.ru/</a> .                                                                                   |

### МЕТОДИЧЕСКИЕ РАЗРАБОТКИ ПРАКТИЧЕСКИХ ЗАНЯТИЙ

|                                                      |                                                                                                                                                                                                             |  |
|------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|
| 1. Тема №1:                                          | Молекулярная генетика, введение                                                                                                                                                                             |  |
| 2. Дисциплина:                                       | Медицинская генетика                                                                                                                                                                                        |  |
| 3. Специальность:                                    | Педиатрия, 31.05.02                                                                                                                                                                                         |  |
| 4. Продолжительность занятий (в академических часах) | 4                                                                                                                                                                                                           |  |
| 5. Учебные цели:                                     | Ознакомить с основными направлениями современной генетики и историческими аспектами ее развития от законов Менделя, хромосомной и молекулярной теории наследственности до молекулярной идентификации генов. |  |
| 6. Объем повторной информации (в минутах):           | 20                                                                                                                                                                                                          |  |
| Объем новой информации (в минутах):                  | 70                                                                                                                                                                                                          |  |
| Практическая подготовка (в минутах)                  | 90                                                                                                                                                                                                          |  |
| 7. Условия для проведения занятия:                   | Наличие персональных компьютеров, программного обеспечения и методических разработок.                                                                                                                       |  |
| 8. Самостоятельная работа обучающегося:              | Повторение пройденного на практическом занятии материала для лучшего усвоения.                                                                                                                              |  |
| 9. Методы контроля полученных знаний и навыков:      | Контрольный опрос. Дискуссия по результатам выполненной работы.                                                                                                                                             |  |
| 10. Литература:                                      | см. карту обеспеченности учебно-методической литературой                                                                                                                                                    |  |
| 1. Тема №2:                                          | Основы медицинской генетики. Классификация наследственных болезней                                                                                                                                          |  |
| 2. Дисциплина:                                       | Медицинская генетика                                                                                                                                                                                        |  |
| 3. Специальность:                                    | Педиатрия, 31.05.02                                                                                                                                                                                         |  |
| 4. Продолжительность занятий (в академических часах) | 4                                                                                                                                                                                                           |  |
| 5. Учебные цели:                                     | Ознакомить с основными направлениями современной генетики и историческими аспектами ее развития от законов Менделя, хромосомной и молекулярной теории наследственности до молекулярной идентификации генов. |  |
| 6. Объем повторной информации (в минутах):           | 20                                                                                                                                                                                                          |  |
| Объем новой информации (в минутах):                  | 70                                                                                                                                                                                                          |  |
| Практическая подготовка (в минутах)                  | 90                                                                                                                                                                                                          |  |
| 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: см. карту обеспеченности учебно-методической литературой                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |                                                                                                |    |
| 1. <i>Тема №3:</i>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | Биохимическая генетика. Моногенные заболевания.                                                |    |
| 2. <i>Дисциплина:</i>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | Медицинская генетика                                                                           |    |
| 3. <i>Специальность:</i>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | Педиатрия, 31.05.02                                                                            |    |
| 4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах)</i>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |                                                                                                | 4  |
| 5. <i>Учебные цели:</i> Изучение особенностей многофакторных (мультифакториальных, полигенных) заболеваний с позиции клинической генетики. Дать представление о принципах молекулярной диагностики наследственных болезней и методах анализа полиморфизмов и мутаций генов-кандидатов. На примере изучения системы биотрансформации ксенобиотиков сформировать знания об особенностях составления генных сетей метаболических циклов детоксикации, в том числе, лекарственных препаратов. Отработать навык составления генной сети заболевания (синдрома) и анализа генотипа. |                                                                                                |    |
| 6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |                                                                                                | 20 |
| <i>Объем новой информации (в минутах):</i>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |                                                                                                | 70 |
| <i>Практическая подготовка (в минутах)</i>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |                                                                                                | 90 |
| 7. <i>Условия для проведения занятия:</i> Наличие персональных компьютеров, программного обеспечения и методических разработок.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |                                                                                                |    |
| 8. <i>Самостоятельная работа обучающегося:</i> 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: см. карту обеспеченности учебно-методической литературой                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |                                                                                                |    |
| 1. <i>Тема №4:</i>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | Цитогенетика. Хромосомные болезни. Клиническая и цитогенетическая характеристика болезни Дауна |    |
| 2. <i>Дисциплина:</i>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | Медицинская генетика                                                                           |    |
| 3. <i>Специальность:</i>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | Педиатрия, 31.05.02                                                                            |    |
| 4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах)</i>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |                                                                                                | 4  |
| 5. <i>Учебные цели:</i> Изучение особенностей многофакторных (мультифакториальных, полигенных) заболеваний с позиции клинической генетики. Дать представление о принципах молекулярной диагностики наследственных болезней и методах анализа полиморфизмов и мутаций генов-кандидатов. На примере изучения системы биотрансформации ксенобиотиков сформировать знания об особенностях составления генных сетей метаболических циклов детоксикации, в том числе, лекарственных препаратов. Отработать навык составления генной сети заболевания (синдрома) и анализа генотипа. |                                                                                                |    |
| 6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |                                                                                                | 20 |
| <i>Объем новой информации (в минутах):</i>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |                                                                                                | 70 |
| <i>Практическая подготовка (в минутах)</i>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |                                                                                                | 90 |
| 7. <i>Условия для проведения занятия:</i> Наличие персональных компьютеров, программного обеспечения и методических разработок.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |                                                                                                |    |
| 8. <i>Самостоятельная работа обучающегося:</i> 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: см. карту обеспеченности учебно-методической литературой                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |                                                                                                |    |
| 1. <i>Тема №5:</i>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | Клиническая генетика. Врожденные пороки развития. Профилактика и дородовая диагностика         |    |

