

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

УТВЕРЖДЕНО
Учебно-методическим советом
«30» мая 2018 г.,
протокол № 9

Проректор по учебной работе,
председатель учебно-методического совета,
профессор Орел В.И.



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

По дисциплине	«Медицинская генетика» (наименование дисциплины)
Для направления подготовки Факультет	«Сестринское дело», 34.03.01 (наименование и код направления) Лечебное дело (наименование факультета)
Кафедра	Общей и молекулярной медицинской генетики (наименование кафедры)

Объем дисциплины и виды учебной работы

№ п/п	Вид учебной работы	Всего часов	Семестры
			I
1.	Общая трудоемкость	72	72
2.	Контактная работа, в том числе	48	48
2.1.	Лекции	16	16
2.2.	Практические занятия	32	32
2.3.	Контроль самостоятельной работы	-	-
2.4.	Семинары	-	-
3.	Самостоятельная работа	36	36
4.	Вид итогового контроля - зачет	-	зачет

Рабочая программа учебной дисциплины «Медицинская генетика» по направлению подготовки «Сестринское дело», код 34.03.01, составлена на основании ФГОС ВО по направлению подготовки 34.03.01 Сестринское дело (уровень бакалавриата), утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от «22» «сентября» 2017 г. № 971, и учебного плана ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России.

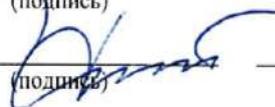
Разработчики рабочей программы:

Профессор, д.б.н.
(должность, ученое звание, степень)


(подпись)

Горбунова В.Н.
(расшифровка)

Доцент, к.м.н.
(должность, ученое звание, степень)


(подпись)

Стрекалов Д.Л.
(расшифровка)

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

« 30 » мая
Заведующий(ая) кафедрой

название кафедры
20 18 г.,

протокол заседания № 7

Общей и молекулярной медицинской генетики
название кафедры

Профессор, д.м.н.
(должность, ученое звание, степень)


(подпись)

Имянитов Е.Н.
(расшифровка)

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

Кафедра общей и молекулярной медицинской генетики

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

По дисциплине	«Медицинская генетика» (наименование дисциплины)
Для направления подготовки	«Сестринское дело», 34.03.01 (наименование и код направления)

ОГЛАВЛЕНИЕ:

1. Раздел «РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ПО ДИСЦИПЛИНЕ»	
1.1. Титульный лист	(1 стр.)
1.2. Рабочая программа	(стр.)
1.3. Листы дополнений и изменений в рабочей программе	(стр.)
2. Раздел «КАРТА ОБЕСПЕЧЕННОСТИ ДИСЦИПЛИНЫ УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЙ ЛИТЕРАТУРОЙ»	
2.1. Карта обеспеченности на 2018/2019 год	(стр.)
3. Раздел «БАНК КОНТРОЛЬНЫХ ЗАДАНИЙ И ВОПРОСОВ»	
3.1. Титульный лист	(стр.)
3.2. Распечатка БЗТ	(стр.)
4. Раздел «ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ, ВЫНОСИМЫХ НА ЗАЧЕТ»	
4.1. Перечень вопросов к зачету.....	(стр.)
5. Раздел «ПЕРЕЧЕНЬ МЕТОДИЧЕСКИХ УКАЗАНИЙ ПРЕПОДАВАТЕЛЯМ ДЛЯ РАЗЛИЧНЫХ ФОРМ УЧЕБНЫХ ЗАНЯТИЙ ПО ДИСЦИПЛИНЕ»	(стр.)
6. Раздел «ПЕРЕЧЕНЬ МЕТОДИЧЕСКИХ УКАЗАНИЙ ОБУЧАЕМЫМ ПО ИЗУЧЕНИЮ (ОСВОЕНИЮ) ДИСЦИПЛИНЫ»	(стр.)
7. Раздел «МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ»	(стр.)
8. Раздел «ИННОВАЦИИ В ПРЕПОДАВАНИИ»	(стр.)
9. Раздел «ПЕРЕЧЕНЬ УЧЕБНИКОВ И УЧЕБНЫХ ПОСОБИЙ, ИЗДАННЫХ СОТРУДНИКАМИ КАФЕДРЫ ПО ДИСЦИПЛИНЕ»	(стр.)
10. ВОСПИТАТЕЛЬНАЯ РАБОТА	(__ стр.)
11. ДИСТАНЦИОННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ ОБУЧЕНИЯ В УСЛОВИЯХ РАСПРО- СТРАНЕНИЯ НОВОЙ КОРОНАВИРУСНОЙ ИНФЕКЦИИ COVID-19.....	(__ стр.)

1. ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Цель: Освоение базовых понятий генетики человека, медицинской и клинической генетики, развитие общемедицинской эрудиции и теоретической базы для дальнейшего изучения практических дисциплин специальности в рамках формирования компетенций

Знания, умения, навыки получаемые в результате освоения дисциплины:

Обучающийся должен знать:

- современное состояние вопроса о геноме человека;
- типы наследования признаков;
- понятия врожденные и наследственные болезни;
- классификацию наследственных болезней;
- основные методы медицинской генетики;
- структуру медико-генетической службы в Российской Федерации;
- как осуществляется биохимический скрининг беременных и новорожденных;
- показания к проведению пренатальной диагностики, методы и сроки ее выполнения;
- современные подходы к лечению и реабилитации больных с наследственными заболеваниями

Обучающийся должен уметь:

- сформулировать определения базовых понятий генетики человека (геном, ген, генотип, фенотип и др.);
- объяснить механизмы развития основных групп наследственных заболеваний

Обучающийся должен владеть:

- навыком поиска специализированной медицинской информации в сети Интернет; навыком работы с базами данных.

2. МЕСТО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ООП

Учебная дисциплина медицинская генетика относится к вариативной части Блока 1 Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по направлению подготовки 34.03.01 – Сестринское дело

Для изучения данной учебной дисциплины необходимы следующие знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами: - общая биология

Знания: клеточное строение, клеточная физиология, клеточное деление, структура генома человека, экспрессия генов, регуляция работы генов, принципы передачи наследственной информации

Умения: решение ситуационных задач по общей генетике.

Навыки: интерпретация родословных, определения типа наследования

3. ТРЕБОВАНИЯ К РЕЗУЛЬТАТАМ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Выпускник направления подготовки 34.03.01 – «Сестринское дело» (уровень бакалавриата) должен обладать следующими компетенциями:

- Способен решать профессиональные задачи с использованием основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов (ОПК-2).

3.2. Изучение данной учебной дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих компетенций:

№ п/п	Индекс компетенции	Содержание компетенции	В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:			
			знать	уметь	владеть	оценочные средства
1	ОПК-2	Способен решать профессиональные задачи с использованием основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов	<p>знать терминологию изучаемой дисциплины на русском и английском языках;</p> <p>знать основные этические проблемы медико-генетического консультирования;</p> <p>основные принципы самоорганизации трудовой и образовательной деятельности;</p> <p>знать основы медицинской биологии и генетики;</p> <p>знать основы дисморфологии, а также семиотики наследственных болезней;</p> <p>иметь представление о молекулярном патогенезе основных групп наследственных болезней</p>	<p>получать информацию из специализированных профессиональных источников на русском и иностранных языках;</p> <p>учитывать этические и деонтологические аспекты в процессе медико-генетического консультирования пациентов;</p> <p>использовать биологические знания, в том числе и генетики, для формирования общих представлений о жизни;</p> <p>применять методы биомедицинской статистики для расчетов заболеваемости и частот носительства патогенных аллелей;</p> <p>уметь провести объективный осмотр пациента с наследственной патологией или врожденными пороками развития, уметь интерпретировать результаты клинических, инструментальных, лабораторных данных с целью дифференциальной диагностики наследственной патологии</p>	<p>навыком подготовки научного сообщения, доклада презентации по темам дисциплины;</p> <p>умением разъяснять специфику этических и деонтологических аспектов генетических заболеваний пациентам и младшему медицинскому персоналу;</p> <p>способностью применения техник публичного выступления (публичной речи, проведении презентаций, дискуссий);</p> <p>пониманием роли наследственного и генетического компонента в формировании мультифакториальных заболеваний;</p> <p>представлением о целях и задачах медико-генетического консультирования;</p> <p>навыком формулировки экспертного заключения в рамках своей профессиональной компетенции на основании объективных, инструментальных и лабораторных данных</p>	<p>тесты, реферат, ситуационные задачи.</p>

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

Вид учебной работы	Всего часов/ зачетных еди- ниц	Семестр	
		1	часов
1	2	3	
Аудиторные занятия (всего), в том числе:	48	48	
Лекции (Л)	16	16	
Практические занятия (ПЗ),	32	32	
Семинары (С)			
Лабораторные работы (ЛР)			
Самостоятельная работа студента (СРС), в том числе:	24	24	
<i>История болезни (ИБ)</i>			
<i>Курсовая работа (КР)</i>			
<i>Реферат (Реф)</i>	6	6	
<i>Расчетно-графические работы (РГР)</i>			
<i>Подготовка к занятиям (ПЗ)</i>	6	6	
<i>Подготовка к текущему контролю (ПТК)</i>	6	6	
<i>Подготовка к промежуточному контролю (ППК)</i>	6	6	
...			
Вид промежуточной аттеста- ции	зачет (З)	зачет (З)	зачет (З)
	экзамен (Э)		
ИТОГО: Общая трудоемкость	час.	72	72
	ЗЕТ	2	2

5. СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

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

п/№	№ компетенции	Наименование раздела учебной дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах (темы разделов)
1	2	3	4
1.	ОПК-2	Основы генетики человека.	В этом разделе рассматриваются законы Менделя, цитологические и молекулярные основы наследственности и изменчивости, способы хранения и передачи наследственной информации, структура ДНК, понятие «геном», структурные и функциональные элементы генома, экспрессия генов и ее регуляция. Обсуждаются причины спонтанного и индуцированного мутагенеза, представлена классификация и номенклатура хромосомных и генных мутаций, их популяционные частоты, характер межгенных и межallelельных взаимодействий.
2.	ОПК-2	Основы медицинской генетики.	Раздел посвящен рассмотрению роли генетических факторов в развитии болезней, обсуждаются методы медицинской генетики, классификация наследственных заболеваний.
3.	ОПК-2	Введение в клиническую генетику.	Врожденные и наследственные заболевания. Обсуждение отдельных нозологий. Подходы к лечению и реабилитации больных с генетическими нарушениями.
4.	ОПК-2	Организация медико-генетической службы в Российской Федерации.	Медико-генетическая служба в Российской Федерации. Медико-генетическое консультирование: цели, задачи, показания. Биохимический скрининг беременных и новорожденных. Пренатальная диагностика.

