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. Д.А. Таюрский
_____ «___»_____20__г.

подписано электронно-цифровой подписью

Программа дисциплины

Общая и медицинская генетика Б1.Б.34

Специальность: 30.05.02 - Медицинская биофизика
Специализация: не предусмотрено
Квалификация выпускника: врач-биофизик
Форма обучения: очное
Язык обучения: русский

Автор(ы):
Абдрахманова А.И. , Бабынин Э.В. , Габелко Д.И.

Рецензент(ы):
Гумерова А.А.

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 8494187519

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 , AlsIAbdrahmanova@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

- Знакомство с новейшими достижениями фундаментальных направлений медицинской и клинической генетики.
- Изучение использования новейшими достижениями фундаментальных направлений медицинской и клинической генетики в диагностике, лечении и профилактике наследственных болезней
- Изучение методов реабилитацией больных с наследственной патологией.

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

Данная учебная дисциплина включена в раздел "Б1.Б.34 Дисциплины (модули)" основной образовательной программы 30.05.02 Медицинская биофизика 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 -10 (общекультурные компетенции)	готовностью к работе в коллективе, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия
ОК-1 (общекультурные компетенции)	способностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу
ОК-5 (общекультурные компетенции)	готовностью к саморазвитию, самореализации, самообразованию, использованию творческого потенциала
ОК-8 (общекультурные компетенции)	готовностью к коммуникации в устной и письменной формах на русском и иностранном языках для решения задач профессиональной деятельности
ОПК-1 (профессиональные компетенции)	готовностью решать стандартные задачи профессиональной деятельности с использованием информационных, библиографических ресурсов, медико-биологической терминологии, информационно-коммуникационных технологий и учетом основных требований информационной безопасности

Шифр компетенции	Расшифровка приобретаемой компетенции
ОПК-2 (профессиональные компетенции)	способностью и готовностью реализовать этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности
ОПК-3 (профессиональные компетенции)	способностью и готовностью анализировать результаты собственной деятельности для предотвращения профессиональных ошибок
ОПК-4 (профессиональные компетенции)	готовностью к ведению медицинской документации
ОПК-5 (профессиональные компетенции)	готовностью к использованию основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов при решении профессиональных задач
ОПК-6 (профессиональные компетенции)	готовностью к медицинскому применению лекарственных препаратов и иных веществ и их комбинаций при решении профессиональных задач
ОПК-7 (профессиональные компетенции)	способностью к оценке морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач
ОПК-8 (профессиональные компетенции)	готовностью к обеспечению организации ухода за больными
ОПК-9 (профессиональные компетенции)	готовностью к применению специализированного оборудования и медицинских изделий, предусмотренных для использования в профессиональной сфере
ПК-1 (профессиональные компетенции)	способностью и готовностью 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
ПК-10 (профессиональные компетенции)	готовностью к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей
ПК-5 (профессиональные компетенции)	готовностью к оценке результатов лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания
ПК-6 (профессиональные компетенции)	способностью к применению системного анализа в изучении биологических систем
ПК-7 (профессиональные компетенции)	готовностью к вовлечению населения на индивидуальном и популяционном уровнях в профилактические и гигиенические мероприятия по сохранению здоровья
ПК-8 (профессиональные компетенции)	готовностью к просветительской деятельности по устранению факторов риска и формированию навыков здорового образа жизни

В результате освоения дисциплины студент:

1. должен знать:

 структурно-функциональную организацию наследственного материала и его уровни: генный, хромосомный, геномный;

 современные представления о геноме человека, кариотипе, механизмах поддержания постоянства кариотипа в ряду поколений клеток и организмов;

 генетический код как способ записи наследственной информации, его свойства;

 взаимосвязь между геном и признаком, особенности экспрессии генетической информации у про- и эукариот;

 главные механизмы пролиферативного цикла, обеспечивающие поддержание генетического гомеостаза;

 механизмы возникновения мутаций, их классификацию, медицинское и эволюционное значение мутаций;