|                                                      |                                                                                                                                                                                  |    |
|------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----|
| 2. Дисциплина:                                       | Медицинская генетика                                                                                                                                                             |    |
| 3. Специальность:                                    | Педиатрия, 31.05.02                                                                                                                                                              |    |
| 4. Продолжительность занятий (в академических часах) |                                                                                                                                                                                  | 4  |
| 5. Учебные цели:                                     | Дать представление об аномалиях кариотипа как этиологических факторах хромосомных болезней и ознакомить с некоторыми распространенными формами хромосомной патологии у человека. |    |
| 6. Объем повторной информации (в минутах):           |                                                                                                                                                                                  | 20 |
| Объем новой информации (в минутах):                  |                                                                                                                                                                                  | 70 |
| Практическая подготовка (в минутах)                  |                                                                                                                                                                                  | 90 |
| 7. Условия для проведения занятия:                   | Наличие персональных компьютеров, программного обеспечения и методических разработок.                                                                                            |    |
| 8. Самостоятельная работа обучающегося:              | Повторение пройденного на практическом занятии материала для лучшего усвоения.                                                                                                   |    |
| 9. Методы контроля полученных знаний и навыков:      | Контрольный опрос. Дискуссия по результатам выполненной работы.                                                                                                                  |    |
| 10. Литература:                                      | см. карту обеспеченности учебно-методической литературой                                                                                                                         |    |
| 1. Тема №6:                                          | Профилактика и дородовая диагностика                                                                                                                                             |    |
| 2. Дисциплина:                                       | Медицинская генетика                                                                                                                                                             |    |
| 3. Специальность:                                    | Педиатрия, 31.05.02                                                                                                                                                              |    |
| 4. Продолжительность занятий (в академических часах) |                                                                                                                                                                                  | 4  |
| 5. Учебные цели:                                     | Дать представление об аномалиях кариотипа как этиологических факторах хромосомных болезней и ознакомить с некоторыми распространенными формами хромосомной патологии у человека. |    |
| 6. Объем повторной информации (в минутах):           |                                                                                                                                                                                  | 20 |
| Объем новой информации (в минутах):                  |                                                                                                                                                                                  | 70 |
| Практическая подготовка (в минутах)                  |                                                                                                                                                                                  | 90 |
| 7. Условия для проведения занятия:                   | Наличие персональных компьютеров, программного обеспечения и методических разработок.                                                                                            |    |
| 8. Самостоятельная работа обучающегося:              | Повторение пройденного на практическом занятии материала для лучшего усвоения.                                                                                                   |    |
| 9. Методы контроля полученных знаний и навыков:      | Контрольный опрос. Дискуссия по результатам выполненной работы.                                                                                                                  |    |
| 10. Литература:                                      | см. карту обеспеченности учебно-методической литературой                                                                                                                         |    |
| 1. Тема №7:                                          | Молекулярно-генетические механизмы развития мультифакториальных заболеваний                                                                                                      |    |
| 2. Дисциплина:                                       | Медицинская генетика                                                                                                                                                             |    |
| 3. Специальность:                                    | Педиатрия, 31.05.02                                                                                                                                                              |    |
| 4. Продолжительность занятий (в академических часах) |                                                                                                                                                                                  | 4  |
| 5. Учебные цели:                                     | Дать представление об аномалиях кариотипа как этиологических факторах хромосомных болезней и ознакомить с некоторыми распространенными формами хромосомной патологии у человека. |    |
| 6. Объем повторной информации (в минутах):           |                                                                                                                                                                                  | 20 |
| Объем новой информации (в минутах):                  |                                                                                                                                                                                  | 70 |
| Практическая подготовка (в минутах)                  |                                                                                                                                                                                  | 90 |
| 7. Условия для проведения занятия:                   | Наличие персональных компьютеров, программного обеспечения и методических разработок.                                                                                            |    |
| 8. Самостоятельная работа обучающегося:              | Повторение пройденного на практическом занятии материала для лучшего усвоения.                                                                                                   |    |
| 9. Методы контроля полученных знаний и навыков:      | Контрольный опрос. Дискуссия по результатам выполненной работы.                                                                                                                  |    |
| 10. Литература:                                      | см. карту обеспеченности учебно-методической литературой                                                                                                                         |    |