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

п/№	№ семестра	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Виды учебной деятельности, включая самостоятельную работу студентов (в часах)					Формы текущего контроля успеваемости (по неделям семестра)
			Л	ЛР	ПЗ	СРС	всего	
1	2	3	4	5	6	7	8	9
1.	1	Основы генетики человека.	6	-	12	6	24	Тестовые задания
2.	1	Основы медицинской генетики.	4	-	8	6	18	Тестовые задания
3.	1	Введение в клиническую генетику.	4	-	4	6	14	Тестовые задания
4.	1	Организация медико-генетической службы в Российской Федерации.	2	-	8	6	16	Тестовые задания
		ИТОГО:	16	-	32	24	72	

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

№	Название тем лекций учебной дисциплины (модуля)	Семестры
		1
1	2	3
1.	Основные положения современной генетики человека	2
2.	Структура и эволюция генома и эпигенома человека	2
3.	Роль генетических факторов в развитии болезней.	2
4.	Методы медицинской генетики.	2
5.	Врожденные и наследственные заболевания. Классификация наследственных заболеваний. Краткая характеристика.	2
6.	Подходы к лечению и реабилитации больных с генетическими нарушениями.	2
7.	Структура медико-генетической службы и медико-генетическое консультирование.	2
8.	Биохимический скрининг беременных и новорожденных. Пренатальная диагностика.	2
	Итого	16

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

№	Название тем практических занятий базовой части дисциплины по ФГОС и формы контроля	Объем по семестрам
		1
1	2	3
1.	Основы генетики. ДНК. Мутации.	4
2.	Структура и эволюция генома и эпигенома человека.	4
3.	Роль генетических факторов в развитии болезней. Методы медицинской генетики.	4
4.	Основы клинической генетики. классификация наследственных заболеваний.	4
5.	Врожденные и наследственные заболевания. Обсуждение отдельных нозологий.	4
6.	Подходы к лечению и реабилитации больных с генетическими нарушениями.	4
7.	Организация медико-генетической службы в Российской Федерации.	4
8.	Биохимический скрининг беременных и новорожденных. Пренатальная диагностика.	4
	Итого	32

5.5. Лабораторный практикум

В рамках данной программы лабораторный практикум не предусмотрен.

5.6. Семинары – не предусмотрены

В рамках данной программы не предусмотрено проведение семинаров.

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. Удельный вес занятий, проводимых в интерактивных формах, составляет не менее 30 % от аудиторных занятий.

8. ФОРМЫ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ УСПЕВАЕМОСТИ

Тестовый контроль, дискуссия, рефераты, ситуационные задачи.

9. ФОРМА ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

Зачет.

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

№	Наименование последующих дисциплин	Разделы данной дисциплины, необходимые для изучения 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	+	+	+		+

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

Кафедра общей и молекулярной медицинской генетики

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

По дисциплине «Медицинская генетика»
(наименование дисциплины)

Для
направления «Сестринское дело», 34.03.01
подготовки (наименование и код направления)

Число слушателей	Список литературы	Кол-во экземпляров	Кол-во экз. на одного обучающегося
21	<p><u>Основная:</u></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 592 с. 2. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с. 	<p>ЭБС Конс. студ.</p> <p>ЭБС Конс. студ.</p>	
	Всего экземпляров		
21	<p><u>Дополнительная:</u></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие. Мутовин Г.Р. 3-е изд., перераб. и доп. 2010. - 832 с. 2. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А. В. Хандогина. - 3-е изд., стер. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 192 с.: ил. 3. Общая и медицинская генетика. Задачи: учебное пособие / под ред. М. М. Азовой. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 160 с. 	<p>ЭБС Конс. студ.</p> <p>ЭБС Конс. студ.</p> <p>ЭБС Конс. студ.</p>	

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

Кафедра общей и молекулярной медицинской генетики

КАРТА ОБЕСПЕЧЕННОСТИ УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЙ ЛИТЕРАТУРОЙ
на 2020 – 2021 учебный год

По дисциплине «Медицинская генетика»
(наименование дисциплины)

Для направления подготовки «Сестринское дело», 34.03.01
(наименование и код направления)

Число слушателей	Список литературы	Кол-во экземпляров	Кол-во экз. на одного обучающегося
30	<p><u>Основная:</u></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 592 с. 2. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с. 3. Медицинская генетика: учеб. пособие / Акуленко Л. В. [и др.]. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с.: ил. 4. Биология: медицинская биология, генетика и паразитология: учебник для вузов / А.П. Пехов. - 3-е изд., стереотип. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 656 с. 5. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин. - 2-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 192 с. : ил. 	<p>ЭБС Конс. студ.</p> <p>ЭБС Конс. студ.</p> <p>ЭБС Конс. студ.</p> <p>ЭБС Конс. студ.</p> <p>ЭБС Конс. студ.</p>	
	Всего экземпляров		
30	<p><u>Дополнительная:</u></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие. Мутовин Г.Р. 3-е изд., перераб. и доп. 2010. - 832 с. 	<p>ЭБС Конс. студ.</p>	

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

Кафедра общей и молекулярной медицинской генетики

КАРТА ОБЕСПЕЧЕННОСТИ УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЙ ЛИТЕРАТУРОЙ
на 2019 – 2020 учебный год

По дисциплине

«Медицинская генетика»

(наименование дисциплины)

Для
направления
подготовки

«Сестринское дело», 34.03.01

(наименование и код направления)

Число слушателей	Список литературы	Кол-во экземпляров	Кол-во экз. на одного обучающегося
21	<p><u>Основная:</u></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 592 с. 2. Медицинская генетика: учеб. пособие / Акуленко Л. В. [и др.]. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с.: ил. 3. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с. 4. Биология: медицинская биология, генетика и паразитология: учебник для вузов / А.П. Пехов. - 3-е изд., стереотип. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 656 с. 	<p>ЭБС Конс. студ.</p> <p>ЭБС Конс. студ.</p> <p>ЭБС Конс. студ. ЭБС Конс. студ.</p>	
	Всего экземпляров		
21	<p><u>Дополнительная:</u></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие. Мутовин Г.Р. 3-е изд., перераб. и доп. 2010. - 832 с. 	<p>ЭБС Конс. студ.</p>	

Раздел II РП

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

Кафедра общей и молекулярной медицинской генетики

КАРТА ОБЕСПЕЧЕННОСТИ УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЙ ЛИТЕРАТУРОЙ
на 2018 – 2019 учебный год

По дисциплине _____ «Медицинская генетика» _____
(наименование дисциплины)

Для направления подготовки _____ «Сестринское дело», 34.03.01 _____
(наименование и код направления)

Число слушателей	Список литературы	Кол-во экземпляров	Кол-во экз. на одного обучающегося
21	<u>Основная:</u> 1. Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 592 с. 2. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с.	ЭБС Конс. студ. ЭБС Конс. студ.	
	Всего экземпляров		
21	<u>Дополнительная:</u> 1. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие. Мутовин Г.Р. 3-е изд., перераб. и доп. 2010. - 832 с.	ЭБС Конс. студ.	

ЛИСТ ДОПОЛНЕНИЙ И ИЗМЕНЕНИЙ В РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЕ

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

Перечень лицензионного программного обеспечения

2021 – 2022 учебный год

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

ЛИСТ ДОПОЛНЕНИЙ И ИЗМЕНЕНИЙ В РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЕ

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

Перечень лицензионного программного обеспечения

2020 – 2021 учебный год

1. Windows Server Standard 2012 Russian OLP NL Academic Edition 2 Proc;
2. Windows Remote Desktop Services CAL 2012 Russian OLP NL Academic Edition Device CAL (10 шт.);
3. Desktop School ALNG Lic SAPk MVL A Faculty (300 шт.);
4. Dream Spark Premium Electronic Software Delivery (1 year) Renewal (1 шт.);
5. Dr. Web Desktop Security Suite Комплексная защита с централизованным управлением – 450 лицензий;
6. Dr. Web Desktop Security Suite Антивирус с централизованным управлением – 15 серверных лицензий;
7. Lync Server 2013 Russian OLP NL Academic Edition. Срок действия лицензии: бессрочно;
8. Lync Server Enterprise CAL 2013 Single OLP NL Academic Edition Device Cal (20 шт.). Срок действия лицензии: бессрочно;
9. ABBYY Fine Reader 11 Professional Edition Full Academic (10 шт.). Срок действия лицензии: бессрочно;
10. ABBYY Fine Reader 11 Professional Edition Full Academic (20 шт.). Срок действия лицензии: бессрочно;
11. ABBYY Fine Reader 12 Professional Edition Full Academic (10 шт.). Срок действия лицензии: бессрочно;
12. Chem Office Professional Academic Edition. Срок действия лицензии: бессрочно;
13. Chem Craft Windows Academic license (10 шт.). Срок действия лицензии: бессрочно;
14. Chem Bio Office Ultra Academic Edition. Срок действия лицензии: бессрочно;
15. Statistica Base for Windows v.12 English / v. 10 Russian Academic (25 шт.). Срок действия лицензии: бессрочно.
16. Программный продукт «Система автоматизации библиотек ИРБИС 64» Срок действия лицензии: бессрочно.
17. Программное обеспечение «АнтиПлагиат» с 07.07.2020 г. по 06.07.2021 г..

ЛИСТ ДОПОЛНЕНИЙ И ИЗМЕНЕНИЙ В РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЕ

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

Перечень лицензионного программного обеспечения

2019 – 2020 учебный год

1. Windows Server Standard 2012 Russian OLP NL Academic Edition 2 Proc;
2. Windows Remote Desktop Services CAL 2012 Russian OLP NL Academic Edition Device CAL (10 шт.);
3. Desktop School ALNG Lic SAPk MVL A Faculty (300 шт.);
4. Dream Spark Premium Electronic Software Delivery (1 year) Renewal (1 шт.);
5. Dr. Web Desktop Security Suite Комплексная защита с централизованным управлением – 450 лицензий;
6. Dr. Web Desktop Security Suite Антивирус с централизованным управлением – 15 серверных лицензий;
7. Lync Server 2013 Russian OLP NL Academic Edition. Срок действия лицензии: бессрочно;
8. Lync Server Enterprise CAL 2013 Single OLP NL Academic Edition Device Cal (20 шт.). Срок действия лицензии: бессрочно;
9. ABBYY Fine Reader 11 Professional Edition Full Academic (10 шт.). Срок действия лицензии: бессрочно;
10. ABBYY Fine Reader 11 Professional Edition Full Academic (20 шт.). Срок действия лицензии: бессрочно;
11. ABBYY Fine Reader 12 Professional Edition Full Academic (10 шт.). Срок действия лицензии: бессрочно;
12. Chem Office Professional Academic Edition. Срок действия лицензии: бессрочно;
13. Chem Craft Windows Academic license (10 шт.). Срок действия лицензии: бессрочно;
14. Chem Bio Office Ultra Academic Edition. Срок действия лицензии: бессрочно;
15. Statistica Base for Windows v.12 English / v. 10 Russian Academic (25 шт.). Срок действия лицензии: бессрочно.
16. Программный продукт «Система автоматизации библиотек ИРБИС 64» Срок действия лицензии: бессрочно.
17. Программное обеспечение «АнтиПлагиат» с 07.07.2019 г. по 06.07.2020 г..

