

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего образования
"Казанский (Приволжский) федеральный университет"
Институт фундаментальной медицины и биологии



УТВЕРЖДАЮ

Проректор
по образовательной деятельности КФУ
Проф. Таюрский Д.А.

_____ 20__ г.

Программа дисциплины

Общая и медицинская генетика Б1.Б.31.5

Специальность: 30.05.01 - Медицинская биохимия

Специализация: не предусмотрено

Квалификация выпускника: врач-биохимик

Форма обучения: очное

Язык обучения: русский

Автор(ы):

Абдрахманова А.И. , Бабынин Э.В. , Габелко Д.И.

Рецензент(ы):

Ослопова Ю.В.

СОГЛАСОВАНО:

Заведующий(ая) кафедрой: Абдулхаков С. Р.

Протокол заседания кафедры No _____ от "_____" _____ 201__ г

Учебно-методическая комиссия Института фундаментальной медицины и биологии:

Протокол заседания УМК No _____ от "_____" _____ 201__ г

Регистрационный No

Казань
2019

Содержание

1. Цели освоения дисциплины
2. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы
3. Компетенции обучающегося, формируемые в результате освоения дисциплины /модуля
4. Структура и содержание дисциплины/ модуля
5. Образовательные технологии, включая интерактивные формы обучения
6. Оценочные средства для текущего контроля успеваемости, промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины и учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы студентов
7. Литература
8. Интернет-ресурсы
9. Материально-техническое обеспечение дисциплины/модуля согласно утвержденному учебному плану

Программу дисциплины разработал(а)(и) доцент, к.н. (доцент) Абдрахманова А.И. кафедра фундаментальных основ клинической медицины отделение фундаментальной медицины , AlslAbdrahmanova@kpfu.ru ; доцент, к.н. (доцент) Бабынин Э.В. кафедра генетики ИФМиБ отделение фундаментальной медицины , Edward.Babynin@kpfu.ru ; Врач-генетик Габелко Д.И. Отделение планирования семьи Медико-санитарная часть ФГАОУ ВО КФУ , DIGabelko@kpfu.ru

1. Цели освоения дисциплины

дать представление об универсальности закономерностей наследственности и изменчивости живых организмов, о взаимосвязи влияния генотипа и факторов среды на развитие организма, о генетических процессах в популяциях живых организмов, о практическом значении этой науки для медицины

2. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы высшего профессионального образования

Данная учебная дисциплина включена в раздел "Б1.Б.31 Дисциплины (модули)" основной образовательной программы 30.05.01 Медицинская биохимия и относится к базовой (общепрофессиональной) части. Осваивается на 4, 5 курсах, 7, 8, 9 семестры.

Данная учебная дисциплина относится к дисциплинам базовой части программы специалитета. Осваивается на 4, 5 курсах (7, 8, 9 семестр).

Для успешного освоения данной дисциплины нужно освоение в качестве предшествующих следующих дисциплин: 'Биология', 'Биомедицинская этика', 'Латинский язык', 'Иностранный язык', 'Физиология', 'Морфология: анатомия человека, гистология, цитология', 'Методы исследования в биологии и медицине'

3. Компетенции обучающегося, формируемые в результате освоения дисциплины /модуля

В результате освоения дисциплины формируются следующие компетенции:

Шифр компетенции	Расшифровка приобретаемой компетенции
ОК-1 (общекультурные компетенции)	Способность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу.
ОК-5 (общекультурные компетенции)	готовностью к саморазвитию, самореализации, самообразованию, использованию творческого потенциала
ОК-8 (общекультурные компетенции)	готовностью к работе в коллективе, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия
ОПК-1 (профессиональные компетенции)	Готовность решать стандартные задачи профессиональной деятельности с использованием информационных, библиографических ресурсов, медико-биологической терминологии, информационно-коммуникационных технологий и учетом основных требований информационной безопасности.
ОПК-2 (профессиональные компетенции)	Готовность к коммуникации в устной и письменной формах на русском и иностранном языках для решения задач профессиональной деятельности

Шифр компетенции	Расшифровка приобретаемой компетенции
ПК-1 (профессиональные компетенции)	Способность и готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания.

В результате освоения дисциплины студент:

1. должен знать:

- 1) знать основные закономерности наследственности и изменчивости живых организмов;
- 2) иметь представление о молекулярных механизмах, лежащих в основе передачи наследственной информации и изменчивости генетического материала;
- 3) иметь представление о генетических основах индивидуального развития организмов и эволюционных процессов в популяциях;
- 4) иметь представление о значении генетики для медицины, педагогики, сельского хозяйства, биохимической промышленности и охраны природы;

2. должен уметь:

- 1) уметь применять методы математической статистики при анализе экспериментальных данных и решении задач;
- 2) уметь решать теоретические задачи по генетике.

3. должен владеть:

- 1) свободно владеть основными понятиями и терминами современной генетики;

4. должен демонстрировать способность и готовность:

применять в профессиональной деятельности знания, умения, навыки, полученные в ходе освоения дисциплины

4. Структура и содержание дисциплины/ модуля

Общая трудоемкость дисциплины составляет 10 зачетных(ые) единиц(ы) 360 часа(ов).

Форма промежуточного контроля дисциплины: отсутствует в 7 семестре; зачет в 8 семестре; экзамен в 9 семестре.