|                                                      |                                                                                                                                                                                  |    |
|------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----|
| 1. Тема №8:                                          | Клиническая интерпретация результатов молекулярно-генетических исследования в практике врача клинициста                                                                          |    |
| 2. Дисциплина:                                       | Медицинская генетика                                                                                                                                                             |    |
| 3. Специальность:                                    | Педиатрия, 31.05.02                                                                                                                                                              |    |
| 4. Продолжительность занятий (в академических часах) |                                                                                                                                                                                  | 4  |
| 5. Учебные цели:                                     | Дать представление об аномалиях кариотипа как этиологических факторах хромосомных болезней и ознакомить с некоторыми распространенными формами хромосомной патологии у человека. |    |
| 6. Объем повторной информации (в минутах):           |                                                                                                                                                                                  | 20 |
| Объем новой информации (в минутах):                  |                                                                                                                                                                                  | 70 |
| Практическая подготовка (в минутах)                  |                                                                                                                                                                                  | 90 |
| 7. Условия для проведения занятия:                   | Наличие персональных компьютеров, программного обеспечения и методических разработок.                                                                                            |    |
| 8. Самостоятельная работа обучающегося:              | Повторение пройденного на практическом занятии материала для лучшего усвоения.                                                                                                   |    |
| 9. Методы контроля полученных знаний и навыков:      | Контрольный опрос. Дискуссия по результатам выполненной работы.                                                                                                                  |    |
| 10. Литература:                                      | см. карту обеспеченности учебно-методической литературой                                                                                                                         |    |
| 1. Тема №9:                                          | ДНК-диагностика                                                                                                                                                                  |    |
| 2. Дисциплина:                                       | Медицинская генетика                                                                                                                                                             |    |
| 3. Специальность:                                    | Педиатрия, 31.05.02                                                                                                                                                              |    |
| 4. Продолжительность занятий (в академических часах) |                                                                                                                                                                                  | 4  |
| 5. Учебные цели:                                     | Ознакомить с основными методами и областями применения молекулярной диагностики, организация ПЦР-лаборатории (учебная экскурсия в лабораторию молекулярной онкологии).           |    |
| 6. Объем повторной информации (в минутах):           |                                                                                                                                                                                  | 20 |
| Объем новой информации (в минутах):                  |                                                                                                                                                                                  | 70 |
| Практическая подготовка (в минутах)                  |                                                                                                                                                                                  | 90 |
| 7. Условия для проведения занятия:                   | Наличие персональных компьютеров, программного обеспечения и методических разработок.                                                                                            |    |
| 8. Самостоятельная работа обучающегося:              | Повторение пройденного на практическом занятии материала для лучшего усвоения.                                                                                                   |    |
| 9. Методы контроля полученных знаний и навыков:      | Контрольный опрос. Дискуссия по результатам выполненной работы.                                                                                                                  |    |
| 10. Литература:                                      | см. карту обеспеченности учебно-методической литературой                                                                                                                         |    |
| 1. Тема №10:                                         | Современная теория канцерогенеза. Наследственные опухолевые синдромы                                                                                                             |    |
| 2. Дисциплина:                                       | Медицинская генетика                                                                                                                                                             |    |
| 3. Специальность:                                    | Педиатрия, 31.05.02                                                                                                                                                              |    |
| 4. Продолжительность занятий (в академических часах) |                                                                                                                                                                                  | 4  |
| 5. Учебные цели:                                     | Ознакомить с основными методами и областями применения молекулярной диагностики.                                                                                                 |    |
| 6. Объем повторной информации (в минутах):           |                                                                                                                                                                                  | 20 |
| Объем новой информации (в минутах):                  |                                                                                                                                                                                  | 70 |
| Практическая подготовка (в минутах)                  |                                                                                                                                                                                  | 90 |
| 7. Условия для проведения занятия:                   | Наличие персональных компьютеров, программного обеспечения и методических разработок.                                                                                            |    |
| 8. Самостоятельная работа обучающегося:              | Повторение пройденного на практическом занятии материала для лучшего усвоения.                                                                                                   |    |
| 9. Методы контроля полученных знаний и навыков:      | Контрольный опрос. Дискуссия по результатам выполненной работы.                                                                                                                  |    |