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

Перечень лицензионного программного обеспечения

2018 – 2019 учебный год

1. Windows Server Standard 2012 Russian OLP NL Academic Edition 2 Proc;
2. Windows Remote Desktop Services CAL 2012 Russian OLP NL Academic Edition Device CAL (10 шт.);
3. Desktop School ALNG Lic SAPk MVL A Faculty (300 шт.);
4. Dream Spark Premium Electronic Software Delivery (1 year) Renewal (1 шт.);
5. Dr. Web Desktop Security Suite Комплексная защита с централизованным управлением – 450 лицензий;
6. Dr. Web Desktop Security Suite Антивирус с централизованным управлением – 15 серверных лицензий;
7. Lync Server 2013 Russian OLP NL Academic Edition. Срок действия лицензии: бессрочно;
8. Lync Server Enterprise CAL 2013 Single OLP NL Academic Edition Device Cal (20 шт.). Срок действия лицензии: бессрочно;
9. ABBYY Fine Reader 11 Professional Edition Full Academic (10 шт.). Срок действия лицензии: бессрочно;
10. ABBYY Fine Reader 11 Professional Edition Full Academic (20 шт.). Срок действия лицензии: бессрочно;
11. ABBYY Fine Reader 12 Professional Edition Full Academic (10 шт.). Срок действия лицензии: бессрочно;
12. Chem Office Professional Academic Edition. Срок действия лицензии: бессрочно;
13. Chem Craft Windows Academic license (10 шт.). Срок действия лицензии: бессрочно;
14. Chem Bio Office Ultra Academic Edition. Срок действия лицензии: бессрочно;
15. Statistica Base for Windows v.12 English / v. 10 Russian Academic (25 шт.). Срок действия лицензии: бессрочно.
16. Программный продукт «Система автоматизации библиотек ИРБИС 64» Срок действия лицензии: бессрочно.
17. Программное обеспечение «АнтиПлагиат» с 07.07.2018 г. по 06.07.2019 г..

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

Кафедра общей и молекулярной медицинской генетики

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

По дисциплине

«Медицинская генетика»

(наименование дисциплины)

Для
направления
подготовки

«Сестринское дело», 34.03.01

(наименование и код направления)

Вопросы для входного, текущего и промежуточного контроля знаний студентов согласно тематическому плану курса (по отдельным темам):

Цитогенетика (контрольные вопросы) ОПК-2

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

Цитогенетические методы клинической диагностики (тестовые задания)

1. К геномным мутациям относятся:
 - 1) трисомия 21
 - 2) хромосомный мозаицизм 45,X/46,XX
 - 3) робертсоновская транслокация
 - 4) частичная моносомия по короткому плечу хромосомы 5
 - 5) триплоидия
2. К хромосомным мутациям относятся:
 - 1) полиплоидия
 - 2) делеция короткого плеча X хромосомы
 - 3) реципрокная транслокация
 - 4) моносомия X
 - 5) инверсия
3. Какие из перечисленных свойств характерны для гетерохроматиновых районов хромосом:
 - 1) представляют собой уникальную последовательность нуклеотидов
 - 2) содержат повторяющиеся последовательности нуклеотидов
 - 3) их утрата ведет к гибели клетки
 - 4) изменение их количества не отражается на жизнедеятельности клетки
 - 5) сохраняются в интерфазном ядре в конденсированном состоянии
4. Для проведения цитогенетического анализа прямым методом используются клетки:
 - 1) периферической крови
 - 2) костного мозга
 - 3) биоптата хориона
 - 4) амниоциты
 - 5) фибробласты кожи
5. Дифференциальная G-окраска хромосом позволяет идентифицировать:
 - 1) структурную перестройку хромосом в кариотипе
 - 2) каждую пару хромосом внутри группы
 - 3) сегменты центромерного гетерохроматина
 - 4) спутничные районы акроцентрических хромосом
 - 5) гетерохроматиновый район в длинном плече Y-хромосомы

6. Конститутивный гетерохроматин локализован в:
- 1) центромерных областях
 - 2) теломерных областях
 - 3) эухроматиновых районах
 - 4) длинном плече Y-хромосомы
 - 5) спутниках акроцентрических хромосом
7. К какой группе относятся спутничные хромосомы:
- 1) А
 - 2) С
 - 3) D
 - 4) Е
 - 5) G
8. Микрохромосомные структурные перестройки выявляются с помощью двух методов:
- 1) рутинный метод
 - 2) G-метод
 - 3) FISH-метод
 - 4) С-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
 - 6)
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 В
 - 4) q- плечо Y хромосомы
 - 5) p- плечо Y хромосомы

Правильные ответы:

1 – 1, 2, 5

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

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. 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. Генная сеть предрасположенности к гипертонической болезни. Анализ полиморфизмов генов генной сети.
10. Современные представления об эндотелиальной дисфункции.
11. Гипергомоцистеинемия. Генная сеть.
12. Молекулярная генетика нарушений системы свертывания крови и фибринолиза. Практическое значение в клинике.
13. Наследственные формы дилатационной кардиомиопатии. Принципы этиопатогенетически обоснованной коррекции сердечно-сосудистых заболеваний с учетом результатов молекулярно-генетических исследований.

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

Тест 1.

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

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

Тест 2.

Стратегической основой предиктивной медицины является:

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

Тест 3.

Гены предрасположенности (гены – кандидаты) – это гены:

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

Тест 4.

Полиморфизмом гена называют:

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

Тест 5.

Мутацией гена являются:

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

Тест 6.

Генетическим фактором риска мультифакториального заболевания является:

- а) аллель гена-кандидата, ассоциированный с изменениями функций генного продукта, участвующего в патологическом метаболическом цикле (патогенезе) заболевания;
- б) полиморфизм гена-кандидата, ассоциированный с риском какого-либо синдрома или заболевания;

в) аллель гена-кандидата, способный «вовлечь» продукт гена в метаболический цикл какого-либо биохимического процесса;

Тест 7.

Повышение концентрации гомоцистеина плазмы крови является биохимическим независимым фактором риска:

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

Тест 8.

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

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

Тест 9.

Чтобы составить генную сеть заболевания, принципиально следует знать:

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

Тест 10.

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

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

Тест 11.

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

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

Тест 12.

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

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

Тест 13.

К основным функциям сосудистого эндотелия относятся:

- а) стимуляция свертывания крови и торможение фибринолиза;
- б) высвобождение вазоактивных агентов (оксида азота, эндотелина);
- в) контроль роста (пролиферации) гладкомышечных клеток;

Правильные ответы:

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

Клиническая генетика, наследственные болезни
(тестовые задания – вариант 1)

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

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

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

1. Назовите число пар аутосом в ядрах соматических клеток человека:
 - а) 26;
 - б) 22;
 - 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.

1. К болезням с мультифакториально обусловленной предрасположенностью относится:
 - а) галактоземия;
 - б) детский церебральный паралич;
 - в) синдром Ретта.

8. Какие заболевания подлежат неонатальному скринингу:
 - а) болезнь Марфана, Гиршпрунга, Альпорта;
 - б) муковисцидоз, фенилкетонурия, адреногенитальный синдром,
 - в) рахит, гломерулонефрит, лейкоз.

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

Введение в молекулярную медицину
(тестовые задания)

1. мРНК 5'-GAU GCA CGC UAG GUU UUA GCG-3' кодирует полипептидную цепь с аминокислотной последовательностью

- А) Ser-Pro-Cys-Thr-Met-Asp-Leu
- Б) Asp-Ala-Arg-Tyr-Val-Leu-Ala
- В) Asp-Ala-Arg-Thr-Met-Asp-Leu

2. Метод ПЦР может использоваться для
- А) диагностики хромосомных нарушений
 - Б) молекулярной идентификации личности
 - В) диагностики мутаций в генах наследственных болезней
 - Г) диагностики инфекций
 - Д) диагностики дефектов внутриутробного развития плода

3. Произошла мутация в кодирующей последовательности
5'-CAG AAT ACC TGA TTG ATA GCA-3'
мутантная последовательность имеет вид
5'-CAG AAT ACT GAT TGA TAG CAT-3'
Определите характер мутации
- А) делеция
 - Б) нонсенс
 - В) сдвиг рамки считывания

4. Для работы ДНК-полимеразы необходимо наличие:
- А) одонитевой 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 CTA CTG CTT CGA-3'

мутантная последовательность имеет вид
5'- TTG GGA ACC CTA CTG CTT TGA -3'

Определите характер мутации

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

14. При трансляции образуются молекулы:

- А) пре РНК
- Б) мРНК
- В) полипептидной цепи
- Г) кДНК
- Д) тРНК

15. Генетический код – это соответствие последовательности из 3 нуклеотидов в молекуле:

- А) ДНК – 3 нуклеотидам в молекуле преРНК
- Б) ДНК – 3 нуклеотидам в молекуле тРНК
- В) ДНК – одной аминокислоте в молекуле полипептидной цепи
- Г) мРНК – одной аминокислоте в молекуле полипептидной цепи
- Д) мРНК – антикодону в тРНК

16. Генетический код необходим для:

- А) комплементарного синтеза ДНК
- Б) перевода нуклеотидной последовательности в аминокислотную
- В) синтеза полипептидной цепи на рибосоме
- Г) определения нуклеотидной последовательности ДНК
- Д) синтеза первичного РНК-транскрипта

17. Можно ли, зная последовательность аминокислот в кодируемом белке однозначно выписать последовательность нуклеотидов в:

- А) гене
- Б) экзонах
- В) кДНК
- Г) преРНК
- Д) мРНК

18. Сплайсинг это:

- А) процесс вырезания интронов из молекулы ДНК
- Б) трансляция областей мРНК, комплементарных экзонам
- В) избирательный синтез РНК-транскрипта, комплементарного кодирующей области гена
- Г) процесс вырезания последовательностей, комплементарных интронам из молекулы преРНК
- Д) избирательная транскрипция экзонов

19. Сдвиг рамки считывания возникает при:

- А) миссенс мутациях
- Б) нонсенс мутациях
- В) внутригенных делециях, не кратных трем нуклеотидам
- Г) внутригенных делециях, кратных трем нуклеотидам
- Д) экспансии 3-нуклеотидных повторов

20. Фенотипический эффект миссенс мутации зависит от:

- А) внутригенной локализации
- Б) изменения заряда аминокислоты
- В) функции домена, включающего аминокислотную замену
- Г) размера кодируемого белка
- Д) скорости транскрипции

Правильные ответы:

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

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. Перечислите, в каких областях медицины используется методология молекулярно-генетического анализа.
7. Методы молекулярной диагностики. Области применения. Техническое оснащение лабораторий ДНК-диагностики.

