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

Клиническая генетика Б1.В.ДВ.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

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

Основной задачей лекционного курса и семинарских занятий является знакомство студентов с новейшими достижениями фундаментальных направлений медицинской и клинической генетики и их реализацией применительно к диагностике, лечению и профилактике наследственных болезней, а также реабилитацией больных с наследственной патологией.

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

Данная учебная дисциплина включена в раздел "Б1.В.ДВ.5 Дисциплины (модули)" основной образовательной программы 30.05.01 Медицинская биохимия и относится к дисциплинам по выбору. Осваивается на 6 курсе, 11 семестр.

Генетика занимает особое место среди фундаментальных биологических дисциплин. Она изучает универсальные для всех живых существ законы наследственности и изменчивости. Без знания современной генетики невозможно понять сущность жизни и главные свойства живого (самообновление, самовоспроизведение и саморегуляцию), независимо от уровня его организации. Достижения генетики используются при изучении проблем иммунитета и трансплантации органов и тканей, в онкологии, генной инженерии и биотехнологии, при гигиенической оценке окружающей среды, определении устойчивости микроорганизмов к лекарственным препаратам и т.д.

Знания генетики необходимы врачу любой специальности и биологам всех профилей для понимания сущности жизни, механизмов индивидуального развития и его нарушений, природы любого заболевания, рационального подхода к диагностике, лечению и профилактике болезней.

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)	Готовность к саморазвитию, самореализации, самообразованию, использованию творческого потенциала.
ОК-8 (общекультурные компетенции)	Готовность к работе в коллективе, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия.

Шифр компетенции	Расшифровка приобретаемой компетенции
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-10 (профессиональные компетенции)	Готовность к обеспечению организации ухода за больными.
ОПК-11 (профессиональные компетенции)	Готовность к применению специализированного оборудования и медицинских изделий, предусмотренных для использования в профессиональной сфере.
ОПК-2 (профессиональные компетенции)	Готовность к коммуникации в устной и письменной формах на русском и иностранном языках для решения задач профессиональной деятельности.
ОПК-4 (профессиональные компетенции)	Способность и готовность реализовать этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности.
ОПК-5 (профессиональные компетенции)	Способность и готовность анализировать результаты собственной деятельности для предотвращения профессиональных ошибок.
ОПК-6 (профессиональные компетенции)	Готовность к ведению медицинской документации.
ОПК-7 (профессиональные компетенции)	Готовность к использованию основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов при решении профессиональных задач.
ОПК-8 (профессиональные компетенции)	Готовность к медицинскому применению лекарственных препаратов и иных веществ и их комбинаций при решении профессиональных задач.
ОПК-9 (профессиональные компетенции)	Способность к оценке морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач.
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)	Готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей.
ПК-11 (профессиональные компетенции)	Готовность к организации и осуществлению прикладных и практических проектов и иных мероприятий по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека.
ПК-12 (профессиональные компетенции)	Способность к определению новых областей исследования и проблем в сфере разработки биохимических и физико-химических технологий в здравоохранении.

ЭЛЕКТРОННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ
ИНФОРМАЦИОННО-АНАЛИТИЧЕСКАЯ СИСТЕМА КФУ

Шифр компетенции	Расшифровка приобретаемой компетенции
ПК-13 (профессиональные компетенции)	Способность к организации и проведению научных исследований, включая выбор цели и формулировку задач, планирование, подбор адекватных методов, сбор, обработку, анализ данных и публичное их представление с учетом требований информационной безопасности.
ПК-5 (профессиональные компетенции)	Готовность 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)	Способность к применению системного анализа в изучении биологических систем.
ПК-8 (профессиональные компетенции)	Готовность 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;
- 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 2 зачетных(ые) единиц(ы) 72 часа(ов).

Форма промежуточного контроля дисциплины: зачет в 11 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. Этиология, особенности патогенеза и семиотики наследственных болезней.	11		2	0	5	Устный опрос
2.	Тема 2. Принципы и методы диагностики наследственных болезней.	11		2	0	5	Устный опрос
3.	Тема 3. Хромосомные болезни.	11		2	0	5	Устный опрос
4.	Тема 4. Моногенные болезни.	11		2	0	5	Устный опрос Тестирование
5.	Тема 5. Профилактика наследственной патологии.	11		2	0	6	Устный опрос Тестирование
6.	Тема 6. Мультифакториальные болезни. Основы экологической генетики.	11		2	0	6	Устный опрос
.	Тема . Итоговая форма контроля	11		0	0	0	Зачет
	Итого			12	0	32	

4.2 Содержание дисциплины

Тема 1. Введение в медицинскую генетику. Этиология, особенности патогенеза и семиотики наследственных болезней.