|                                                                                                                                                                                         |                                                                        |    |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------|----|
| 10. Литература: см. карту обеспеченности учебно-методической литературой                                                                                                                |                                                                        |    |
| 1. Тема №11:                                                                                                                                                                            | Медико-генетическое консультирование                                   |    |
| 2. Дисциплина:                                                                                                                                                                          | Медицинская генетика                                                   |    |
| 3. Специальность:                                                                                                                                                                       | Педиатрия, 31.05.02                                                    |    |
| 4. Продолжительность занятий (в академических часах)                                                                                                                                    |                                                                        | 4  |
| 5. Учебные цели: Ознакомить с основными методами и областями применения молекулярной диагностики, организация ПЦР-лаборатории.                                                          |                                                                        |    |
| 6. Объем повторной информации (в минутах):                                                                                                                                              |                                                                        | 20 |
| Объем новой информации (в минутах):                                                                                                                                                     |                                                                        | 70 |
| Практическая подготовка (в минутах)                                                                                                                                                     |                                                                        | 90 |
| 7. Условия для проведения занятия: Наличие персональных компьютеров, программного обеспечения и методических разработок.                                                                |                                                                        |    |
| 8. Самостоятельная работа обучающегося: Повторение пройденного на практическом занятии материала для лучшего усвоения.                                                                  |                                                                        |    |
| 9. Методы контроля полученных знаний и навыков: Контрольный опрос. Дискуссия по результатам выполненной работы.                                                                         |                                                                        |    |
| 10. Литература: см. карту обеспеченности учебно-методической литературой                                                                                                                |                                                                        |    |
| 1. Тема №12:                                                                                                                                                                            | Пренатальная диагностика. Показания для пренатального кариотипирования |    |
| 2. Дисциплина:                                                                                                                                                                          | Медицинская генетика                                                   |    |
| 3. Специальность:                                                                                                                                                                       | Педиатрия, 31.05.02                                                    |    |
| 4. Продолжительность занятий (в академических часах)                                                                                                                                    |                                                                        | 4  |
| 5. Учебные цели: Ознакомить с основными методами и областями применения молекулярной диагностики, организация ПЦР-лаборатории (учебная экскурсия в лабораторию молекулярной онкологии). |                                                                        |    |
| 6. Объем повторной информации (в минутах):                                                                                                                                              |                                                                        | 20 |
| Объем новой информации (в минутах):                                                                                                                                                     |                                                                        | 70 |
| Практическая подготовка (в минутах)                                                                                                                                                     |                                                                        | 90 |
| 7. Условия для проведения занятия: Наличие персональных компьютеров, программного обеспечения и методических разработок.                                                                |                                                                        |    |
| 8. Самостоятельная работа обучающегося: Повторение пройденного на практическом занятии материала для лучшего усвоения.                                                                  |                                                                        |    |
| 9. Методы контроля полученных знаний и навыков: Контрольный опрос. Дискуссия по результатам выполненной работы.                                                                         |                                                                        |    |
| 10. Литература: см. карту обеспеченности учебно-методической литературой                                                                                                                |                                                                        |    |