Суммарно по дисциплине можно получить 100 баллов, из них текущая работа оценивается в 50 баллов, итоговая форма контроля - в 50 баллов. Минимальное количество для допуска к зачету 28 баллов.

86 баллов и более - "отлично" (отл.);

71-85 баллов - "хорошо" (хор.);

55-70 баллов - "удовлетворительно" (удов.);

54 балла и менее - "неудовлетворительно" (неуд.).

4.1 Структура и содержание аудиторной работы по дисциплине/ модулю

Тематический план дисциплины/модуля

N	Раздел Дисциплины/ Модуля	Семестр	Неделя семестра	Виды и часы аудиторной работы, их трудоемкость (в часах)			Текущие формы контроля
				Лекции	Практические занятия	Лабораторные работы	
1.	Тема 1. Введение. Предмет, задачи, методы, история развития генетики.	7		6	16	0	Устный опрос
2.	Тема 2. Материальные основы наследственности.	7		4	8	0	Устный опрос
3.	Тема 3. Закономерности наследования признаков.	7		10	24	0	Устный опрос
4.	Тема 4. Основы молекулярной генетики.	8		10	24	0	Тестирование Устный опрос
5.	Тема 5. Моногенные болезни.	8		10	24	0	Тестирование Устный опрос
6.	Тема 6. Хромосомные болезни.	9		8	24	0	Устный опрос
7.	Тема 7. Профилактика наследственной патологии.	9		8	22	0	Устный опрос
	Тема . Итоговая форма контроля	8		0	0	0	Зачет
	Тема . Итоговая форма контроля	9		0	0	0	Экзамен
	Итого			56	142	0	

4.2 Содержание дисциплины

Тема 1. Введение. Предмет, задачи, методы, история развития генетики.

лекционное занятие (6 часа(ов)):

Место медицинской генетики в системе медицинских знаний, взаимосвязь с другими клиническими и медико- профилактическими дисциплинами. Популяционно-генетические, экологические, социально-экономические и демографические аспекты наследственной патологии. Клинико-генеалогический метод. Этапы проведения. Методика сбора информации и ее особенности при различных видах патологии. Возможные ошибки. Значение клинико-генеалогического метода в клинической практике. Цитогенетические методы.

практическое занятие (16 часа(ов)):

Понятия ?генотип? и ?фенотип?. Генный баланс, дозы генов. Значение нормального дозового баланса для формирования фенотипа. Роль наследственности в определении здоровья и патологии. Менделевское наследование признаков. Решение ситуационных задач. Введение в медицинскую генетику. Медицинская генетика как клиническая и профилактическая медицина. Значимость медико-генетических знаний в практической работе врача.

Тема 2. Материальные основы наследственности.

лекционное занятие (4 часа(ов)):

Генетическая роль ДНК. Строение ДНК. Полуконсервативный механизм репликации ДНК. Ферменты репликации. Особенности репликации у прокариот и эукариот. Репарация ДНК. Механизмы рекомбинации ДНК. Структура и функции гена. Эволюция представлений о гене. Критерии аллелизма. Межаллельная комплементация. Современные представления о строении гена. Оперонный принцип организации генов у прокариот. Структурные и регуляторные гены. Расположение генов в хромосомах эукариот. Транскрипция ДНК. Типы РНК в клетке. РНК-полимераза. Обратная транскрипция, ревертаза. Трансляция иРНК. Генетический код, его свойства.

практическое занятие (8 часа(ов)):

Структурно-функциональная организация наследственного материала. Химическая организация генетического материала. Свойства и функции наследственного материала. Современные представления о геноме человека. Структура и организация генома. Геномика. Структура генома прокариотических и эукариотических организмов. Уникальные и повторяющиеся последовательности ДНК. Мобильные элементы генома. Псевдогены.

Тема 3. Закономерности наследования признаков.

лекционное занятие (10 часа(ов)):

Общая и частная семиотика наследственных заболеваний. Особенности клинического осмотра больных и их родственников. Морфогенетические варианты развития, их генез, постнатальная модификация. Общеклинические особенности проявлений наследственных болезней. Генетические истоки полиморфизма наследственной патологии. Фено- и генокопии.

практическое занятие (24 часа(ов)):

Клинико-генеалогический метод. Основные понятия: пробанд, легенда родословной, условные обозначения. Этапы проведения. Обучение методике сбора генеалогической информации и изучение особенностей при различных видах патологии. Возможные ошибки. Значение клинико-генеалогического метода в клинической практике. Решение задач на составление и анализ родословных. Цитогенетические методы. Варианты, область применения, значение. Биохимические методы. Уровни биохимической диагностики. Показания к биохимическому исследованию для диагностики наследственных болезней.

Тема 4. Основы молекулярной генетики.

лекционное занятие (10 часа(ов)):

Понятие о предрасположенности. Моногенно обусловленная предрасположенность: экогенетическая патология, фармакогенетические реакции, профессиональные болезни. Полигенная предрасположенность.

практическое занятие (24 часа(ов)):

Экологическая генетика. Проявление действия генов в зависимости от среды. Моногенные экогенетические вариации на фармакологические средства, пищу, производственные факторы, факторы окружающей среды. Полигенные экогенетические вариации. Болезни с наследственным предрасположением как пример полигенных экогенетических вариаций. Генетико-гигиеническое нормирование факторов окружающей среды. Принципы, методы, регламентация. Генетический мониторинг и прогнозирование генетических факторов окружающей среды. Умение оценивать генетико-эпидемиологические данные, полученные органами санитарного контроля.