 роль наследственности в определении здоровья и патологии;

 особенности клинических проявлений наследственной патологии, общие принципы

 клинической диагностики наследственных болезней, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов

 значение и основы клинико-генеалогического метода для диагностики наследственной патологии, типы наследования заболеваний и признаков у человека;

 область применения цитогенетических методов; сущность, виды, возможности цитогенетического метода в диагностике наследственных болезней;

 общую характеристику хромосомной патологии, показания для цитогенетического исследования и необходимости дополнительных специальных методов обследования больного; общие проблемы профилактики, лечения, социальной адаптации и реабилитации больных с хромосомной патологией;

 принципы биохимической диагностики, методы, используемые для диагностики дефектов обмена, показания к исследованию; принципы молекулярно-генетической диагностики, ее возможности и ограничения;

 общие вопросы этиологии, патогенеза, клиники, методы лечения и профилактики моногенных заболеваний;

 общую характеристику болезней с наследственным предрасположением, принципы реализации наследственной предрасположенности.

 принципы, этапы и содержание медико-генетического консультирования, показания для направления на консультацию;

 принципы и методы пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний; показания, сроки проведения, противопоказания;

 массовые просеивающие программы: назначение, условия проведения, перечень заболеваний, подлежащих скринингу.

2. должен уметь:

 правильно использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного

 обследовать больного на выявление наследственной патологии, распознавать общие проявления наследственной патологии, диагностировать врожденные морфогенетические варианты;

 собрать анамнез и генеалогическую информацию, составить родословную, проанализировать наследование заболевания или признака в семье;

 сформулировать предположительный диагноз хромосомной патологии и некоторых наиболее распространенных моногенных заболеваний, определить необходимость дополнительного обследования, включая специфические генетические методы;

 выявлять индивидов с повышенным риском развития мультифакториальных заболеваний;

 обоснованно направлять пациентов на медико-генетическое консультирование;

ЭЛЕКТРОННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ
ИНФОРМАЦИОННО-АНАЛИТИЧЕСКАЯ СИСТЕМА КФУ

 проводить профилактические мероприятия, направленные на предупреждение наследственных и врожденных заболеваний, снижение частоты широко распространенных мультифакториальных заболеваний.

3. должен владеть:

 пропедевтическими навыками распознавания патологического фенотипа;

 базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы; техникой работы в сети Интернет для профессиональной деятельности.

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

4. должен демонстрировать способность и готовность:

Применять полученные знания на практике

4. Структура и содержание дисциплины/ модуля

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

Форма промежуточного контроля дисциплины: зачет в 7 семестре; отсутствует 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	Практи-ческие занятия	Лабора-торные работы	
1.	Тема 1. Введение в медицинскую генетику. Предмет, задачи и методы медицинской генетики. Закономерности наследования признаков.	7		6	16	0	Устный опрос
2.	Тема 2. Молекулярные основы наследственности.	7		4	8	0	Устный опрос
3.	Тема 3. Принципы и методы диагностики наследственных болезней.	7		10	24	0	Устный опрос
4.	Тема 4. Хромосомные болезни.	8		10	24	0	Тестирование Устный опрос
5.	Тема 5. Моногенные болезни.	8		10	24	0	Тестирование Устный опрос

N	Раздел Дисциплины/ Модуля	Семестр	Неделя семестра	Виды и часы аудиторной работы, их трудоемкость (в часах)			Текущие формы контроля
				Лекции	Практи-ческие занятия	Лабора-торные работы	
6.	Тема 6. Профилактика наследственной патологии.	9		8	24	0	Устный опрос
7.	Тема 7. Мультифакториальныеболезни. Основы экологической генетики	9		8	22	0	Устный опрос
.	Тема . Итоговая форма контроля	7		0	0	0	Зачет
.	Тема . Итоговая форма контроля	9		0	0	0	Экзамен
	Итого			56	142	0	

4.2 Содержание дисциплины

Тема 1. Введение в медицинскую генетику. Предмет, задачи и методы медицинской генетики. Закономерности наследования признаков.

