

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



подписано электронно-цифровой подписью

**Программа дисциплины**  
**Медицинская генетика М2.ДВ.2**

Направление подготовки: 020400.68 - Биология

Профиль подготовки: Генетика

Квалификация выпускника: магистр

Форма обучения: очное

Язык обучения: русский

**Автор(ы):**

Ризванов А.А.

**Рецензент(ы):**

Сабилов Р.М.

**СОГЛАСОВАНО:**

Заведующий(ая) кафедрой: Ризванов А. А.

Протокол заседания кафедры No \_\_\_\_ от " \_\_\_\_ " \_\_\_\_\_ 201\_\_ г

Учебно-методическая комиссия Института фундаментальной медицины и биологии:

Протокол заседания УМК No \_\_\_\_ от " \_\_\_\_ " \_\_\_\_\_ 201\_\_ г

Регистрационный No 849445614

Казань  
2014

## 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) главный научный сотрудник, д.н. (доцент) Ризванов А.А. межкафедральная радиологическая лаборатория отделение биологии и биотехнологии, Albert.Rizvanov@kpfu.ru

### 1. Цели освоения дисциплины

Целью курса является изучение наследование патологических признаков и полиморфизмов у человека, а также, более глубокое изучение генетики человека в целом.

Задачи курса:

- ознакомление студентов с теоретическими вопросами наследования патологических признаков и сложно наследуемых признаков у человека;
- выработка навыков решения задач из области медицинской генетики, расчета генетического риска;
- знакомство с методами медицинской генетики и медико-генетического консультирования;
- выработка навыков самостоятельной работы с web-ресурсами по генетике человека.

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

Данная учебная дисциплина включена в раздел " М2.ДВ.2 Профессиональный" основной образовательной программы 020400.68 Биология и относится к дисциплинам по выбору. Осваивается на 1 курсе, 2 семестр.

Место курса в системе естественнонаучного образования

Медицинская генетика является частью генетики человека и пронизывает практически все ее области. Это связано с тем, что исторически нормальное наследование у человека устанавливается после изучения патологии. Интенсивное развитие медицинской генетики в настоящее время связано с бурным развитием молекулярной биологии и реализацией международных проектов по исследованию генома человека.

Требования к уровню освоения курса

Для освоения курса необходима общебиологическая подготовка и прохождение таких биологических дисциплин как генетика, биохимия, ботаника, зоология, анатомия и физиология.

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

В результате освоения дисциплины формируются следующие компетенции:

Шифр компетенции	Расшифровка приобретаемой компетенции
ОК-3 (общекультурные компетенции)	Приобретает новые знания и формирует суждения по научным, социальным и другим проблемам, используя современные образовательные и информационные технологии
ОК-6 (общекультурные компетенции)	Использует в познавательной и профессиональной деятельности базовые знания в области математики и естественных наук, применяет методы математического анализа и моделирования, теоретического и экспериментального исследования
ПК-11 (профессиональные компетенции)	Демонстрирует современные представления об основах биотехнологии и геномной инженерии, нанобиотехнологии, молекулярного моделирования

Шифр компетенции	Расшифровка приобретаемой компетенции
ПК-3 (профессиональные компетенции)	Демонстрирует знание принципов структурной и функциональной организации биологических объектов и механизмов гомеостатической регуляции; применяет основные физиологические методы анализа и оценки состояния живых систем
ПК-4 (профессиональные компетенции)	Демонстрирует знание принципов клеточной организации биологических объектов, биофизических и биохимических основ, мембранных процессов и молекулярных механизмов жизнедеятельности

В результате освоения дисциплины студент:

1. должен знать:

Генные, хромосомные и митохондриальные болезни, предрасположенность к наследственным заболеваниям, принципы лечения и профилактики наследственных болезней.

2. должен уметь:

Предположить диагноз наиболее часто встречающихся наследственных и хромосомных заболеваний, трактовать результаты лабораторных и инструментальных методов исследований.

3. должен владеть:

Теоретическими знаниями проведения клинко-генеалогического метода, показания для направление в врачу генетику, для назначения молекулярно-генетических, цитогенетических методов исследования, профилактики наследственных, хромосомных болезней, болезней с наследственной предрасположенностью.