Тема 5. Моногенные болезни.

лекционное занятие (10 часа(ов)):

Общая характеристика моногенной патологии. Общие вопросы этиологии и патогенеза моногенных заболеваний. Механизмы развития моногенных заболеваний: специфичность мутаций, множественность метаболических путей, множественность функций белков. Классификация моногенных заболеваний.

практическое занятие (24 часа(ов)):

Клиническая картина отдельных форм моногенных болезней с разными типами наследования. Принципы патогенетического и симптоматического лечения и генотерапии. Изучение основ дифференциальной диагностики ферментопатий. Решение задач.

Тема 6. Хромосомные болезни.

лекционное занятие (8 часа(ов)):

Общая характеристика. Этиология, цитогенетика. Патогенез хромосомных болезней. Общеклинические характеристики хромосомной патологии: врожденные пороки развития, прогрессивность течения, тяжесть состояния, вовлеченность разных систем в патологический процесс. Методы диагностики. Особенности клинических проявлений от-дельных синдромов.

практическое занятие (24 часа(ов)):

Проблемы лечения, социальной адаптации и реабилитации больных с хромосомной патологией. Профилактика хромосомных болезней. Решение ситуационных задач.

Тема 7. Профилактика наследственной патологии.

лекционное занятие (8 часа(ов)):

Виды профилактики наследственных болезней: первичная и вторичная. Уровни профилактики: прегаметический, презиготический, пренатальный и постнатальный. Пути и формы профилактических мероприятий. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика. Периконцепционная профилактика. Просеивающие программы. Охрана окружающей среды. Генотерапия.

практическое занятие (22 часа(ов)):

Основы законодательства о здравоохранении и директивные документы, определяющие деятельность медико-генетической службы.

4.3 Структура и содержание самостоятельной работы дисциплины (модуля)

N	Раздел Дисциплины	Се-мestr	Неде-ля семе-стра	Виды самостоятельной работы студентов	Трудо-емкость (в часах)	Формы контроля самостоятельной работы
1.	Тема 1. Введение. Предмет, задачи, методы, история развития генетики.	7		подготовка к устному опросу	10	Устный опрос
2.	Тема 2. Материальные основы наследственности.	7		подготовка к устному опросу	12	Устный опрос
3.	Тема 3. Закономерности наследования признаков.	7		подготовка к тестированию	9	Тести-рова-ние
				подготовка к устному опросу	9	Устный опрос
4.	Тема 4. Основы молекулярной генетики.	8		подготовка к тестированию	18	Тести-рова-ние
				подготовка к устному опросу	20	Устный опрос
5.	Тема 5. Моногенные болезни.	8		подготовка к тестированию	18	Тести-рова-ние
				подготовка к устному опросу	20	Устный опрос

№	Раздел Дисциплины	Семестр	Неделя семестра	Виды самостоятельной работы студентов	Трудоемкость (в часах)	Формы контроля самостоятельной работы
6.	Тема 6. Хромосомные болезни.	9		подготовка к устному опросу	14	Устный опрос
7.	Тема 7. Профилактика наследственной патологии.	9		подготовка к устному опросу	14	Устный опрос
	Итого				144	

5. Образовательные технологии, включая интерактивные формы обучения

Мультимедийная аудитория, вместимостью более 60 человек. Мультимедийная аудитория состоит из интегрированных инженерных систем с единой системой управления, оснащенная современными средствами воспроизведения и визуализации любой видео и аудио информации, получения и передачи электронных документов. Типовая комплектация мультимедийной аудитории состоит из: мультимедийного проектора, автоматизированного проекционного экрана, акустической системы, а также интерактивной трибуны преподавателя, включающей тач-скрин монитор с диагональю не менее 22 дюймов, персональный компьютер (с техническими характеристиками не ниже Intel Core i3-2100, DDR3 4096Mb, 500Gb), конференц-микрофон, беспроводной микрофон, блок управления оборудованием, интерфейсы подключения: USB, audio, HDMI. Интерактивная трибуна преподавателя является ключевым элементом управления, объединяющим все устройства в единую систему, и служит полноценным рабочим местом преподавателя. Преподаватель имеет возможность легко управлять всей системой, не отходя от трибуны, что позволяет проводить лекции, практические занятия, презентации, вебинары, конференции и другие виды аудиторной нагрузки обучающихся в удобной и доступной для них форме с применением современных интерактивных средств обучения, в том числе с использованием в процессе обучения всех корпоративных ресурсов. Мультимедийная аудитория также оснащена широкополосным доступом в сеть интернет. Компьютерное оборудование имеет соответствующее лицензионное программное обеспечение.

6. Оценочные средства для текущего контроля успеваемости, промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины и учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы студентов

Тема 1. Введение. Предмет, задачи, методы, история развития генетики.

Устный опрос , примерные вопросы:

1. Понятия ?генотип? 2. Понятие ?фенотип?. 3. Понятие ?генный баланс? 4. Понятие ?дозы генов?. 5. Понятие ?наследственность? 6. Значение нормального дозового баланса для формирования фенотипа. 7. Роль наследственности в определении здоровья. 8. Роль наследственности в определении патологии 9. Менделевское наследование признаков. 10. Медицинская генетика как клиническая медицина.