8. Выделение ДНК. Принцип и последовательные этапы метода.
9. Полимеразная цепная реакция. Определение. Цели использования. Реактивы, необходимые для проведения ПЦР.
10. Полимеразная цепная реакция. Принципы, условия проведения и последовательные этапы метода.
11. Полимеразная цепная реакция. Технические условия проведения реакции и достоинства метода.
12. Муковисцидоз, клиника, генетика, первичный биохимический дефект, мажорная мутация.
13. Диагностика мутации delF508 в гене муковисцидоза. Последовательные этапы.

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

Врожденные, наследственные заболевания. Клиническая генетика
(тестовые задания – вариант 2)
ОПК-2

1. Назовите число пар аутомосом в ядрах соматических клеток человека:

- а) 22;
- 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 хорья;
 - б) хорья 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, 2 - в, 3 - в, 4 - а, 5 - в, 6 - а, 7 - б, 8 - а, 9 - б, 10 - б.

Тестовые вопросы для итогового контроля (зачета) в целом по дисциплине

1. К хромосомным мутациям относятся:
- а) полиплоидия
 - б) делеция короткого плеча X хромосомы
 - в) реципрокная транслокация
 - г) моносомия X
 - д) инверсия
2. Нарушение какой фазы митоза (мейоза) может привести к возникновению геномной мутации:
- а) профаза
 - б) метафаза
 - в) анафаза
 - г) телофаза
3. Для выявления каких аномалий кариотипа используется метод определения полового хроматина:
- а) числовые нарушения аутосом
 - б) нарушения числа X хромосом
 - в) структурные нарушения аутосом
 - г) нарушения числа Y хромосом
 - д) структурные перестройки половых хромосом
4. В какой фазе митоза проводится анализ кариотипа:
- а) профаза
 - б) прометафаза
 - в) метафаза
 - г) анафаза
5. Изменчивость каких районов хромосом обуславливает их полиморфизм:
- а) вторичные перетяжки хромосом 1, 9, 16
 - б) ядрышковые организаторы акроцентриков
 - в) q-плечи хромосом группы
 - г) q- плечо Y хромосомы
 - д) p- плечо Y хромосомы
6. Одна или несколько мутаций в одном гене человека приводят к развитию:
- а) моногенного заболевания;
 - б) полигенного (мультифакториального) заболевания;
 - в) моногенных и полигенных заболеваний;
7. 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;

8. Полиморфизмом гена называют:
- мутацию, которая приводит к развитию заболевания;
 - структурным вариантом гена, приводящим к грубым нарушениям продукта гена;
 - изменениями последовательности нуклеотидов ДНК, приводящих к отклонениям свойств продукта гена;
9. Мутацией гена являются:
- отклонения нуклеотидной последовательности с частотой более 1% в популяции;
 - грубые нарушения последовательности нуклеотидов с частотой менее 1% в популяции;
 - изменения нуклеотидной последовательности, приводящие к грубым нарушениям белкового продукта гена;
10. Объектом изучения клинической генетики является:
- больной человек;
 - больной и его больные родственники;
 - больной и все члены его семьи, в том числе здоровые.
11. Выберите правильное определение понятия «геном» человека:
- совокупность ядерной ДНК;
 - хромосомный набор организма;
 - совокупность ядерной и цитоплазматической ДНК или совокупность всех генов, присущих человеку.
12. При каком типе наследования риск повторения рождения ребенка с моногенным заболеванием составляет 25%:
- доминантный;
 - доминантный, сцепленный с X-хромосомой;
 - аутосомно-рецессивный.
13. Назовите заболевание, относящееся к наследственным с менделирующим типом наследования:
- корь;
 - гемофилия;
 - рахит.
14. Арахнодактилия – это:
- укорочение;
 - изменение формы пальцев;
 - увеличение длины пальцев.
15. К какому типу наследования относится болезнь Марфана:
- доминантный;
 - рецессивный, сцепленный с полом;
 - митохондриальный (цитоплазматический).
16. Укажите вероятность рождения больного ребенка женщиной, имеющей больных гемофилией сына и брата:
- 50%;
 - 25%;
 - 100%.
17. 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.
18. Пробанд – это:
- больной, обратившийся к врачу;
 - здоровый человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию;
 - индивидуум, с которого начинается сбор родословной.

19. Сибсы – это:
- все родственники пробанда;
 - тети пробанда;
 - братья-сестры больного с наследственной патологией.
20. Вероятность рождения больного ребенка у супругов, имеющих больного мальчика с фенилкетонурией:
- 25%;
 - 50%;
 - 100%.
21. Назовите заболевание с менделирующим типом наследования:
- гипертоническая болезнь;
 - болезнь Шлягтера;
 - гепатолентикулярная дегенерация (б-нь Вильсона).
22. Укажите заболевание, относящееся к мультифакториальным:
- бронхиальная астма;
 - муковисцидоз;
 - дефицит альфа-1-антитрипсина.
23. К болезням с мультифакториально обусловленной предрасположенностью относится:
- галактоземия;
 - детский церебральный паралич;
 - синдром Ретта.
24. Какие заболевания подлежат неонатальному скринингу:
- болезнь Марфана, Гиршпрунга, Альпорта;
 - муковисцидоз, фенилкетонурия, адреногенитальный синдром,
 - рахит, гломерулонефрит, лейкоз.
25. Какое изменение кариотипа характерно для болезни Дауна?
- трисомия 21
 - трисомия 22
 - транслокационный вариант трисомии $der(14;21)$ или $der(21;22)$
 - хромосомный мозаицизм $47,XY,+21/46,XY$
 - делеция хромосомы 21
26. Какие варианты анеуплоидии возможны у потомства при последовательном нерасхождении половых хромосом в мейозе у одного из родителей?
- $47,XXX$
 - $47,XXY$
 - $48,XXXX$
 - $48,XXXU$
 - $49,XXXXXX$
27. Для рождения ребенка с болезнью Дауна фактором риска является:
- возраст матери старше 35 лет
 - наличие в кариотипе родителя какого-либо экстра-варианта центромерного гетерохроматина
 - заболевание краснухой во время беременности
 - ультразвуковое исследование во время беременности
 - возраст отца старше 35 лет
28. Какие из перечисленных ситуаций являются показанием для пренатального кариотипирования плода?
- рождение предыдущего ребенка с болезнью Дауна
 - носительство сбалансированной хромосомной перестройки одним из родителей
 - возраст беременной старше 35 лет
 - рождение предыдущего ребенка с муковисцидозом

- д) фенилкетонурия у беременной
29. Онкогеном называется ген, который:
- в норме оказывает активирующее влияние на процессы пролиферации или препятствует клеточной гибели
 - инактивируется в опухолях
 - способствует клеточной гибели
30. Какие заболевания подлежат неонатальному скринингу:
- болезнь Марфана, Гиршпрунга, Альпорта;
 - муковисцидоз, фенилкетонурия, адреногенитальный синдром,
 - рахит, гломерулонефрит, лейкоз.
31. 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:
- делеция
 - нонсенс
 - сдвиг рамки считывания
32. Для работы ДНК-полимеразы необходимо наличие:
- однонитевой матричной ДНК
 - инициирующего кодона
 - двунитевого участка на 3'-конце молекулы
 - 4-х типов дезокситрифосфатов
 - тРНК
33. Открытие гена означает:
- определение его локализации на цитогенетической карте
 - определение его локализации на карте микросателлитных индексных маркеров
 - клонирование и секвенирование полноразмерной кДНК
 - клонирование геномных ДНК, перекрывающих область локализации гена
 - секвенирование полной нуклеотидной последовательности гена
34. Прямая молекулярная диагностика мутаций в гене возможна:
- для любых моногенных заболеваний
 - для генов с известной цитогенетической локализацией
 - для клонированных генов
 - для генов с известной нуклеотидной последовательностью
35. ПЦР представляет собой:
- искусственную амплификацию гена
 - искусственный некомплементарный синтез ДНК
 - амплификацию *in vivo* специфического фрагмента ДНК
 - избирательный комплементарный синтез *in vitro* небольшого фрагмента ДНК
 - комплементарный синтез транскрибируемых ДНК
36. Фенилкетонурия обусловлена мутацией в гене:
- фруктокиназы
 - фенилаланингидроксилазы
 - тирозины
37. Адрено-генитальный синдром обусловлен мутацией в гене:
- фибрилина
 - фенилаланингидроксилазы

в) 21-гидроксилазы

38. Массовый биохимический скрининг используют в ранней диагностике:

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

39. 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

40. 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

41. 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

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

- а) рождение предыдущего ребенка с болезнью Дауна
- б) носительство сбалансированной хромосомной перестройки одним из родителей
- в) возраст беременной старше 35 лет
- г) рождение предыдущего ребенка с муковисцидозом
- д) фенилкетонурия у беременной

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

Кафедра общей и молекулярной медицинской генетики

ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ ВЫНОСИМЫХ НА ЭКЗАМЕН ЗАЧЕТ

По дисциплине	«Медицинская генетика» (наименование дисциплины)
Для направления подготовки ОПК-2	«Сестринское дело», 34.03.01 (наименование и код направления)

Перечень вопросов, выносимых на зачет:

1. Законы Менделя. Дискретные единицы наследственности.
2. Открытие хромосом. Хромосомная теория наследственности.
3. ДНК как вещество наследственности. Структура и функции ДНК.
4. Основные информационные процессы – репликация, транскрипция, трансляция.
5. Центральная догма молекулярной генетики. Структура и функции тРНК.
6. Современные представления о генах и их продуктах. Регуляция экспрессии генов.
7. Структура генов человека. Экзоны, интроны, сплайсинг.
8. Генетический код и его свойства. Суть универсальности генетического кода.
9. Обратная генетика и ее значение для медицины. Основы патогенетических методов лечения наследственных заболеваний.
10. Идентификация гена, кДНК, «ген в пробирке». Значение открытия гена для медицинской практики.
11. Основные направления использования молекулярно-генетической методологии в медицине. Методы молекулярной диагностики.
12. Гибринологический и генеалогический анализ. Построение и анализ родословных.
13. Методы генетического анализа (популяционный, клинико-генеалогический, цитогенетический, биохимический, молекулярно-генетический).
14. Типы наследования. Примеры заболеваний с различными типами наследования.
15. Этиология (причины) моногенных и многофакторных (мультифакториальных) заболеваний. Роль генетических факторов риска в развитии многофакторных болезней.