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. Варианты, область применения, значение. Биохимические 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. Место медицинской генетики в системе медицинских знаний, взаимосвязь медицинской геетики с другими клиническими и медико-профилактическими дисциплинами. Роль отечественных ученых в развитии медицинской и клинической генетики.

Тема 2. Молекулярные 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.

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. Принципы и методы диагностики наследственных болезней.

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. Генетическая уникальность человека как основа неповторимости клинических проявлений.

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.

Тема 4. Хромосомные болезни.

лекционное занятие (10 часа(ов)):

Общая характеристика. Этиология, цитогенетика. Патогенез хромосомных болезней. Общеклинические характеристики хромосомной патологии: врожденные пороки развития, прогредиентность течения, тяжесть состояния, вовлеченность разных систем в патологический процесс.

практическое занятие (24 часа(ов)):

Методы диагностики. Особенности клинических проявлений от-дельных синдромов. Проблемы лечения, социальной адаптации и реабилитации больных с хромосомной патологией. Профилактика хромосомных болезней. Решение ситуационных задач.

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. Клиническая картина отдельных форм моногенных болезней с разными типами наследования. Общие принципы лечения.

практическое занятие (24 часа(ов)):

Принципы патогенетического и симптоматического лечения и генотерапии. Изучение основ дифференциальной диагностики ферментопатий. Решение задач.

Тема 6. 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.

практическое занятие (24 часа(ов)):

Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика. Периконцепционная профилактика. Просеивающие программы: назначение, условия проведения, перечень заболеваний, подлежащих массовому скринингу.

Тема 7. Мультифакториальныеболезни. Основы экологической генетики

лекционное занятие (8 часа(ов)):

Понятие о предрасположенности. Общая характеристика мультифакториальных заболеваний. Моногенно обусловленная предрасположенность: экогенетическая патология,фармакогенетические реакции, профессиональные болезни. Полигенная предрасположенность. Врожденные пороки развития мультифакториальной природы.

практическое занятие (22 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.

4.3 Структура и содержание самостоятельной работы дисциплины (модуля)

N	Раздел дисциплины	Се-мест	Неде-ля семе стра	Виды самостоятельной работы студентов	Трудо-емкость (в часах)	Формы контроля самосто-ятельной работы
1.	Тема 1. Введение в медицинскую генетику. Предмет, задачи и методы медицинской генетики. Закономерности наследования признаков.	7		подготовка к устному опросу	10	Устный опрос
2.	Тема 2. Молекулярные основы наследственности.	7		подготовка к устному опросу	8	Устный опрос
3.	Тема 3. Принципы и методы диагностики наследственных болезней.	7		подготовка к устному опросу	4	Устный опрос
4.	Тема 4. Хромосомные болезни.	8		подготовка к тестированию	5	Тести-рова-ние
				подготовка к устному опросу	6	Устный опрос
5.	Тема 5. Моногенные болезни.	8		подготовка к тестированию	5	Тести-рова-ние
				подготовка к устному опросу	6	Устный опрос
6.	Тема 6. Профилактика наследственной патологии.	9		подготовка к устному опросу	50	Устный опрос
7.	Тема 7. Мультифакториальные болезни. Основы экологической генетики	9		подготовка к устному опросу	50	Устный опрос
	Итого				144	

5. Образовательные технологии, включая интерактивные формы обучения

На лекциях:

- информационная лекция
- проблемная лекция

На практических занятиях:

- Технология самоконтроля
- Технология развития клинического мышления
- Информационные технологии

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

Тема 1. Введение в медицинскую генетику. Предмет, задачи и методы медицинской генетики. Закономерности наследования признаков.

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. Молекулярные 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.

Тема 3. Принципы и методы диагностики наследственных болезней.

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 анамнезе. 9. Значение клинико-генеалогического метода в клинической практике. 10. Цитогенетические методы. Варианты, область применения, значение.