Тема 2. Материальные основы наследственности.

Устный опрос , примерные вопросы:

1. Генетическая роль ДНК. 2. Строение ДНК. 3. Полуконсервативный механизм репликации ДНК. 4. Ферменты репликации. 5. Особенности репликации у прокариот. 6. Особенности репликации у эукариот. 7. Репарация ДНК. 8. Механизмы рекомбинации ДНК. 9. Структура и функции гена. 10. Эволюция представлений о гене. 11. Критерии аллелизма. 12. Межаллельная комплементация. 13. Современные представления о строении гена. 14. Оперонный принцип организации генов у прокариот. 15. Структурные и регуляторные гены.

Тема 3. Закономерности наследования признаков.

Тестирование, примерные вопросы:

11. Эпикант ? это: 1. сросшиеся брови; 2. широко расставленные глаза; 3. вертикальная кожная складка у внутреннего угла глаза; 4. сужение глазной щели. 12. Гипертелоризм ? это: 1. увеличенное расстояние между внутренними углами глазниц; 2. вертикальная кожная складка у внутреннего угла глаза; 3. близко расположенные орбиты; 4. опущенные наружные углы глаз. 13. Блефарофимоз ? это: 1. сращение век; 2. короткая глазная щель; 3. опущенные углы глаз; 4. приподнятые наружные углы глаз. 14. Для болезни Дауна характерно: 1. брахицефалия 2. расщепление верхней губы и неба 3. монголоидный разрез глаз 4. поперечная складка на ладони 5. макроглоссия 15. Термины, обозначающие аномалию пальцев рук: 1. арахнодактилия 2. брахидактилия 3. полидактилия 4. брахимелия 16. Для синдрома Эдвардса характерно: 1. трисомия по 17 хромосоме 2. трисомия по 18 хромосоме 3. мозаицизм 46 XX/ 47XX + 18 4. делеция 18 хромосомы 5. дупликация 17 хромосомы 17. Для синдрома Патау характерно: 1. трисомия по 14 хромосоме 2. трисомия по 13 хромосоме 3. делеция 18 хромосомы 4. мозаицизм 46XY/ 47XY + 13 5. дупликация 18 хромосомы 18. Для синдрома Шерешевского-Тернера характерно: 1. первичная аменорея 2. моносомия X 3. отрицательный половой хроматин 4. выявление симптомов с рождения 5. низкий рост

Устный опрос, примерные вопросы:

1. Клинико-генеалогический метод. 2. Пробанд. 3. Легенда родословной. 4. Условные обозначения при диагностике наследственных заболеваний. 5. Этапы проведения генетических исследований. 6. Методика сбора генеалогической информации. 7. Особенности анамнеза при различных видах патологии. 8. Возможные ошибки при сборе анамнеза. 9. Значение клинико-генеалогического метода в клинической практике. 10. Цитогенетические методы. Варианты, область применения, значение. 11. Биохимические методы. Варианты, область применения, значение. 12. Уровни биохимической диагностики. 13. Показания к биохимическому исследованию для диагностики наследственных болезней.

Тема 4. Основы молекулярной генетики.

Тестирование, примерные вопросы:

1. Алопеция ? это: 1. избыточное оволосение по мужскому типу у женщин; 2. редкие сухие ломкие волосы; 3. полное или частичное отсутствие волос. 2. Анофтальмия ? это: 1. врожденное отсутствие глазных яблок; 2. врожденное отсутствие радужки; 3. уменьшенное расстояние между внутренними углами глазниц. 3. Микрогнатия ? это: 1. малые размеры нижней челюсти; 2. малые размеры верхней челюсти; 3. малое ротовое отверстие. 4. Брахидактилия ? это: 1. сращение пальцев рук или ног; 2. равномерное укорочение пальцев; 3. изменение формы пальцев. 5. Гетерохромия радужных оболочек ? это: 1. аномальное восприятие цветов; 2. различная окраска радужных оболочек; 3. различия в размерах радужных оболочек. 6. Крипторхизм ? это: 1. незаращение мочеиспускательного канала; 2. неопущение яичек в мошонку; 3. недоразвитие наружных половых органов. 7. Птериgium ? это: 1. большая кожная складка в области живота; 2. кожная крыловидная складка; 3. увеличенное расстояние между наружными углами глаз. 8. Синдактилия ? это: 1. сращение конечностей по всей длине; 2. недоразвитие конечности в нижней трети; 3. сращение пальцев. 9. Синофриз ? это: 1. сращение конечностей; 2. сросшиеся брови; 3. сращение пальцев рук. 10. Арахнодактилия ? это: 1. укорочение пальцев; 2. изменение формы пальцев; 3. увеличение длины пальцев

Устный опрос, примерные вопросы:

1. Общая характеристика хромосомных болезней. 2. Этиология хромосомных болезней 3. Цитогенетика хромосомных болезней. 4. Патогенез хромосомных болезней. 5. Общеклинические характеристики хромосомной патологии: врожденные пороки развития. 6. Общеклинические характеристики хромосомной патологии: прогрессивность течения. 7. Общеклинические характеристики хромосомной патологии: тяжесть состояния. 8. Общеклинические характеристики хромосомной патологии: вовлеченность разных систем в патологический процесс. 9. Методы диагностики хромосомных болезней. 10. Основные симптомы хромосомных болезней.

Тема 5. Моногенные болезни.