16. Синдром Дауна: этиология, диагностика, клинико-цитогенетическая характеристика.
17. Наследственные раковые синдромы: общие характеристики, диагностика.
18. Методы выявления генных мутаций.
19. Наследственные раковые синдромы: основные разновидности. Особенности лечения пациентов с наследственными опухолями.
20. Мутации наследственные и соматические. Роль в развитии заболеваний.
21. Микроаномалии развития (стигмы дизэмбриогенеза), определение, цель выявления, особенности клинико-морфологического осмотра врачом-генетиком.
22. Хромосомные болезни: определение, этиология, классификация, методы диагностики.
23. ПЦР: принцип метода. Применение в медицине и лабораторной диагностике.
24. Понятия «мутация» и «генетический полиморфизм»: сходства и различия. Определение аллеля гена.
25. Неонатальный биохимический скрининг. Задачи, сроки проведения.
26. Геном человека: история изучения, медицинское значение полученных данных.
27. Классификация генных мутаций.
28. Хромосомные мутации (определение, типы структурных перестроек, влияние на фенотип, клинические примеры).
29. Геномные мутации (определение, механизмы возникновения, генетический мозаицизм, клинические примеры).
30. Современные представления о канцерогенезе. Онкогены и гены-супрессоры опухолевого роста.
31. Применение ДНК-диагностики в онкологии: основные направления.
32. Фармакогенетика. Задачи и практическое применение в клинической медицине.
33. Процесс биотрансформации ксенобиотиков. Основные фазы процесса и примеры генов ферментов, участвующих в различных фазах процесса биотрансформации ксенобиотиков. Клиническое значение нарушений процесса детоксикации ксенобиотиков.
34. Определение аллеля гена. Определение «генетического» фактора риска. Принципы выявления генетических факторов риска.

35. Показания для проведения молекулярно-генетического исследования больным в педиатрической клинике и пациентам врачей общей практики (терапевтов, неврологов и др.).
36. Медико-генетическое консультирование. Характеристика роли врача генетика в практическом здравоохранении.
37. Медико-генетическая служба: цель, задачи. Перечислить показания для направления на консультацию к врачу генетику.
38. Методы диагностики, применяемые в медико-генетической службе. Цели применения. Краткая характеристика заболеваний, выявляемых данными методами.
39. Цитогенетические методы диагностики: цели применения, показания для обследования.
40. Скрининговые методы диагностики (неонатальный, селективный). Цели применения. Наследственные болезни обмена веществ, выявляемые в РФ, их краткая характеристика.
41. Пренатальная диагностика: цель применения, сроки. Методы исследования, используемые в пренатальной диагностике.
42. Аномалии половых хромосом: цитогенетическая характеристика.
43. Наследственные болезни: этиология, классификация, типы наследования, особенности клинических проявлений.
44. Дифференцированные дисплазии соединительной ткани: этиология, основные синдромы, клинические проявления.
45. Клиническая цитогенетика как раздел медицинской генетики (определение, области применения методов анализа кариотипа).
46. Методы анализа кариотипа (цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярные), принципы и диагностические задачи.
47. Сбалансированные хромосомные мутации (определение, популяционная частота, особенности медико-генетического консультирования пациентов – носителей сбалансированных хромосомных мутаций).
48. Показания для цитогенетического обследования в постнатальном периоде.
49. Методы профилактики и предупреждения рождения детей с хромосомными болезнями (пренатальная диагностика).
50. Показания для пренатального кариотипирования.

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

Кафедра общей и молекулярной медицинской генетики

ПЕРЕЧЕНЬ МЕТОДИЧЕСКИХ УКАЗАНИЙ ПРЕПОДАВАТЕЛЯМ
ДЛЯ РАЗЛИЧНЫХ ФОРМ УЧЕБНЫХ ЗАНЯТИЙ

По дисциплине	«Медицинская генетика» (наименование дисциплины)
Для направления подготовки	«Сестринское дело», 34.03.01 (наименование и код направления)

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №1

1. Тема:	ОСНОВНЫЕ ПОЛОЖЕНИЯ СОВРЕМЕННОЙ ГЕНЕТИКИ	
2. Дисциплина:	Медицинская генетика	
3. Специальность:	Сестринское дело	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):		2
5. Учебная цель:	ознакомить с основными положениями медицинской генетики и областями их использования в клинической практике, наследственными и многофакторными заболеваниями, типами наследования.	
6. Объем повторной информации (в минутах):		15
Объем новой информации (в минутах):		75
7. План лекции, последовательность ее изложения:		
Часть первая.		
1. Предмет и методы генетики человека, медицинской и клинической генетики. Законы Менделя. Хромосомная теория наследственности. Клинико-генеалогический метод анализа. Цитогенетическая, биохимическая и популяционная генетика.		
2. Введение в молекулярную генетику. ДНК как вещество наследственности. Структура, организация и функции ДНК. Центральная догма молекулярной генетики.		
3. Определение гена и аллеля. Основные информационные процессы - транскрипция, сплайсинг, трансляция, репликация и репарация ДНК. Генетический код. Экспрессия генов.		
Часть вторая.		
4. Наследственные болезни и типы наследования. Особенности аутосомно-доминантного типа наследования. Клинические примеры. Синдром Марфана.		
5. Особенности аутосомно-рецессивного типа наследования. Клинические примеры. Муковисцидоз.		

<p>6. Сцепленные с полом заболевания. Клинические примеры. Миодистрофия Дюшенна/Беккера. Нетрадиционные типы наследования. Геномный импринтинг. Синдромы Прадера-Вилли и Ангельмана. Особенности митохондриального наследования. Митохондриальные энцефаломиопатии.</p> <p>Заключение.</p>
<p>8. <i>Иллюстрационные материалы:</i> полностью иллюстрированная лекция в виде презентации мульти-медиа в программе Microsoft PowerPoint.</p>
<p>9. <i>Литература для проработки:</i></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н.П. Бочкова. – 4-ое изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 592 с.: ил. 2. Генетика в практике врача. Под. Ред. В. Н. Горбуновой, О. П. Романенко. – СПб: ООО «Изд-во ФОЛИАНТ», 2013. – 456 с.: ил. 3. Вахарловский В.Г., Романенко О.П., Горбунова В.Н. Генетика в практике педиатра. СПб.: «Феникс», 2009 – 288 с., ил. 4. Вахарловский В. Г., Горбунова В. Н. Клиническая генетика. Методическое пособие. Из-во СПбГПМА, 2007. - 35 с. 5. Горбунова В.Н. Молекулярные основы медицинской генетики. – СПб.: «Интермедика», 1999. – 209 с.: ил 6. Гинтер Е. К. Медицинская генетика: Учебник. – М.: Медицина. – 2003. – 448 с.: ил. 7. Иванов В. И., Барышникова Н. В., Билева Дж. С., Дадали Е. Л., Константинова Л. М., Кузнецова О. В., Поляков А. В. Генетика. Учебник для вузов / Под ред. акад. В. И. Иванова.-М.: ИКЦ «Академкнига», 2006. – 638 с.: ил.

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №2

1. <i>Тема:</i>	СТРУКТУРА И ЭВОЛЮЦИЯ ГЕНОМА И ЭПИГЕНОМА ЧЕЛОВЕКА	
2. <i>Дисциплина:</i>	Медицинская генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Сестринское дело	
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	2	
5. <i>Учебная цель:</i> 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. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	5	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	85	
7. <i>План лекции, последовательность ее изложения:</i>		
Часть первая.		
1. Определение генома. Кодированные и некодирующие последовательности ДНК. Структура и функции сателлитных ДНК. Примеры использования микросателлитных ДНК в клинической практике. Структура и функции инвертированных и диспергированных повторов.		
2. Структура генов и псевдогенов, их распределение по геному. Мобильные элементы генома. Роль псевдогенов и мобильных элементов в эволюции. Структура и функции Alu-повтора.		
3. Избыточность генома. Облигатные и факультативные элементы генома. Мутации и вариации. Эгоистические ДНК.		
Часть вторая.		
4. Компактность упаковки информации в кодирующих областях генома. Понятие «ген		

<p>в гене» на примере гена гемофилии А. Альтернативная транскрипция и альтернативный сплайсинг на примере гена миодистрофии Дюшенна.</p> <p>5. Структура митохондриального генома. Парадоксы генома человека.</p> <p>6. Эпигенетические модификации генома. Метилирование ДНК, модификация гистонов, РНК-интерференция. Эпигеном человека и его особенности. Эволюционное значение эпигенетической регуляции работы генов.</p> <p>Заключение.</p>
<p>8. <i>Иллюстрационные материалы:</i> полностью иллюстрированная лекция в виде презентации мультимедиа в программе Microsoft PowerPoint.</p>
<p>9. <i>Литература для проработки:</i></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Баранов В. С., Баранова Е. В., Иващенко Т. Э. Асеев М. В. Геном человека и гены «предрасположенности». Введение в предиктивную медицину. СПб.: «Интермедика». 2000. – 271 с.: ил. 2. Генетика в практике врача. Под. Ред. В. Н. Горбуновой, О. П. Романенко. – СПб: ООО «Изд-во ФОЛИАНТ», 2013. – 456 с.: ил. 3. Вахарловский В.Г., Романенко О.П., Горбунова В.Н. Генетика в практике педиатра. СПб.: «Феникс», 2009 – 288 с., ил. 4. Горбунова В. Н., Баранов В. С. Введение в молекулярную диагностику и генотерапию наследственных заболеваний. СПб.: «Специальная литература», 1997. – 287 с.: ил. 5. Горбунова В.Н. Молекулярные основы медицинской генетики. – СПб.: «Интермедика», 1999. – 209 с.: ил. 6. Горбунова В. Н. Что вы знаете о своем геноме? – СПб. «Интермедика». 2001. – 143 с.: ил. 7. Голубовский М. Д. Век генетики: эволюция идей и понятий. СПб.: Борей Арт. – 2000. – 262 с.: ил.