4. должен демонстрировать способность и готовность:

Ориентироваться в вопросах, связанных с анализом наследственной патологии, способность и готовность самостоятельно предположить диагноз наиболее часто встречающихся наследственных заболеваний, умение определить этапы проведения, методы и возможности медико-генетического консультирования.

#### 4. Структура и содержание дисциплины/ модуля

Общая трудоемкость дисциплины составляет 3 зачетных(ые) единиц(ы) 108 часа(ов).

Форма промежуточного контроля дисциплины зачет во 2 семестре.

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

86 баллов и более - "отлично" (отл.);

71-85 баллов - "хорошо" (хор.);

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

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

#### 4.1 Структура и содержание аудиторной работы по дисциплине/ модулю

##### Тематический план дисциплины/модуля

N	Раздел Дисциплины/ Модуля	Семестр	Неделя семестра	Виды и часы аудиторной работы, их трудоемкость (в часах)			Текущие формы контроля
				Лекции	Практические занятия	Лабораторные работы	
1.	Тема 1. Объект и методы медицинской генетики. Генетическое консультирование.	2	1-2	2	6	0	дискуссия
2.	Тема 2. Генные болезни. Хромосомные болезни. Митохондриальные болезни. Болезни с наследственным предрасположением.	2	3-4	2	6	0	дискуссия
3.	Тема 3. Наследование психологических особенностей.	2	5-6	2	6	0	дискуссия
4.	Тема 4. Врожденные пороки развития. Принципы лечения и профилактики наследственных болезней.	2	7-8	2	2	0	дискуссия
	Тема . Итоговая форма контроля	2		0	0	0	зачет
	Итого			8	20	0	

#### 4.2 Содержание дисциплины

##### **Тема 1. Объект и методы медицинской генетики. Генетическое консультирование.**

###### **лекционное занятие (2 часа(ов)):**

Предмет медицинской генетики. Наследственные и врожденные болезни, семейные и спорадические. Человека как объект медицинской генетики. Общая характеристика генома человека. Задачи генетического консультирования, показания. Эвгеника. Пренатальная диагностика.

###### **практическое занятие (6 часа(ов)):**

Методы медицинской генетики: клинико-генеалогический, близнецовый, цитогенетический, популяционно-статистический, биохимические, методы рекомбинантных ДНК, ПДРФ, ПЦР, гибридизации нуклеиновых кислот.

##### **Тема 2. Генные болезни. Хромосомные болезни. Митохондриальные болезни. Болезни с наследственным предрасположением.**

###### **лекционное занятие (2 часа(ов)):**

Общая характеристика генных болезней. Нарушения аминокислотного обмена. Нарушения углеводного обмена. Нарушения обмена липидов. Нарушения обмена пуринов и пиримидинов. Нарушения метаболизма металлов. Дефекты обмена гормонов.

###### **практическое занятие (6 часа(ов)):**

Гемоглобинопатии. Коллагеновые болезни. Миодистрофии. Другие моногенные болезни. Болезни экспансии. Общая характеристика хромосомных и митохондриальных болезней. Фармакогенетика. Экогенетика. Полиморфизм генов.

##### **Тема 3. Наследование психологических особенностей.**

**лекционное занятие (2 часа(ов)):**

Типы генотип-средовых соотношений. Общая и индивидуальная среда.

**практическое занятие (6 часа(ов)):**

Психогенетические исследования дизонтогенеза. Генотип-средовые соотношения в варибельности психофизиологических параметров.

**Тема 4. Врожденные пороки развития. Принципы лечения и профилактики наследственных болезней.**

**лекционное занятие (2 часа(ов)):**

Симптоматическое, патогенетическое и этиологическое лечение. Перспективы генотерапевтических методов для моногенных патологий. Генотерапия онкогенных болезней.

**практическое занятие (2 часа(ов)):**

Роль спонтанного и индуцированного мутационных процессов в наследственной патологии. Мутагены. Этапы мутагенеза. Проверка веществ на мутагенность.