Тестирование, примерные вопросы:

. Обязательному обследованию на болезнь Вильсона-Коновалова в семье выявленного пациента подлежат: 1. Пробанд 2. Сибсы 3. Дети пациента 4. Родители 5. Двоюродные братья 2. Вероятность рождения здорового ребенка у родителей, больных нейрофиброматозом (оба больны и гетерозиготны) при пенетрантности 100%: 1. 75% 2. 25% 3. 100% 4. 50% 5. 0% 3. Основным лекарством для лечения болезни Вильсона-Коновалова является: 1. Цитохром С 2. Прозерин 3. Д-пеницилламин 4. Ноотропил 5. Гепатопротекторы 4. Болезни экспансий вызываются мутациями: 1. Миссенс 2. Динамическими 3. Нонсенс 4. Протяженными делециями 5. Хромосомными 5. При хорее Гентингтона дегенеративный процесс поражает: 1. Передние рога спинного мозга 2. Паллидум 3. Стриатум 4. Варолиев мост 5. Ножки мозга 6. Возникновение заболевания, обусловленного динамической мутацией, вызвано: 1. Увеличением частоты кроссинговера 2. Увеличением числа tandemных триплетных повторов 3. Усилением трансляции 4. Проявлениями гетерозиса 5. Увеличением числа экзонов 7. Диагностическим тестом на фенилкетонурию является определение: 1. уровня фенилаланина в крови 2. уровня фенилаланина в моче 3. уровня церулоплазмينا в крови 4. мутации- делеция фенилаланина в гене MTP 5. мутации в гене Cu-транспортной АТФазы 8. Для гепатоцеребральной дистрофии характерно: 1. повышение уровня церулоплазмينا крови 2. понижение содержания меди в печени 3. накопление железа в подкорковых ганглиях 4. повышение уровня меди в моче 5. усиление выведения меди с желчью 9. Миопатия Дюшенна вызвана мутацией гена, ответственного за синтез белка: 1. Галактокиназы 2. Тубулина 3. Дистрофина 4. Церулоплазмينا 5. Актина 10. Вероятность рождения больного ребёнка с синдромом Марфана, если болен отец и он гетерозиготен: 1. 50% 2. близко к 0% 3. 100% 4. 25% 5. 75%

Устный опрос , примерные вопросы:

1. Общая характеристика моногенной патологии. 2. Этиология моногенных заболеваний. 3. Патогенез моногенных заболеваний. 4. Болезни с наследственным предрасположением. 5. Понятие о предрасположенности 6. Механизмы развития моногенных заболеваний. 7. Специфичность мутаций при развитии моногенных заболеваний. 8. Метаболические пути при развитии моногенных заболеваний. 9. Множественные функции белков при развитии моногенных заболеваний. 10. Классификация моногенных заболеваний.

Тема 6. Хромосомные болезни.

Устный опрос , примерные вопросы:

1. Общая характеристика хромосомных болезней. 2. Этиология хромосомных болезней 3. Цитогенетика хромосомных болезней. 4. Патогенез хромосомных болезней. 5. Общеклинические характеристики хромосомной патологии: врожденные пороки развития. 6. Общеклинические характеристики хромосомной патологии: прогрессиентность течения 7. Общеклинические характеристики хромосомной патологии: тяжесть состояния. 8. Общеклинические характеристики хромосомной патологии: вовлеченность разных систем в патологический процесс. 9. Методы диагностики хромосомных болезней. 10. Основные симптомы хромосомных болезней.

Тема 7. Профилактика наследственной патологии.

Устный опрос , примерные вопросы:

1. Виды профилактики наследственных болезней: первичная и вторичная. 2. Уровни профилактики: прегаметический, презиготический, пренатальный и постнатальный 3. Пути и формы профилактических мероприятий. 4. Медико-генетическое консультирование. 5. Пренатальная диагностика. 6. Периконцепционная профилактика. 7. Просеивающие программы: назначение, условия проведения, перечень заболеваний, подлежащих массовому скринингу. 8. Охрана окружающей среды. 9. Основы законодательства о здравоохранении и директивные документы, определяющие деятельность медико-генетической службы. 10. Определение показаний для направления на медико-генетическую консультацию. 11. Правила оформления медицинской документации.

Итоговая форма контроля

зачет (в 8 семестре)

Итоговая форма контроля

экзамен (в 9 семестре)

Примерные вопросы к экзамену:

Вопросы к зачету:

1. Понятия "генотип" и "фенотип".
2. Генный баланс, дозы генов.
3. Значение нормального дозового баланса для формирования фенотипа.
4. Роль наследственности в определении здоровья и патологии.
5. Менделевское наследование признаков. Решение ситуационных задач.
6. Введение в медицинскую генетику.
7. Медицинская генетика как клиническая и профилактическая медицина.
8. Значимость медико-генетических знаний в практической работе врача.
9. Место медицинской генетики в системе медицинских знаний, взаимосвязь медицинской генетики с другими клиническими и медико-профилактическими дисциплинами.
10. Роль отечественных ученых в развитии медицинской и клинической генетики.
11. Структурно-функциональная организация наследственного материала.
12. Химическая организация генетического материала.
13. Свойства и функции наследственного материала.
14. Современные представления о геноме человека
15. Структура и организация генома.
16. Геномика.
17. Структура генома прокариотических и эукариотических организмов.
18. Уникальные и повторяющиеся последовательности ДНК.
19. Мобильные элементы генома. Псевдогены.
20. Клинико-генеалогический метод.