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №3

1. <i>Тема:</i>	Роль генетических факторов в развитии болезней.	
2. <i>Дисциплина:</i>	Медицинская генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Сестринское дело	
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	2	
5. <i>Учебная цель: Понять роль генетических факторов в развитии заболеваний. Профилактика развития заболеваний</i>		
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	15	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	75	
7. <i>План лекции, последовательность ее изложения:</i>		
8. <i>Иллюстрационные материалы:</i> полностью иллюстрированная лекция в виде презентации мультимедиа в программе Microsoft PowerPoint.		
9. <i>Литература для проработки:</i>		
1. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н.П. Бочкова. – 4-ое изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 592 с.: ил.		
2. Генетика в практике врача. Под. Ред. В. Н. Горбуновой, О. П. Романенко. – СПб: ООО «Изд-во ФОЛИАНТ», 2013. – 456 с.: ил.		
3. Вахарловский В.Г., Романенко О.П., Горбунова В.Н. Генетика в практике педиатра. СПб.: «Феникс», 2009 – 288 с., ил.		
4. Вахарловский В. Г., Горбунова В. Н. Клиническая генетика. Методическое пособие. Из-во СПбГПМА, 2007. - 35 с.		
5. Горбунова В.Н. Молекулярные основы медицинской генетики. - СПб.: «Интермедика», 1999. – 209 с.: ил.		
6. Кадурин Т. И., Горбунова В. Н. Дисплазия соединительной ткани. Руководство для врачей. – СПб.: Элби-СПб, 2009. – 704 с.: ил.		
7. Гинтер Е. К. Медицинская генетика: Учебник.- М.: Медицина. – 2003. – 448 с.: ил.		
8. Иванов В. И., Барышникова Н. В., Билева Дж. С., Дадали Е. Л., Константинова Л. М., Кузнецова О. В., Поляков А. В. Генетика. Учебник для вузов / Под ред. акад. В. И. Иванова.-М.: ИКЦ «Академкнига», 2006. – 638 с.: ил.		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №4

1. Тема:	Лабораторные методы медицинской генетики.	
2. Дисциплина:	Медицинская генетика	
3. Специальность:	Сестринское дело	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	2	
5. Учебная цель: Ознакомление студентов с основными методами генетической лабораторной диагностики.		
6. Объем повторной информации (в минутах):	15	
Объем новой информации (в минутах):	75	
7. План лекции, последовательность ее изложения:		
	1) Классификация лабораторных методов медицинской генетики	
	2) Классический цитогенетический метод	
	3) Способы окраски препаратов	
	4) Современные методы молекулярной генетики	
	5) FISH диагностика	
	6) ПЦР метод	
	7) CGH	
8. Иллюстрационные материалы: слайды презентации Powerpoint: фотографии больных, схемы, иллюстрирующие подходы к терапии		
9. Литература для проработки:		
	1. Вахарловский В. Г., Горбунова В. Н. Клиническая генетика. Методическое пособие. Из-во СПбГПМА, 2007. - 35 с.	
	2. Горбунова В.Н. Молекулярные основы медицинской генетики. - СПб.: «Интермедика», 1999. – 209 с.: ил.	
	3. Е.Н.Суспицын. Применение методов молекулярной диагностики в клинической практике. Методические указания для студентов. – СПб.: 2014	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №5

1. Тема:	Врожденные и наследственные заболевания. Классификация наследственных заболеваний. Краткая характеристика.	
2. Дисциплина:	Медицинская генетика	
3. Специальность:	Сестринское дело	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	2	
5. Учебная цель:		
6. Объем повторной информации (в минутах):	5	
Объем новой информации (в минутах):	85	
7. План лекции, последовательность ее изложения:		
8. Иллюстрационные материалы: полностью иллюстрированная лекция в виде презентации мультимедиа в программе Microsoft PowerPoint.		
9. Литература для проработки:		
	1. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н.П. Бочкова. – 4-ое изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 592 с.: ил.	
	2. Гинтер Е.К. Медицинская генетика: Учебник. – М.: Медицина, 2003. – 448 с.: ил.	
	3. Генетика в практике педиатра: руководство для врачей / Вахарловский В.Г., Романенко О.П., Горбунова В.Н. – СПб.: «Феникс», 2009 – 288 с. с ил.	
	4. Медицинская генетика: учеб. пособие / Р.Л. Ньюссбаум, Р.Р. Мак-Иннес, Х.Ф. Виллард; пер. с англ. А.Ш. Латыпова; под ред. Н.П. Бочкова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 624 с.: ил.	
	5. Наследственные болезни: национальное руководство / под ред. акад. РАМН Н.П. Бочкова, акад. РАМН Е.К. Гинтера, акад. РАМН В.П. Пузырева. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 936 с.	
	6. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней / Под ред. акад. РАМН, проф.	

- Э.К.Айламазяна, чл.-корр. РАМН, проф. В.С.Баранова. – М.: МЕДпресс-информ, 2006. – 416 с.: ил.
7. Дородовая профилактика генетической патологии плода / Л.В.Акуленко, Т.В.Золотухина, И.Б.Манухин. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 304 с.
8. Современные алгоритмы и новые возможности пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний: Методические рекомендации / Баранов В.С., Кузнецова Т.В., Кашеева Т.К. и др.; Под ред. В.С.Баранова и Э.К.Айламазяна. – СПб.: Изд-во Н-Л, 2013. – 156 с.

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №6

1. <i>Тема:</i>	Подходы к лечению и реабилитации больных с генетическими нарушениями.	
2. <i>Дисциплина:</i>	Медицинская генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Сестринское дело	
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	2	
5. <i>Учебная цель:</i>		
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	60	
7. <i>План лекции, последовательность ее изложения:</i>		
8. <i>Иллюстрационные материалы:</i>	слайды презентации Powerpoint: фотографии больных, схемы, иллюстрирующие подходы к терапии	
9. <i>Литература для проработки:</i>	<ol style="list-style-type: none"> 1. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н.П. Бочкова. – 4-ое изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 592 с.: ил. 2. Гинтер Е.К. Медицинская генетика: Учебник. – М.: Медицина, 2003. – 448 с.: ил. 3. Генетика в практике педиатра: руководство для врачей / Вахарловский В.Г., Романенко О.П., Горбунова В.Н. – СПб.: «Феникс», 2009 – 288 с. с ил. 4. Медицинская генетика: учеб. пособие / Р.Л. Ньюссбаум, Р.Р. Мак-Иннес, Х.Ф. Виллард; пер. с англ. А.Ш. Латыпова; под ред. Н.П. Бочкова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 624 с.: ил. 5. Дородовая профилактика генетической патологии плода / Л.В.Акуленко, Т.В.Золотухина, И.Б.Манухин. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 304 с. 	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №7

1. <i>Тема:</i>	Структура медико-генетической службы и медико-генетическое консультирование.	
2. <i>Дисциплина:</i>	Медицинская генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Сестринское дело	
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	2	
5. <i>Учебная цель:</i>	Ознакомление студентов со структурой медико-генетической помощи в РФ.	
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	60	
7. <i>План лекции, последовательность ее изложения:</i>	<ol style="list-style-type: none"> 1) Медико-генетическое консультирование как специализированный вид медицинской помощи. 2) Цели и задачи медико-генетического консультирования. 3) Структура медико-генетической службы в Российской Федерации. 	

4)Медико- генетические консультации, медико-генетические центры. 5)Скринирующие программы.
8.Иллюстрационные материалы:слайды презентации Powerpoint: фотографии больных, схемы, иллюстрирующие подходы к терапии
9. Литература для проработки: 1. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н.П. Бочкова. – 4-ое изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 592 с.: ил. 2. Гинтер Е.К. Медицинская генетика: Учебник. – М.: Медицина, 2003. – 448 с.: ил. 3. Генетика в практике педиатра: руководство для врачей / Вахарловский В.Г., Романенко О.П., Горбунова В.Н. – СПб.: «Феникс», 2009 – 288 с. с ил. 4. Медицинская генетика: учеб. пособие / Р.Л. Ньюссбаум, Р.Р. Мак-Иннес, Х.Ф. Виллард; пер. с англ. А.Ш. Латыпова; под ред. Н.П. Бочкова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 624 с.: ил. 5. Дородовая профилактика генетической патологии плода / Л.В.Акуленко, Т.В.Золотухина, И.Б.Манухин. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 304 с.

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №8

1. Тема:	Пренатальная диагностика врожденных и наследственных болезней	
2. Дисциплина:	Медицинская генетика	
3. Специальность:	Сестринское дело	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	2	
5. Учебная цель:	Ознакомить студентов с принципами профилактики врожденной и наследственной патологии, дать представление об основных методах пренатальной диагностики моногенных и хромосомных болезней.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	5	
Объем новой информации (в минутах):	85	
7. План лекции, последовательность ее изложения:	<ol style="list-style-type: none"> 1. Введение. Определение генетического груза в популяции. Классификация наследственных болезней человека. Виды профилактики наследственной патологии. Историческая справка о развитии методов пренатальной диагностики врожденных и наследственных болезней. 2. Периконцепционная профилактика врожденной и наследственной патологии. 3. Пренатальная диагностика как совокупность методов оценки состояния плода. 4. Пренатальные скринирующие программы (цитогенетический, биохимический, иммунологический, ультразвуковой скрининги, скрининг на моногенные болезни). 5. Инвазивная пренатальная диагностика (методы получения плодного биологического материала и методы лабораторной диагностики). Показания для инвазивной пренатальной диагностики. Алгоритмы проведения пренатальной диагностики хромосомных и моногенных болезней. 6. Предимплантационная генетическая диагностика. 7. Перспективные направления в развитии методов пренатальной диагностики наследственных болезней. 	
8.Иллюстрационные материалы:	полностью иллюстрированная лекция в виде презентации мультимедиа в программе Microsoft PowerPoint.	
9.Литература для проработки:	<ol style="list-style-type: none"> 1. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н.П. Бочкова. – 4-ое изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 592 с.: ил. 2. Гинтер Е.К. Медицинская генетика: Учебник. – М.: Медицина, 2003. – 448 с.: ил. 3. Генетика в практике педиатра: руководство для врачей / Вахарловский В.Г., Романенко О.П., Горбунова В.Н. – СПб.: «Феникс», 2009 – 288 с. с ил. 	

4. Медицинская генетика: учеб. пособие / Р.Л. Ньюсбаум, Р.Р. Мак-Иннес, Х.Ф. Виллард; пер. с англ. А.Ш. Латыпова; под ред. Н.П. Бочкова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 624 с.: ил.