**4.3 Структура и содержание самостоятельной работы дисциплины (модуля)**

N	Раздел Дисциплины	Семестр	Неделя семестра	Виды самостоятельной работы студентов	Трудоемкость (в часах)	Формы контроля самостоятельной работы
1.	Тема 1. Объект и методы медицинской генетики. Генетическое консультирование.	2	1-2	подготовка к дискуссии	20	дискуссия
2.	Тема 2. Генные болезни. Хромосомные болезни. Митохондриальные болезни. Болезни с наследственным предрасположением.	2	3-4	подготовка к дискуссии	20	дискуссия
3.	Тема 3. Наследование психологических особенностей.	2	5-6	подготовка к дискуссии	20	дискуссия
4.	Тема 4. Врожденные пороки развития. Принципы лечения и профилактики наследственных болезней.	2	7-8	подготовка к дискуссии	20	дискуссия
	Итого				80	

**5. Образовательные технологии, включая интерактивные формы обучения**

Объяснение темы с помощью компьютерных презентаций и обсуждение материала по теме. Выступление в виде научного доклада по выбранной теме, дискуссия по теме. Обсуждение примеров нестандартных примеров организации живой материи, обсуждение возможного выигрыша организма.

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

## **Тема 1. Объект и методы медицинской генетики. Генетическое консультирование.**

дискуссия , примерные вопросы:

Основные достижения и проблемы медицинской генетики, генной инженерии и биотехнологии. Развитие мужских и женских половых клеток.

## **Тема 2. Генные болезни. Хромосомные болезни. Митохондриальные болезни. Болезни с наследственным предрасположением.**

дискуссия , примерные вопросы:

Генетическая роль нуклеиновых кислот, генетического кода, механизм реализации генетической информации Сущность законов Менделя, типы наследования менделирующих признаков человека, типы взаимодействия генов. Строение и функции хромосом, современные методы цитологического анализа хромосом Механизмы возникновения и причины хромосомных, генных и мультифакториальных болезней человека

## **Тема 3. Наследование психологических особенностей.**

дискуссия , примерные вопросы:

Сущность и область применения основных методов изучения наследственности человека

## **Тема 4. Врожденные пороки развития. Принципы лечения и профилактики наследственных болезней.**

дискуссия , примерные вопросы:

Современные инвазивные методы пренатальной диагностики Планирование семьи

## **Тема . Итоговая форма контроля**

Примерные вопросы к зачету:

Вопросы для самостоятельной работы:

- 1 хромосома: Болезнь Гоше (Gaucher Disease)
- 2 хромосома: Синдром Ваарденбурга (Waardenburg Syndrome)
- 3 хромосома: Тремор (Essential Tremor)
- 4 хромосома: Хорея Гентингтона/Хантингтона (Huntington Disease)
- 5 хромосома: Спинальная мышечная атрофия (Spinal Muscular Atrophy)
- 6 хромосома: Эпилепсия (Epilepsy)
- 7 хромосома: Синдром Вильямса (Williams Syndrome)
- 8 хромосома: Синдром Вернера (Werner syndrome)
- 9 хромосома: Туберозный склероз (Tuberous Sclerosis)
- 10 хромосома: Gyrate atrophy
- 11 хромосома: Атаксия телеангиэктазия (Ataxia telangiectasia)
- 12 хромосома: Синдром Зельвигера (Zellweger syndrome)
- 13 хромосома: Ретинобластома (Retinoblastoma)
- 14 хромосома: Болезнь Альцгеймера (Alzheimer disease)
- 15 хромосома: Синдром Ангельмана (Angelman syndrome)
- 16 хромосома: Семейная Средиземноморская лихорадка (Familial Mediterranean Fever)
- 17 хромосома: Charcot-Marie-Tooth disease
- 18 хромосома: Болезнь Нимана-Пика (Niemann-Pick disease)
- 19 хромосома: Атеросклероз (Atherosclerosis)
- 20 хромосома: Тяжелый комбинированный иммунодефицит (Severe Combined Immunodeficiency)
- 21 хромосома: Амиотрофический латеральный склероз (Amyotrophic Lateral Sclerosis)
- 22 хромосома: Нейрофиброматоз (Neurofibromatosis)
- X хромосома: Синдром Петта (Rett Syndrome)
- Y хромосома: Дисгенезия гонад (Gonadal Dysgenesis)