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

Кафедра общей и молекулярной генетики

## МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ

|                   |                                                           |
|-------------------|-----------------------------------------------------------|
| По дисциплине     | «Медицинская генетика»<br>(наименование дисциплины)       |
| Для специальности | Педиатрия, 31.05.02<br>(наименование и код специальности) |

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

Учебные аудитории №№ 1, 2, (45,8 м<sup>2</sup>)

Оснащены мебелью:

столы учебные – 24,

стол преподавателя – 2,

стулья – 19,

скамейки – 14,

доска – 2,

проектор - 1

компьютер – 1, с выходом в интернет

Набор методических материалов для занятий (печатных и электронных).

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

Кафедра общей и молекулярной генетики

## ИННОВАЦИИ В ПРЕПОДАВАНИИ

|                   |                                                           |
|-------------------|-----------------------------------------------------------|
| По дисциплине     | «Медицинская генетика»<br>(наименование дисциплины)       |
| Для специальности | Педиатрия, 31.05.02<br>(наименование и код специальности) |

К инновациям в преподавании дисциплины «Медицинская генетика» относится педагогическая технология и методика обучения «Портфолио». «Портфолио» представляет собой комплект документов, представляющий совокупность индивидуальных достижений студента. Создание «портфолио» - творческий процесс, позволяющий учитывать результаты, достигнутые студентом в разнообразных видах деятельности (учебной, творческой, социальной, коммуникативной) за время изучения дисциплины «Медицинская генетика».

Основная цель «портфолио» - помощь обучающемуся в самореализации как личности, как будущему специалисту, владеющему профессиональными знаниями, умениями, навыками и способным творчески решать организационные задачи.

Функциями «портфолио» является: отслеживание процесса учения, поддержка высокой мотивации студентов, формирование и организационное упорядочивание учебных умений и навыков.

Структура «портфолио» должна включать:

1. Конспект лекций.
2. Выполнение практических занятий для самостоятельной работы
3. Решение ситуационных задач
4. Информацию об участии в предметных конференциях
5. Реферат.

Оценка осуществляется по каждому разделу «портфолио».

«Портфолио» позволяет решать важные педагогические задачи:

- поддержать высокую учебную мотивацию обучающегося;
- поощрять их активность и самостоятельность;
- расширять возможности обучения и самообучения;
- формировать умение учиться – ставить цели, планировать и организовывать собственную учебную деятельность;
- использование папки личных достижений обучающегося (портфолио) позволяет в условиях рынка труда обучить студента и самостоятельному решению технических, организационных и управленческих проблем, умение представить себя и результаты своего труда.