5. Наследственные болезни: национальное руководство / под ред. акад. РАМН Н.П. Бочкова, акад. РАМН Е.К. Гинтера, акад. РАМН В.П. Пузырева. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 936 с.

6. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней / Под ред. акад. РАМН, проф. Э.К.Айламазяна, чл.-корр. РАМН, проф. В.С.Баранова. – М.: МЕДпресс-информ, 2006. – 416 с.: ил.

7. Дородовая профилактика генетической патологии плода / Л.В.Акуленко, Т.В.Золотухина, И.Б.Манухин. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 304 с.

8. Современные алгоритмы и новые возможности пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний: Методические рекомендации / Баранов В.С., Кузнецова Т.В., Кашеева Т.К. и др.; Под ред. В.С.Баранова и Э.К.Айламазяна. – СПб.: Изд-во Н-Л, 2013. – 156 с.

МЕТОДИЧЕСКИЕ РАЗРАБОТКИ ПРАКТИЧЕСКИХ ЗАНЯТИЙ

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №1

1. <i>Тема:</i>	Молекулярная генетика, введение	
2. <i>Дисциплина:</i>	Медицинская генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Сестринское дело	
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	4	
5. <i>Учебная цель:</i> ознакомить с основными направлениями современной генетики и историческими аспектами ее развития от законов Менделя, хромосомной и молекулярной теории наследственности до молекулярной идентификации генов.		
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	150	
7. <i>План лекции и практического занятия, последовательность изложения:</i>		
Часть первая.		
1. Законы Менделя. Определения: ген, аллель, мутация. Доминантность и рецессивность. Генотип и фенотип. Нормальные, мутантные и полиморфные аллели. Хромосомная теория наследственности. Ген как хромосомный локус, единица функции, мутации и рекомбинации		
1. Молекулярная теория наследственности. ДНК как вещество наследственности. Структура и функции ДНК. Структура и функции РНК. Центральная догма молекулярной генетики.		
2. Основные информационные процессы - транскрипция, сплайсинг, трансляция, репликация и репарация ДНК. Генетический код. Ген как транскрибируемый участок молекулы ДНК. Экспрессия гена. Обратная генетика, генная инженерия. Клонирование ДНК. Комплементарная ДНК (кДНК). «Ген в пробирке». Трансгеноз. Модельные «нокаут»-линии.		
Часть вторая.		
3. Основные достижения международного проекта «Геном человека» в областях цитогенетического и физического картирования, секвенирования геномной ДНК, его мощности и стоимости, анализа изменчивости генома, клонирования полноразмерных кДНК человека и модельных организмов.		
4. Молекулярная медицина. Основные направления использования генетической методологии в клинической практике (молекулярная диагностика мутаций при моногенных заболеваниях, анализ генетических факторов риска, предрасполагающих к многофакторной патологии, тестирование онкогенов при онкологических заболеваниях, молекулярная идентификация личности в судебной медицине, фармакогенетика, генная терапия).		

<p>5. Молекулярно-генетические методы анализа. Выделение ДНК. Полимеразная цепная реакция. Электрофорез ДНК. Молекулярная диагностика мажорной делеции в гене муковисцидоза (delF508). Заключение.</p>
<p>8. <i>Иллюстрационные материалы</i>: полностью иллюстрированная лекция в виде презентации мульти-медиа в программе Microsoft PowerPoint.</p>
<p>9. <i>Литература для проработки</i>:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н.П. Бочкова. – 4-ое изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 592 с.: ил. 2. Генетика в практике врача. Под. Ред. В. Н. Горбуновой, О. П. Романенко. – СПб: ООО «Изд-во ФОЛИАНТ», 2013. – 456 с.: ил. 3. Вахарловский В.Г., Романенко О.П., Горбунова В.Н. Генетика в практике педиатра. СПб.: «Феникс», 2009 – 288 с., ил. 4. Вахарловский В. Г., Горбунова В. Н. Клиническая генетика. Методическое пособие. Из-во СПбГПМА, 2007. - 35 с. 5. Горбунова В.Н. Молекулярные основы медицинской генетики.- СПб.: «Интермедика», 1999. – 209 с.: ил. 6. Гинтер Е. К. Медицинская генетика: Учебник.- М.: Медицина. – 2003. – 448 с.: ил. 7. Иванов В. И., Барышникова Н. В., Билева Дж. С., Дадали Е. Л., Константинова Л. М., Кузнецова О. В., Поляков А. В. Генетика. Учебник для вузов / Под ред. акад. В. И. Иванова.-М.: ИКЦ «Академкнига», 2006. – 638 с.: ил.

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №2

1. <i>Тема</i> :	Основы клинической цитогенетики: хромосомные болезни	
2. <i>Дисциплина</i> :	Медицинская генетика	
3. <i>Специальность</i> :	Сестринское дело	
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах)</i> :	4	
5. <i>Учебная цель</i> : Дать представление об аномалиях кариотипа как этиологических факторах хромосомных болезней и ознакомить с некоторыми распространенными формами хромосомной патологии у человека. Студент должен знать:	<ul style="list-style-type: none"> • стандартную номенклатуру хромосом человека, типы геномных и хромосомных мутаций, формы записи различных кариотипов; • показания для направления пациента на цитогенетическое обследование; • этиологию и принципы классификации хромосомных болезней; особенности клинических проявлений аутомсомных синдромов и синдромов, обусловленных аномалиями половых хромосом; • основные клинические и цитогенетические характеристики наиболее частых хромосомных болезней. 	
Студент должен уметь:	<ul style="list-style-type: none"> • на основании клинических признаков сформулировать предположительный диагноз хромосомной болезни; • правильно записать кариотип пациента и оценить результат цитогенетического обследования. 	
6. <i>Объем повторной информации (в минутах)</i> :	30	
<i>Объем новой информации (в минутах)</i> :	150	
7. <i>Условия для проведения занятия</i> : Учебная аудитория кафедры, оснащенная мультимедийной системой.		
8. <i>Самостоятельная работа студента</i> : проработка теоретического материала по учебной и учебно-методической литературе при подготовке к практическому занятию, решение		

ситуационных задач в ходе практического занятия.
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: <ul style="list-style-type: none"> • устный опрос • тестовые задания
10. Литература для проработки: <ol style="list-style-type: none"> 1. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н.П. Бочкова. – 4-ое изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 592 с.: ил. 2. Гинтер Е.К. Медицинская генетика: Учебник. – М.: Медицина, 2003. – 448 с.: ил. 3. Генетика в практике педиатра: руководство для врачей / Вахарловский В.Г., Романенко О.П., Горбунова В.Н. – СПб.: «Феникс», 2009 – 288 с. с ил. 4. Наглядная медицинская генетика / Д.Дж. Притчард, Б.Р. Корф; пер. с англ. под ред. Н.П. Бочкова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2009. – 200с. 5. Медицинская генетика: учеб. пособие / Р.Л. Ньюсбаум, Р.Р. Мак-Иннес, Х.Ф. Виллард; пер. с англ. А.Ш. Латыпова; под ред. Н.П. Бочкова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 624 с.: ил. 6. Наследственные болезни: национальное руководство / под ред. акад. РАМН Н.П. Бочкова, акад. РАМН Е.К. Гинтера, акад. РАМН В.П. Пузырева. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 936 с.

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №3

1. Тема:	Основы молекулярной диагностики	
2. Дисциплина:	медицинская генетика	
3. Специальность:	педиатрия	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	4	
5. Учебная цель: ознакомление с основными методами и областями применения молекулярной диагностики, организация ПЦР-лаборатории (учебная экскурсия в лабораторию молекулярной онкологии)		
6. Объем повторной информации (в минутах):	25	
Объем новой информации (в минутах):	155	
7. Условия для проведения занятия: занятие проводится на базе лаборатории молекулярной онкологии НИИ онкологии им. Н.Н. Петрова (учебная комната с мультимедийным оснащением, лабораторные помещения с оборудованием для молекулярно-генетического анализа)		
8. Самостоятельная работа студента: подготовка к текущему занятию, работа по подготовке реферативного сообщения или научной презентации (по выбору студента)		
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный опрос		
10. Литература для проработки: <ol style="list-style-type: none"> 1. Горбунова В.Н. Медицинская генетика, глава 2.2.6, http://kafmedgen.spb.ru/ 2. Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. Клиническая генетика. М.: ГЭОТАР-МЕД, 2013.-592 с. 		

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

Кафедра общей и молекулярной медицинской генетики

ПЕРЕЧЕНЬ МЕТОДИЧЕСКИХ УКАЗАНИЙ ОБУЧАЕМЫМ
ДЛЯ РАЗЛИЧНЫХ ФОРМ УЧЕБНЫХ ЗАНЯТИЙ

По дисциплине	«Медицинская генетика» (наименование дисциплины)
Для направления подготовки	«Сестринское дело», 34.03.01 (наименование и код направления)

6.1. Методические указания к семинарским (практическим) занятиям

№ п/п	Разделы и темы дисциплины	Литература для проработки
1.	Раздел №1 Тема «Основы генетики, введение»	1. Генетика человека с основами медицинской генетики/ Под ред. В. Н. Горбуновой,— М.: ООО «Издательство Академия», 2012.- 240 с. 2. Лекции 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 человека с основами медицинской генетики/ Под ред. В. Н. Горбуновой,— М.: ООО «Издательство Академия», 2012.- 240 с. 2. Лекции 3. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с. : ил.
3.	Раздел №1, тема «Роль генетических факторов в развитии болезней. Методы медицинской генетики»	1. Генетика человека с основами медицинской генетики/ Под ред. В. Н. Горбуновой,— М.: ООО «Издательство Академия», 2012.- 240 с. 2. Лекции 3. Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. Клиническая генетика. М.: ГЭОТАР-МЕД, 2011. – 592 с.: илл.