Вопросы к экзамену:

1. Общая характеристика хромосом, их типы, структурные элементы.
2. Структура ДНК и РНК. Нуклеотиды. Триплеты. Аминокислоты.
3. Репликация ДНК. Транскрипция. Процессинг. Сплайсинг. Трансляция.
4. Свойства генов и их взаимодействия. Дискретность. Стабильность. Специфичность действия. Аллельное состояние. Доминантность. Рецессивность. Кодоминантность.
5. Структура генома и общая характеристика генов человека.
6. Организация генома человека.
7. Генетические карты.
8. Митохондриальный геном.
9. Определение медицинской генетики как науки. Предмет и задачи медицинской генетики. Краткая история медицинской генетики. Значение генетики для медицины.
10. Классификация наследственных болезней человека. Понятие о мультифакториальных заболеваниях.
11. Этиология наследственных болезней. Классификация мутаций.
12. Общие особенности патогенеза и семиотики наследственных болезней.
13. Клинико-генеалогический метод. Правила составления родословной и легенды к ней.
14. Наследование признаков по аутосомно-доминантному типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.
15. Наследование признаков по аутосомно-рецессивному типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.
16. Наследование признаков по рецессивному, сцепленному с X хромосомой типу.
17. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.
18. Основные понятия: пробанд, легенда родословной, условные обозначения.

19. Обучение методике сбора генеалогической информации и изучение особенностей при различных видах патологии. Возможные ошибки.

20. Значение клинко-генеалогического метода в клинической практике. Решение задач на составление и анализ родословных.

7.1. Основная литература:

Генетика в задачах, Адельшина, Галина Александровна; Адельшин, Фарид Касымович, 2009г.

Генетика, Граник, Владимир Григорьевич, 2011г.

Генетика, Жученко, Александр Александрович, 2004г.

Генетика человека, Шевченко, Владимир Андреевич; Топорнина, Нина Александровна; Стволинская, Наталья Сергеевна, 2004г.

Молекулярная генетика, биофизика и медицина сегодня, Ланцов, Владислав Александрович,, 2007г.

7.2. Дополнительная литература:

Эпигенетика, Кэри, Несса, 2012г.

Генетика. Эволюция. Культура, Гуськов, Евгений Петрович, 2007г.

Генетика и происхождение видов, Добжанский, Феодосий Григорьевич, 2010г.

Генетика гениальности, Эфроимсон, Владимир Павлович, 2004г.

7.3. Интернет-ресурсы:

Все про гены - <http://vse-pro-geny.ru/>

Генетика - <http://genetiku.ru/>

Журнал Генетика - <http://www.vigg.ru/genetika/>

НИИ медицинской генетики - <http://www.medgenetics.ru/>

Центр молекулярной генетики - <http://www.dnalab.ru/>

8. Материально-техническое обеспечение дисциплины(модуля)

Освоение дисциплины "Общая и медицинская генетика" предполагает использование следующего материально-технического обеспечения:

Мультимедийная аудитория, вместимостью более 60 человек. Мультимедийная аудитория состоит из интегрированных инженерных систем с единой системой управления, оснащенная современными средствами воспроизведения и визуализации любой видео и аудио информации, получения и передачи электронных документов. Типовая комплектация мультимедийной аудитории состоит из: мультимедийного проектора, автоматизированного проекционного экрана, акустической системы, а также интерактивной трибуны преподавателя, включающей тач-скрин монитор с диагональю не менее 22 дюймов, персональный компьютер (с техническими характеристиками не ниже Intel Core i3-2100, DDR3 4096Mb, 500Gb), конференц-микрофон, беспроводной микрофон, блок управления оборудованием, интерфейсы подключения: USB, audio, HDMI. Интерактивная трибуна преподавателя является ключевым элементом управления, объединяющим все устройства в единую систему, и служит полноценным рабочим местом преподавателя. Преподаватель имеет возможность легко управлять всей системой, не отходя от трибуны, что позволяет проводить лекции, практические занятия, презентации, вебинары, конференции и другие виды аудиторной нагрузки обучающихся в удобной и доступной для них форме с применением современных интерактивных средств обучения, в том числе с использованием в процессе обучения всех корпоративных ресурсов. Мультимедийная аудитория также оснащена широкополосным доступом в сеть интернет. Компьютерное оборудование имеет соответствующее лицензионное программное обеспечение.

Компьютерный класс, представляющий собой рабочее место преподавателя и не менее 15 рабочих мест студентов, включающих компьютерный стол, стул, персональный компьютер, лицензионное программное обеспечение. Каждый компьютер имеет широкополосный доступ в сеть Интернет. Все компьютеры подключены к корпоративной компьютерной сети КФУ и находятся в едином домене.

Лингафонный кабинет, представляющий собой универсальный лингафонно-программный комплекс на базе компьютерного класса, состоящий из рабочего места преподавателя (стол, стул, монитор, персональный компьютер с программным обеспечением SANAKO Study Tutor, головная гарнитура), и не менее 12 рабочих мест студентов (специальный стол, стул, монитор, персональный компьютер с программным обеспечением SANAKO Study Student, головная гарнитура), сетевого коммутатора для структурированной кабельной системы кабинета.