лекционное занятие (2 часа(ов)):

Предмет и задачи медицинской генетики. 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. Уровни биохимической диагностики. Показания к биохимическому исследованию для диагностики наследственных болезней. Молекулярно-генетические методы. Универсальность методов ДНК-диагностики, возможности их использования. Характеристика основных методических приемов.

лабораторная работа (5 часа(ов)):

Структурно-функциональная организация наследственного материала. Химическая организация генетического материала. Структура ДНК. Свойства и функции наследственного материала. Современные представления о геноме человека. Функциональная классификация генов (структурные, регуляторы, модуляторы). 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. Предмет и задачи медицинской генетики. Значимость меди- ко-генетических знаний в практической работе врача. Место медицинской генетики в сис- теме медицинских знаний, взаимосвязь медицинской генетики с другими клиническими и медико-профилактическими дисциплинами. Роль отечественных ученых в развитии медицинской и клинической генетики.

Тема 2. Принципы и методы диагностики наследственных болезней.

лекционное занятие (2 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. Летальные эффекты мутаций (их значение в перинатальной, ранней детской и младенческой смертности, связь с бесплодием, спонтанными абортами и выкидышами). На- следственно обусловленные патологические реакции на различные лекарственные вещества. Неспецифические эффекты патологических мутаций и хроническое течение болезней. Генетические факторы и выздоровление.

лабораторная работа (5 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. Молекулярно-генетические методы. Универсальность методов ДНК-диагностики, воз- можности их использования. Характеристика основных методических приемов.

Тема 3. Хромосомные болезни.

лекционное занятие (2 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. Методы диагностики. Особенности клинических проявлений от- дельных синдромов.

лабораторная работа (5 часа(ов)):

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

Тема 4. Моногенные болезни.

лекционное занятие (2 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. Болезни с наследственным предрасположением. Понятие о предрасположенности. Общая характеристика мультифакториальных заболеваний. Моногенно обусловленная предрасположенность: экогенетическая патология, фармакогенетические реакции, профессиональные болезни. Полигенная предрасположенность. Врожденные пороки развития мультифакториальной природы.

лабораторная работа (5 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. Принципы патогенетического и симптоматического лечения и генотерапии. Изучение основ дифференциальной диагностики ферментопатий. Решение задач.

Тема 5. Профилактика наследственной патологии.

лекционное занятие (2 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.

лабораторная работа (6 часа(ов)):

Основы законодательства о здравоохранении и директивные документы, определяющие деятельность медико-генетической службы. Определение показаний для направления на медико-генетическую консультацию. Изучение правил оформления медицинской документации. Этические и правовые и деонтологические вопросы медицинской генетики. Единство нравственных и правовых норм в работе врача. Этические проблемы ме-дико-генетического консультирования, дородовой диагностики и скрининга новорожденных. Юридическая ответственность врача-генетика перед больным и его родственниками.

Тема 6. Мультифакториальные болезни. Основы экологической генетики.

лекционное занятие (2 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.

лабораторная работа (6 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, по- лученные органами санитарного контроля.

4.3 Структура и содержание самостоятельной работы дисциплины (модуля)

N	Раздел дисциплины	Се-местр	Неде-ля семе стра	Виды самостоятельной работы студентов	Трудо-емкость (в часах)	Формы контроля самосто-ятельной работы
1.	Тема 1. Введение в медицинскую генетику. Этиология, особенности патогенеза и семиотики наследственных болезней.	11		подготовка к устному опросу	4	Устный опрос
2.	Тема 2. Принципы и методы диагностики наследственных болезней.	11		подготовка к устному опросу	4	Устный опрос
3.	Тема 3. Хромосомные болезни.	11		подготовка к устному опросу	6	Устный опрос
4.	Тема 4. Моногенные болезни.	11		подготовка к тестированию	3	Тести-рова-ние
				подготовка к устному опросу	3	Устный опрос
5.	Тема 5. Профилактика наследственной патологии.	11		подготовка к тестированию	2	Тести-рова-ние
				подготовка к устному опросу	2	Устный опрос
6.	Тема 6. Мультифакториальные болезни. Основы экологической генетики.	11		подготовка к устному опросу	4	Устный опрос
	Итого				28	

5. Образовательные технологии, включая интерактивные формы обучения

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. Этиология, особенности патогенеза и семиотики наследственных болезней.