4.	Раздел №2, тема «Основы клинической генетики. классификация наследственных заболеваний»	1. Генетика человека с основами медицинской генетики/ Под ред. В. Н. Горбуновой,— М.: ООО «Издательство Академия», 2012.. 2. Лекции
5.	Раздел №2, тема «Врожденные и наследственные заболевания. Обсуждение отдельных нозологий»	1. Генетика человека с основами медицинской генетики/ Под ред. В. Н. Горбуновой,— М.: ООО «Издательство Академия», 2012.- 240 с. 2.Лекции 3. Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. Клиническая генетика. М.: ГЭОТАР-МЕД, 2013. – 592 с.: илл.
6.	Раздел №3, тема «Подходы к лечению и реабилитации больных с генетическими нарушениями»	1. Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. Клиническая генетика. М.: ГЭОТАР-МЕД, 2013. – 592 с.: илл. 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 «Организация медико-генетической службы в Российской Федерации»	1. Генетика человека с основами медицинской генетики/ Под ред. В. Н. Горбуновой,— М.: ООО «Издательство Академия», 2012. -240 с. 2. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с. : ил.
8.	Раздел №5, тема «Биохимический скрининг беременных и новорожденных. Пренатальная диагностика.»	1. Генетика человека с основами медицинской генетики/ Под ред. В. Н. Горбуновой,— М.: ООО «Издательство Академия», 2012. -240 с. 2. Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. Клиническая генетика. М.: ГЭОТАР-МЕД, 2013. – 592 с.: илл.
9.	Итоговое занятие	Список вопросов, выносимых на зачет, представлен на сайте кафедры медицинской генетики http://kafmedgen.spb.ru/ .

6.2. Методические указания к лабораторным занятиям

Лабораторные занятия не предусмотрены учебным планом дисциплины.

6.3. Формы и методика базисного, текущего и итогового контроля

Текущий контроль осуществляется в виде тестового контроля (см. банк заданий для тестового контроля, а также контрольные вопросы в учебнике «Клиническая генетика» / под ред. акад. РАМН Бочкова Н.П., 2013): (5 вопросов в течение 10 минут); допуск к ито-

говому контролю (зачету) осуществляется при отсутствии неудовлетворительных оценок в ходе текущего контроля.

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. Полимеразная цепная реакция. Цели использования. Необходимые реактивы. Принципы, последовательные этапы метода. Технические условия проведения реакции и ее достоинства. Организация ПЦР-лаборатории.
3. Метилирование: биологическое значение и методы анализа.
4. Роль некодирующих последовательностей ДНК в эволюции.
5. Генетическая предрасположенность к курению.
6. Генетическая предрасположенность к алкоголизму.
7. Генетическая предрасположенность к наркомании и азартным играм.
8. Высокопроизводительные аналитические подходы в современной биологии и
9. Определение устойчивости микроорганизмов к антибактериальным препаратам.
10. Ограничения и преимущества полимеразной цепной реакции.
11. Преимущество гетерозигот: определение, примеры.

Итоговый контроль проводится в виде зачета.

Перечень вопросов, выносимых на зачет:

1. Законы Менделя. Дискретные единицы наследственности.
2. Открытие хромосом. Хромосомная теория наследственности.
3. ДНК как вещество наследственности. Структура и функции ДНК.
4. Основные информационные процессы – репликация, транскрипция, трансляция.
5. Центральная догма молекулярной генетики. Структура и функции тРНК.
6. Современные представления о генах и их продуктах. Регуляция экспрессии генов.
7. Структура генов человека. Экзоны, интроны, сплайсинг.
8. Генетический код и его свойства. Суть универсальности генетического кода.
9. Обратная генетика и ее значение для медицины. Основы патогенетических методов лечения наследственных заболеваний.
10. Идентификация гена, кДНК, «ген в пробирке». Значение открытия гена для медицинской практики.
11. Основные направления использования молекулярно-генетической методологии в медицине. Методы молекулярной диагностики.
12. Гибридологический и генеалогический анализ. Построение и анализ родословных.
13. Методы генетического анализа (популяционный, клинико-генеалогический, цитогенетический, биохимический, молекулярно-генетический).
14. Типы наследования. Примеры заболеваний с различными типами наследования.
15. Этиология (причины) моногенных и многофакторных (мультифакториальных) заболеваний. Роль генетических факторов риска в развитии многофакторных болезней.
16. Синдром Дауна: этиология, диагностика, клинико-цитогенетическая характеристика.
17. Наследственные раковые синдромы: общие характеристики, диагностика.
18. Методы выявления генных мутаций.

19. Наследственные раковые синдромы: основные разновидности. Особенности лечения пациентов с наследственными опухолями.
20. Мутации наследственные и соматические. Роль в развитии заболеваний.
21. Микроаномалии развития (стигмы дизэмбриогенеза), определение, цель выявления, особенности клинико-морфологического осмотра врачом-генетиком.
22. Хромосомные болезни: определение, этиология, классификация, методы диагностики.
23. ПЦР: принцип метода. Применение в медицине и лабораторной диагностике.
24. Понятия «мутация» и «генетический полиморфизм»: сходства и различия. Определение аллеля гена.
25. Неонатальный биохимический скрининг. Задачи, сроки проведения.
26. Геном человека: история изучения, медицинское значение полученных данных.
27. Классификация генных мутаций.
28. Хромосомные мутации (определение, типы структурных перестроек, влияние на фенотип, клинические примеры).
29. Геномные мутации (определение, механизмы возникновения, генетический мозаицизм, клинические примеры).
30. Современные представления о канцерогенезе. Онкогены и гены-супрессоры опухолевого роста.
31. Применение ДНК-диагностики в онкологии: основные направления.
32. Фармакогенетика. Задачи и практическое применение в клинической медицине.
33. Процесс биотрансформации ксенобиотиков. Основные фазы процесса и примеры генов ферментов, участвующих в различных фазах процесса биотрансформации ксенобиотиков. Клиническое значение нарушений процесса детоксикации ксенобиотиков.
34. Определение аллеля гена. Определение «генетического» фактора риска. Принципы выявления генетических факторов риска.
35. Показания для проведения молекулярно-генетического исследования больным в педиатрической клинике и пациентам врачей общей практики (терапевтов, неврологов и др.).
36. Медико-генетическое консультирование. Характеристика роли врача генетика в практическом здравоохранении.
37. Медико-генетическая служба: цель, задачи. Перечислить показания для направления на консультацию к врачу генетику.
38. Методы диагностики, применяемые в медико-генетической службе. Цели применения. Краткая характеристика заболеваний, выявляемых данными методами.
39. Цитогенетические методы диагностики: цели применения, показания для обследования.
40. Скрининговые методы диагностики (неонатальный, селективный). Цели применения. Наследственные болезни обмена веществ, выявляемые в РФ, их краткая характеристика.
41. Пренатальная диагностика: цель применения, сроки. Методы исследования, используемые в пренатальной диагностике.
42. Аномалии половых хромосом: цитогенетическая характеристика.
43. Наследственные болезни: этиология, классификация, типы наследования, особенности клинических проявлений.
44. Дифференцированные дисплазии соединительной ткани: этиология, основные синдромы, клинические проявления.

45. Клиническая цитогенетика как раздел медицинской генетики (определение, области применения методов анализа кариотипа).
46. Методы анализа кариотипа (цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярные), принципы и диагностические задачи.
47. Сбалансированные хромосомные мутации (определение, популяционная частота, особенности медико-генетического консультирования пациентов – носителей сбалансированных хромосомных мутаций).
48. Показания для цитогенетического обследования в постнатальном периоде.
49. Методы профилактики и предупреждения рождения детей с хромосомными болезнями (пренатальная диагностика).
50. Показания для пренатального кариотипирования.

Кафедра общей и молекулярной медицинской генетики

**МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ
ОБЕСПЕЧЕНИЕ**

Дисциплины «Медицинская генетика»
(наименование дисциплины)

Для
специальности

«Сестринское дело» 34.03.01
(наименование и код специальности)

Преподавание дисциплины «Медицинская генетика» подразумевает использование компьютерного мультимедийного оборудования для проведения лекций и практических занятий.

Таблица

Сведения об оснащённости образовательного процесса
специализированным и лабораторным оборудованием

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

Кафедра общей и молекулярной медицинской генетики

ИННОВАЦИИ В ПРЕПОДАВАНИИ

По дисциплине «Медицинская генетика»
(наименование дисциплины)

Для направления подготовки «Сестринское дело», 34.03.01
(наименование и код направления)

Инновация №1

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

Цели и задачи инновации:

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

Инновация №2

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

Цели и задачи инновации:

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

Инновация №3

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

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

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

Кафедра общей и молекулярной медицинской генетики

ПЕРЕЧЕНЬ УЧЕБНИКОВ И УЧЕБНЫХ ПОСОБИЙ, ИЗДАННЫХ СОТРУДНИКАМИ
КАФЕДРЫ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

По дисциплине «Медицинская генетика»
(наименование дисциплины)

Для направления подготовки «Сестринское дело», 34.03.01
(наименование и код направления)

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

7.	Введение в молекулярную медицину. Лекции в Политехническом	Горбунова В.Н., Пчелина С.Н., Шварцман А.Л.	2010	Издательство Политехни- ческого уни- верситета	
8.	Наследственные опухолевые син- дромы (17 с.)	Имянитов Е.Н.	2012	ГЭОТАР- Медиа	Глава в издании «Наследственные болезни. Нацио- нальное руковод- ство»
9.	Генетические забо- левания. Краткий справочник /	Е.Н. Суспицын, Д.Л. Стрекалов, Г.А. Янус, Е.Н. Имянитов	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 медицинской генетики

ВОСПИТАТЕЛЬНАЯ РАБОТА

По дисциплине	«Медицинская генетика» (наименование дисциплины)
Для направления подготовки	«Сестринское дело», 34.03.01 (наименование и код специальности)

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

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

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

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

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

Наиболее актуальными являются следующие задачи воспитания:

1. Формирование высокой нравственной культуры.
2. Формирование активной гражданской позиции и патриотического сознания, правовой и политической культуры.
3. Формирование личностных качеств, необходимых для эффективной профессиональной деятельности.

4. Привитие умений и навыков управления коллективом в различных формах студенческого самоуправления.
5. Сохранение и приумножение историко-культурных традиций университета, преемственность в воспитании студенческой молодежи.
6. Укрепление и совершенствование физического состояния, стремление к здоровому образу жизни, воспитание нетерпимого отношения к курению, наркотикам, алкоголизму, антиобщественному поведению.

Решить эти задачи возможно, руководствуясь в работе принципами:

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

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

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

Кафедра общей и молекулярной медицинской генетики

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

По дисциплине «Медицинская генетика»
(наименование дисциплины)

Для «Сестринское дело», 34.03.01
направления под- (наименование и код специальности)
готовки

В целях предотвращения распространения коронавирусной инфекции Университет по рекомендации Министерства здравоохранения Российской Федерации временно вынужден был перейти на дистанционную форму обучения.

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

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

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

Структура дистанционного обучения представлена на рисунке 1:



Рис. 1 Структура дистанционного обучения

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

Основные отличительные черты дистанционного образования от традиционного заключается 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).

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 каждой кафедры.

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.