Лингафонный кабинет представляет собой комплекс мультимедийного оборудования и программного обеспечения для обучения иностранным языкам, включающий программное обеспечение управления классом и SANAKO Study 1200, которые дают возможность использования в учебном процессе интерактивные технологии обучения с использованием современных мультимедийных средств, ресурсов Интернета.

Программный комплекс SANAKO Study 1200 дает возможность инновационного ведения учебного процесса, он предлагает широкий спектр видов деятельности (заданий), поддерживающих как практики слушания, так и тренинги речевой активности: практика чтения, прослушивание, следование образцу, обсуждение, круглый стол, использование Интернета, самообучение, тестирование. Преподаватель является центральной фигурой процесса обучения. Ему предоставляются инструменты управления классом. Он также может использовать многочисленные методы оценки достижений учащихся и следить за их динамикой. SANAKO Study 1200 предоставляет учащимся наилучшие возможности для выполнения речевых упражнений и заданий, основанных на текстах, аудио- и видеоматериалах. Вся аудитория может быть разделена на подгруппы. Это позволяет организовать отдельную траекторию обучения для каждой подгруппы. Учащиеся могут работать самостоятельно, в автономном режиме, при этом преподаватель может контролировать их действия. В состав программного комплекса SANAKO Study 1200 также входит модуль Examination Module - модуль создания и управления тестами для проверки конкретных навыков и способностей учащегося. Гибкость данного модуля позволяет преподавателям легко варьировать типы вопросов в тесте и редактировать существующие тесты.

Также в состав программного комплекса SANAKO Study 1200 также входит модуль обратной связи, с помощью которых можно в процессе занятия провести экспресс-опрос аудитории без подготовки большого теста, а также узнать мнение аудитории по какой-либо теме.

Каждый компьютер лингафонного класса имеет широкополосный доступ к сети Интернет, лицензионное программное обеспечение. Все универсальные лингафонно-программные комплексы подключены к корпоративной компьютерной сети КФУ и находятся в едином домене.

Учебно-методическая литература для данной дисциплины имеется в наличии в электронно-библиотечной системе "ZNANIUM.COM", доступ к которой предоставлен студентам. ЭБС "ZNANIUM.COM" содержит произведения крупнейших российских учёных, руководителей государственных органов, преподавателей ведущих вузов страны, высококвалифицированных специалистов в различных сферах бизнеса. Фонд библиотеки сформирован с учетом всех изменений образовательных стандартов и включает учебники, учебные пособия, УМК, монографии, авторефераты, диссертации, энциклопедии, словари и справочники, законодательно-нормативные документы, специальные периодические издания и издания, выпускаемые издательствами вузов. В настоящее время ЭБС ZNANIUM.COM соответствует всем требованиям федеральных государственных образовательных стандартов высшего профессионального образования (ФГОС ВПО) нового поколения.

Учебно-методическая литература для данной дисциплины имеется в наличии в электронно-библиотечной системе Издательства "Лань" , доступ к которой предоставлен студентам. ЭБС Издательства "Лань" включает в себя электронные версии книг издательства "Лань" и других ведущих издательств учебной литературы, а также электронные версии периодических изданий по естественным, техническим и гуманитарным наукам. ЭБС Издательства "Лань" обеспечивает доступ к научной, учебной литературе и научным периодическим изданиям по максимальному количеству профильных направлений с соблюдением всех авторских и смежных прав.

Освоение дисциплины " Общая и медицинская генетика " предполагает использование следующего материально-технического обеспечения:

Мультимедийная аудитория, вместимостью более 60 человек. Мультимедийная аудитория состоит из интегрированных инженерных систем с единой системой управления, оснащенная современными средствами воспроизведения и визуализации любой видео и аудио информации, получения и передачи электронных документов. Типовая комплектация мультимедийной аудитории состоит из: мультимедийного проектора, автоматизированного проекционного экрана, акустической системы, а также интерактивной трибуны преподавателя, включающей тач-скрин монитор с диагональю не менее 22 дюймов, персональный компьютер (с техническими характеристиками не ниже Intel Core i3-2100, DDR3 4096Mb, 500Gb), конференц-микрофон, беспроводной микрофон, блок управления оборудованием, интерфейсы подключения: USB, audio, HDMI. Интерактивная трибуна преподавателя является ключевым элементом управления, объединяющим все устройства в единую систему, и служит полноценным рабочим местом преподавателя. Преподаватель имеет возможность легко управлять всей системой, не отходя от трибуны, что позволяет проводить лекции, практические занятия, презентации, вебинары, конференции и другие виды аудиторной нагрузки обучающихся в удобной и доступной для них форме с применением современных интерактивных средств обучения, в том числе с использованием в процессе обучения всех корпоративных ресурсов. Мультимедийная аудитория также оснащена широкополосным доступом в сеть интернет. Компьютерное оборудование имеет соответствующее лицензионное программное обеспечение.

Компьютерный класс, представляющий собой рабочее место преподавателя и не менее 15 рабочих мест обучающихся, включающих компьютерный стол, стул, персональный компьютер, лицензионное программное обеспечение. Каждый компьютер имеет широкополосный доступ в сеть Интернет. Все компьютеры подключены к корпоративной компьютерной сети КФУ и находятся в едином домене.