Тема 4. Хромосомные болезни.

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. Птеригиум ? 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: прогредиентность 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:

1. 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-пенициламин 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 тандемных 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 пище 3. уровня церулоплазмина в крови 4. мутации- делеция фенилаланина в гене МВТР 5. мутации в гене Cu-транспортной АТРазы 8. Для гепатоцеребральной дистрофии характерно: 1. повышение уровня церулоплазмина 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. Церулоплазмина 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. 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.

Тема 7. Мультифакториальныеболезни. Основы экологической генетики

Устный опрос , примерные вопросы:

1. Экологическая генетика. 2. Проявление действия генов в зависимости от среды. 3. Моногенные экогенетические вариации на фармакологические средства. 4. Моногенные экогенетические вариации на пищу. 5. Моногенные экогенетические вариации на производственные факторы. 6. Моногенные экогенетические вариации на факторы окружающей среды. 7. Полигенные экогенетические вариации. 8. Болезни с наследственным предрасположением как пример полигенных экогенетических вариаций. 9. Генетико-гигиеническое нормирование факторов окружающей среды. 10. Принципы экологической генетики.

Итоговая форма контроля

зачет (в 7 семестре)

Итоговая форма контроля

экзамен (в 9 семестре)

Примерные вопросы к итоговой форме контроля

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 геетики 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.

Молекулярная диагностика. Методы. Области применения.

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. Общие особенности патогенеза и семиотики наследственных болезней.
12. Клинико-генеалогический метод. Правила составления родословной и легенды к ней.
13. Наследование признаков по аутосомно-доминантному типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.
14. Наследование признаков по аутосомно-рецессивному типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.
15. Наследование признаков по рецессивному, сцепленному с Х хромосомой типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.
16. Наследование признаков по доминантному, сцепленному с Х хромосомой и Y-сцепленному типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.
17. Митохондриальная наследственность. Характерные черты. Примеры родословных.
18. Цитогенетический метод. Простая и дифференцированная окраска препаратов. Анализ хромосом. Половой хроматин.
19. Биохимические методы исследования в генетике. Пробы Бенедикта, Феллинга. Тест Гатри.
20. Электрофорез аминокислот. Просеивающая и подтверждающая диагностика.

7.1. Основная литература:

1) Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970429860.html

2) 'Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учеб. пособие для студентов мед. вузов по специальности 'Стоматология' / Л.В. Акуленко и др.; под ред. О.О. Янушевича. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015.' - http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970433706.html

3) Медицинская и клиническая генетика для стоматологов [Электронный ресурс] : учебник для вузов / Под ред. О.О. Янушевича - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2009. - http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411315.html

4) Медицинская и клиническая генетика для стоматологов [Электронный ресурс] : учебное пособие / Под ред. О.О. Янушевича - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970431757.html

7.2. Дополнительная литература:

1) 'Клиническая генетика [Электронный ресурс] : 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.' - http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970435700.html

2) Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411520.html

3) Клиническая фармакогенетика [Электронный ресурс] / Сычев Д.А., Раменская Г.В., Игнатьев И.В., Кукес В.Г. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2007. - http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970404584.html

4) Биомедицинская этика [Электронный ресурс] / Шамов И. А. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970429761.html

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 оборудованием 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 использование 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 Cre i3-2100, DDR3 4096Mb, 500Gb), конференц-микрофон, беспроводной микрофон, блок управления оборудованием, интерфейсы подключения: USB,audi, 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 оборудованием 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 Tutr, 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 использование 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 предоставленобучающимся. 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 предоставленобучающимся, 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: 30.05.02 "Медицинская биофизика" и специализации не предусмотрено .

Автор(ы):
Бабынин Э.В. _____
Абдрахманова А.И. _____
Габелко Д.И. _____
"__" _____ 201 __ г.

Рецензент(ы):
Гумерова А.А. _____
"__" _____ 201 __ г.