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

Клиническая генетика Б1.В.ДВ.5

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):

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 8494202219

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

 Интеграция современных достижений современной генетики в клини?ческое мышление обучающихся с целью дифференциальной диагностики, оптимизации и индивидуализации методов лечения и профилактики различных форм мультифакториальных заболеваний с учетом особенностей их генетической детерминации.

 Развитие общеклинического похода к решению общих и частных вопросов постановки диагноза и обследования пациентов.

 Углубление и приобретение новых знаний, умений и навыков по современным методам диагностики и профилактики наследственных болезней.

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 30.05.02 Медицинская биофизика и относится к дисциплинам по выбору. Осваивается на 6 курсе, 11 семестр.

Данная учебная дисциплина относится к дисциплинам по выбору программы специалитета. Осваивается на 6 курсе (11 (В) 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', 'Общая и медицинская генетика'

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)	способностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу
ОК-10 (общекультурные компетенции)	готовностью к работе в коллективе, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия
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

Шифр компетенции	Расшифровка приобретаемой компетенции
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
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-13 (профессиональные компетенции)	способностью 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)	готовностью к оценке результатов лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания

Шифр компетенции	Расшифровка приобретаемой компетенции
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:

 современные представления об организации и функционировании генома человека.

 вопросы этиологии, молекулярно-генетических механизмов развития и наследования наиболее распространенных в клинике внутренних болезней моногенных и полигенных форм мультифакториальных заболеваний.

 общую характеристику мультифакториальной патологии и современные генетические методы выявления предрасположенности к данной группе болезней.

 современные возможности генетических методов в лечении и профилактике распространенных мультифакториальных заболеваний.

 принципы, этапы и содержание практического медико-генетического консультирования больных различными видами наследственной патологии; показания для направления пациентов на медико-генетическое консультирование.

2. должен уметь:

 эффективно использовать все возможности клинико-генеалогического метода для выявления наследственного характера различных форм мультифакториальных заболеваний, определения их генетической природы и типа наследования с последующим расчетом вероятности повторного риска развития патологии в семье и составлением медико-генетического заключения.

 Составить программу обследования пациентов на предмет выявления наследственной предрасположенности к мультифакториальным заболеваниям с использованием современных методов клинической генетики, а также производить отбор из контингента больных лиц с подозрением на наследственную патологию и обоснованно направлять пациентов на медико?генетическое консультирование.

 интерпретировать информацию о генетическом риске развития различных классов наследственных болезней и мультифакториальных заболеваний, в доступной форме объяснять сущность генетического риска пациентам и членов их семей, а также оказывать помощь консультируемым семьям в принятии правильного решения по вопросу вероятности и последствий рождений в семьях больных наследственной патологией.

3. должен владеть:

 методами осмотра больного с наследственной патологией.

 методами сбора генетического анамнеза.

 знаниями в области клинической генетики человека.

 знаниями в области молекулярной диагностики генетики сложнонаследуемых заболеваний.

 навыками постановки прогноза и составления плана обследования больного с наследственной патологией.

ЭЛЕКТРОННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ
ИНФОРМАЦИОННО-АНАЛИТИЧЕСКАЯ СИСТЕМА КФУ

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	6	Устный опрос
2.	Тема 2. Принципы и методы диагностики наследственных болезней.	11		2	0	6	Устный опрос
3.	Тема 3. Хромосомные болезни.	11		2	0	5	Устный опрос
4.	Тема 4. Моногенные болезни.	11		2	0	5	Тестирование Устный опрос
5.	Тема 5. Профилактика наследственной патологии.	11		2	0	5	Тестирование Устный опрос
6.	Тема 6. Мультифакториальные болезни. Основы экологической генетики.	11		2	0	5	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 (6 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 (6 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 отдельных 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.

лабораторная работа (5 часа(ов)):

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 (5 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 медико-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 (5 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-мест-р	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	6	Устный опрос
2.	Тема 2. Принципы и методы диагностики наследственных болезней.	11		подготовка к устному опросу	6	Устный опрос
3.	Тема 3. Хромосомные болезни.	11		подготовка к устному опросу	4	Устный опрос
4.	Тема 4. Моногенные болезни.	11		подготовка к тестированию	2	Тести-рова-ние
				подготовка к устному опросу	2	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

На лекциях:

- информационная лекция
- проблемная лекция

На лабораторных 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. 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-пеницилaмин 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 MBTP 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 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.

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.

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 "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 "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 " 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 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):
Ослопова Ю.В. _____
"__" _____ 201 __ г.