Лингафонный кабинет, представляющий собой универсальный лингафонно-программный комплекс на базе компьютерного класса, состоящий из рабочего места преподавателя (стол, стул, монитор, персональный компьютер с программным обеспечением SANAKO Study Tutor, головная гарнитура), и не менее 12 рабочих мест обучающихся (специальный стол, стул, монитор, персональный компьютер с программным обеспечением SANAKO Study Student, головная гарнитура), сетевого коммутатора для структурированной кабельной системы кабинета.

Лингафонный кабинет представляет собой комплекс мультимедийного оборудования и программного обеспечения для обучения иностранным языкам, включающий программное обеспечение управления классом и SANAKO Study 1200, которые дают возможность использования в учебном процессе интерактивные технологии обучения с использованием современных мультимедийных средств, ресурсов Интернета.

Программный комплекс SANAKO Study 1200 дает возможность инновационного ведения учебного процесса, он предлагает широкий спектр видов деятельности (заданий), поддерживающих как практики слушания, так и тренинги речевой активности: практика чтения, прослушивание, следование образцу, обсуждение, круглый стол, использование Интернета, самообучение, тестирование. Преподаватель является центральной фигурой процесса обучения. Ему предоставляются инструменты управления классом. Он также может использовать многочисленные методы оценки достижений учащихся и следить за их динамикой. SANAKO Study 1200 предоставляет учащимся наилучшие возможности для выполнения речевых упражнений и заданий, основанных на текстах, аудио- и видеоматериалах. Вся аудитория может быть разделена на подгруппы. Это позволяет организовать отдельную траекторию обучения для каждой подгруппы. Учащиеся могут работать самостоятельно, в автономном режиме, при этом преподаватель может контролировать их действия. В состав программного комплекса SANAKO Study 1200 также входит модуль Examinatin Mdule - модуль создания и управления тестами для проверки конкретных навыков и способностей учащегося. Гибкость данного модуля позволяет преподавателям легко варьировать типы вопросов в тесте и редактировать существующие тесты.

Также в состав программного комплекса SANAKO Study 1200 также входит модуль обратной связи, с помощью которых можно в процессе занятия провести экспресс-опрос аудитории без подготовки большого теста, а также узнать мнение аудитории по какой-либо теме.

Каждый компьютер лингафонного класса имеет широкополосный доступ к сети Интернет, лицензионное программное обеспечение. Все универсальные лингафонно-программные комплексы подключены к корпоративной компьютерной сети КФУ и находятся в едином домене.

Учебно-методическая литература для данной дисциплины имеется в наличии в электронно-библиотечной системе "БиблиоРоссика", доступ к которой предоставлен обучающимся. В ЭБС "БиблиоРоссика" представлены коллекции актуальной научной и учебной литературы по гуманитарным наукам, включающие в себя публикации ведущих российских издательств гуманитарной литературы, издания на английском языке ведущих американских и европейских издательств, а также редкие и малотиражные издания российских региональных вузов. ЭБС "БиблиоРоссика" обеспечивает широкий законный доступ к необходимым для образовательного процесса изданиям с использованием инновационных технологий и соответствует всем требованиям федеральных государственных образовательных стандартов высшего образования (ФГОС ВО) нового поколения.

Учебно-методическая литература для данной дисциплины имеется в наличии в электронно-библиотечной системе "ZNANIUM.COM", доступ к которой предоставлен обучающимся, ЭБС "ZNANIUM.COM" содержит произведения крупнейших российских учёных, руководителей государственных органов, преподавателей ведущих вузов страны, высококвалифицированных специалистов в различных сферах бизнеса. Фонд библиотеки сформирован с учетом всех изменений образовательных стандартов и включает учебники, учебные пособия, УМК, монографии, авторефераты, диссертации, энциклопедии, словари и справочники, законодательно-нормативные документы, специальные периодические издания и издания, выпускаемые издательствами вузов. В настоящее время ЭБС ZNANIUM.COM соответствует всем требованиям федеральных государственных образовательных стандартов высшего образования (ФГОС ВО) нового поколения.

Учебно-методическая литература для данной дисциплины имеется в наличии в электронно-библиотечной системе Издательства "Лань" , доступ к которой предоставлен обучающимся. ЭБС Издательства "Лань" включает в себя электронные версии книг издательства "Лань" и других ведущих издательств учебной литературы, а также электронные версии периодических изданий по естественным, техническим и гуманитарным наукам. ЭБС Издательства "Лань" обеспечивает доступ к научной, учебной литературе и научным периодическим изданиям по максимальному количеству профильных направлений с соблюдением всех авторских и смежных прав.

Учебно-методическая литература для данной дисциплины имеется в наличии в электронно-библиотечной системе "Консультант студента", доступ к которой предоставлен обучающимся. Электронная библиотечная система "Консультант студента" предоставляет полнотекстовый доступ к современной учебной литературе по основным дисциплинам, изучаемым в медицинских вузах (представлены издания как чисто медицинского профиля, так и по естественным, точным и общественным наукам). ЭБС предоставляет вузу наиболее полные комплекты необходимой литературы в соответствии с требованиями государственных образовательных стандартов с соблюдением авторских и смежных прав.

Программа составлена в соответствии с требованиями ФГОС ВПО и учебным планом по специальности: 30.05.01 "Медицинская биохимия" и специализации не предусмотрено .

Автор(ы):

Бабынин Э.В. _____

Абдрахманова А.И. _____

Габелко Д.И. _____

"__" _____ 201__ г.

Рецензент(ы):

Ослопова Ю.В. _____

"__" _____ 201__ г.