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

Кафедра общей и молекулярной генетики

ПЕРЕЧЕНЬ УЧЕБНИКОВ И УЧЕБНЫХ ПОСОБИЙ,  
ИЗДАННЫХ СОТРУДНИКАМИ КАФЕДРЫ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

По дисциплине «Медицинская генетика»  
(наименование дисциплины)

Для  
специальности Педиатрия, 31.05.02  
(наименование и код специальности)

| №<br>п/п | Название<br>(кол-во стр. или<br>печ. лист.)                                                                                          | Автор(ы)                                                         | Год<br>изда-<br>ния | Издательство                  | Гриф органов<br>исполнитель-<br>ной власти | Приме-<br>чание |
|----------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------|---------------------|-------------------------------|--------------------------------------------|-----------------|
| 1        | Генетика человека с основами медицинской генетики. Учебник для студентов учреждений среднего профессионального образования. (240 с.) | Горбунова В.Н.                                                   | 2012                | Издательский центр «Академия» |                                            |                 |
| 2        | Генетика в практике врача. Руководство для врачей. (456 с.)                                                                          | Горбунова В.Н.,<br>Романенко О.П.                                | 2013                | Фолиант                       |                                            |                 |
| 3        | Наследственные опухолевые синдромы. Глава в издании «Наследственные болезни. Национальное руководство». (17 с.)                      | Имянитов Е.Н.                                                    | 2012                | ГЭОТАР-Медиа                  |                                            |                 |
| 4        | Генетические заболевания. Краткий справочник.                                                                                        | Суспицын Е.Н.,<br>Стрекалов Д.Л.,<br>Янус Г.А.,<br>Имянитов Е.Н. | 2015                | Издательский дом МАПО         |                                            |                 |

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

Кафедра общей и молекулярной генетики

## ВОСПИТАТЕЛЬНАЯ РАБОТА

|                   |                                                           |
|-------------------|-----------------------------------------------------------|
| По дисциплине     | «Медицинская генетика»<br>(наименование дисциплины)       |
| Для специальности | Педиатрия, 31.05.02<br>(наименование и код специальности) |

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

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

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

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

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

Наиболее актуальными являются следующие задачи воспитания:

1. Формирование высокой нравственной культуры.
2. Формирование активной гражданской позиции и патриотического сознания, правовой и политической культуры.
3. Формирование личностных качеств, необходимых для эффективной профессиональной деятельности.
4. Привитие умений и навыков управления коллективом в различных формах студенческого самоуправления.
5. Сохранение и приумножение историко-культурных традиций университета, преемственность в воспитании студенческой молодежи.

6. Укрепление и совершенствование физического состояния, стремление к здоровому образу жизни, воспитание нетерпимого отношения к курению, наркотикам, алкоголизму, антиобщественному поведению.

Решить эти задачи возможно, руководствуясь в работе принципами:

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

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

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

Кафедра общей и молекулярной генетики

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

|                   |                                                           |
|-------------------|-----------------------------------------------------------|
| По дисциплине     | «Неврология»<br>(наименование дисциплины)                 |
| Для специальности | Педиатрия, 31.05.02<br>(наименование и код специальности) |

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

В условиях, когда невозможно осуществлять образовательный процесс в традиционной форме и традиционными средствами, существуют альтернативы. Альтернативные формы, методы и средства обучения не могут заменить традиционные и 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, пре-

дусматривающими интерактивность. В настоящее время существуют и другие варианты этого термина: дистантное образование, дистанционное образование. При дистанционном обучении основным является принцип интерактивности во взаимодействии между обучающимися и преподавателем.

Структура дистанционного обучения представлена на рисунке 1:



Рис. 1 Структура дистанционного обучения

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

Основные отличительные черты дистанционного образования от традиционного заключаются в следующем:

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

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

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