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. Принципы и методы диагностики наследственных болезней.

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. Хромосомные болезни.

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. 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 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. 11. Клиническая картина отдельных форм моногенных болезней с разными типами наследования.

Тема 5. Профилактика наследственной патологии.

Тестирование , примерные вопросы:

14. Женщина страдает синдромом фрагильной Х хромосомы. Риск развития заболевания у её сыновей: 1. 25% 2. 50% 3. 33% 4. 75% 5. 0% 15. Риск рождения больного ребенка,у фенотипически здоровых родителей гетерозиготных по одинаковому рецессивному заболеванию: 1. 50% 2. 33% 3. 25% 4. 50% дочерей 5. 50% сыновей 16.Геномный импринтинг влияет на течение и тяжесть заболевания при: 1. болезни Вильсона 2. гемофилии 3. синдроме Марфана 4. хорее Гентингтона 5. миопатии Дюшенна 17. Известно, что гетерозиготные носители серповидно-клеточной анемии не подвержены малярии. Это явление называется: 1. преимущество гетерозигот 2. геномный импринтинг 3. генетическая гетерогенность 4. врожденный иммунитет 5. приобретенная резистентность 18. Следующее заболевание характерно только для мужчин: 1. нейрофиброматоз 2. синдром Марфана 3. ахондроплазия 4. гемофилия 5. синдром Мартина-Белла 19. Наиболее достоверный способ диагностики моногенных заболеваний: 1. биохимический анализ 2. обнаружение специфической мутации 3. КТ или МРТ 4. клиническая картина 5. составление родословной 20. Американский врач Джорж Гентингтон описал заболевание, характеризующееся сочетанием: 1. нарушения зрения и скелетных деформаций 2. хореи и ревматизма 3. слабоумия и гипотиреоза 4. слепоты и слабоумия 5. хореического гиперкинеза и слабоумия 21. Результатом сплайсинга является: 1. Построение комплементарной нити ДНК 2. Построение зрелой М-РНК 3. Построение полипептидной цепочки 4. Построение Т-РНК 5. Терминация транскрипции

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 6. Мультифакториальные болезни. 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. 11. Методы экологической генетики. 12. Регламентация экологической генетики. 13. Генетический мониторинг генетических факторов окружающей среды. 14. Прогнозирование генетических факторов окружающей среды 15. Умение оценивать генетико-эпидемиологические данные, полученные органами санитарного контроля.

Итоговая форма контроля

зачет (в 11 семестре)

Примерные вопросы к итоговой форме контроля

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.
21. Основные понятия: пробанд, легенда родословной, условные обозначения.
22. Обучение методике сбора генеалогической информации и изучение особенностей при различных видах патологии. Возможные ошибки.
23. Значение клинико-генеалогического метода в клинической практике. Решение задач на составление и анализ родословных.
24. Цитогенетические методы. Варианты, область применения, значение.
25. Биохимические методы. Уровни биохимической диагностики.
26. Показания к биохимическому исследованию для диагностики наследственных болезней.
27. Молекулярно-генетические методы. Универсальность методов ДНК-диагностики, возможности их использования

Характеристика основных методических приемов.

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

5) Клиническая генетика [Электронный ресурс] : Учебник / Н.П. Бочков - 3-е изд., испр. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2004. - http://www.studmedlib.ru/book/ISBN5923104539.html

6) '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

7) 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

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

9) Биомедицинская этика [Электронный ресурс] / Шамов И. А. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014.

7.2. Дополнительная литература:

1) Ньюссбаум Р. Л., Мак-Иннес Р. Р., Виллард Х. Ф.

Медицинская генетика : учеб. пособие / Роберт Л. Ньюссбаум, Родерик Р. Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард ;

пер. с англ. А. Ш. Латыпова ; под ред. Н. П. Бочкова. ? М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. ? 624 с

2) Краснопольская К.Д. 'Наследственные болезни обмена веществ' 2005г.

3) Мэтт Ридли 'Геном' 2010г.

4) Александр Марков 'Рождение сложности. Эволюционная биология сегодня. Неожиданные открытия и новые вопросы' 2010г

5) Александр Марков, Наймарк Елена Эволюция. 'Классические идеи в свете новых открытий' 2014г

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 "Клиническая 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 " БиблиоРоссика", доступ к которой предоставлен студентам. 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 профессионального образования (ФГОС ВПО) нового поколения.

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.

Учебно-методическая литература для данной дисциплины имеется в наличии в электронно-библиотечной системе "Консультант студента" , доступ к которой предоставлен студентам. 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.