### Вопросы на зачет:

1. Предмет медицинской генетики.
2. Наследственные и врожденные болезни, семейные и спорадические.
3. Человека как объект медицинской генетики. Общая характеристика генома человека.
4. Задачи генетического консультирования, показания.
5. Эвгеника. Пренатальная диагностика.
6. Методы медицинской генетики: клинико-генеалогический, близнецовый, цитогенетический, популяционно-статистический, биохимические.
7. Методы рекомбинантных ДНК, ПДРФ, ПЦР, гибридизации нуклеиновых кислот.
8. Общая характеристика генных болезней.
9. Нарушения аминокислотного обмена.
10. Нарушения углеводного обмена.
11. Нарушения обмена липидов.
12. Нарушения обмена пуринов и пиримидинов.
13. Нарушения метаболизма металлов.
14. Дефекты обмена гормонов.
15. Гемоглобинопатии.
16. Коллагеновые болезни.
17. Миодистрофии.
18. Другие моногенные болезни.
19. Болезни экспансии.
20. Общая характеристика хромосомных и митохондриальных болезней.
21. Фармакогенетика. Экогенетика. Полиморфизм генов.
22. Типы генотип-средовых соотношений. Общая и индивидуальная среда.
23. Психогенетические исследования дизонтогенеза. Генотип-средовые соотношения в варибельности психофизиологических параметров.
24. Симптоматическое, патогенетическое и этиологическое лечение.
25. Перспективы генотерапевтических методов для моногенных патологий.
26. Генотерапия онкогенных болезней.
27. Роль спонтанного и индуцированного мутационных процессов в наследственной патологии.
28. Мутагены. Этапы мутагенеза. Проверка веществ на мутагенность.

### 7.1. Основная литература:

Молекулярная генетика спорта, Ахметов, Ильдус Ильясович, 2009г.

Эпигенетика, Кэри, Несса, 2012г.

Ахметов, И.И. Молекулярная генетика спорта / И. И. Ахметов .? Москва : Советский спорт, 2009 .? 266, [1] с. Режим доступа: [http://e.lanbook.com/books/element.php?pl1\\_id=4135](http://e.lanbook.com/books/element.php?pl1_id=4135)

### 7.2. Дополнительная литература:

Эпигенетика, Эллис, С. Д., 2010г.

Максимов Г. В. , Сборник задач по генетике / [Г. В. Максимов, В. Н. Василенко, О. И. Кононенко и др.] .? Москва : Вузовская книга, 2010 .? 141, [2] с. ; 20 .? Авт. указаны на обороте тит. л. ? Библиогр.: с. 142 (15 назв.) .? ISBN 978-5-9502-0420-3 ((в обл.)) , 300.

### 7.3. Интернет-ресурсы:

Catalog of Human Genes and Disorders: Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) - <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim>

Human Mitochondrial Genome Database (MITOMAP) - <http://www.mitomap.org>

National Center for Biotechnology Information (NCBI) - <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/disease/>

Классическая и молекулярная биология - <http://molbiol.ru/>

Научная сеть - <http://nature.web.ru/>

## **8. Материально-техническое обеспечение дисциплины(модуля)**

Освоение дисциплины "Медицинская генетика" предполагает использование следующего материально-технического обеспечения:

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

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.

Специализированные помещения и лаборатории кафедры. Лаборатория молекулярной биологии, микроскопы. Имеется аудитория с мультимедийным проектором. Студенты имеют доступ к интернет ресурсам.

Программа составлена в соответствии с требованиями ФГОС ВПО и учебным планом по направлению 020400.68 "Биология" и магистерской программе Генетика.

Автор(ы):

Ризванов А.А. \_\_\_\_\_

"\_\_" \_\_\_\_\_ 201\_\_ г.

Рецензент(ы):

Сабилов Р.М. \_\_\_\_\_

"\_\_" \_\_\_\_\_ 201\_\_ г.