

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



УТВЕРЖДАЮ:

Проректор по образовательной деятельности КФУ

 Е.А. Турилова

28 февраля 2025 г.

*подписано электронно-цифровой подписью*

## Программа дисциплины

### Генетика

Направление подготовки: 31.08.30 - Генетика

Профиль подготовки:

Квалификация выпускника: ординатор врач - генетик

Форма обучения: очное

Язык обучения: русский

Год начала обучения по образовательной программе: 2025

### Содержание

1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами освоения ОПОП ВО
2. Место дисциплины (модуля) в структуре ОПОП ВО
3. Объем дисциплины (модуля) в зачетных единицах с указанием количества часов, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий) и на самостоятельную работу обучающихся
4. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов учебных занятий
  - 4.1. Структура и тематический план контактной и самостоятельной работы по дисциплине (модулю)
  - 4.2. Содержание дисциплины (модуля)
5. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине (модулю)
6. Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю)
7. Перечень литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)
8. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет", необходимых для освоения дисциплины (модуля)
9. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)
10. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине (модулю), включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем (при необходимости)
11. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю)
12. Средства адаптации преподавания дисциплины (модуля) к потребностям обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья
13. Приложение №1. Фонд оценочных средств
14. Приложение №2. Перечень литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)
15. Приложение №3. Перечень информационных технологий, используемых для освоения дисциплины (модуля), включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем

Программу дисциплины разработал(а)(и): преподаватель, б.с. Вафина З.И. (Кафедра профилактической медицины, Центр последипломного образования), ZuIVafina@kpfu.ru ; Врач-генетик Габелко Д.И. (Отделение планирования семьи, Заместитель главного врача по амбулаторно-поликлинической работе), DIGabelko@kpfu.ru ; специалист по учебно-методической работе 1 категории Шигабутдинова В.Ю. (Кафедра профилактической медицины, Центр последипломного образования), VYShigabutdinova@kpfu.ru

# 1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами освоения ОПОП ВО

Обучающийся, освоивший дисциплину (модуль), должен обладать следующими компетенциями:

Шифр компетенции	Расшифровка приобретаемой компетенции
ПК-1	готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания
ПК-4	готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков
ПК-5	готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем
ПК-6	готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями
ПК-7	готовность к оказанию медико-генетической помощи
ПК-9	готовность к применению лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации
УК-1	готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу

Обучающийся, освоивший дисциплину (модуль):

Должен знать:

-основные вопросы общей терапии; клиническую картину терапевтических заболеваний, их этиологию и патогенез, принципы дифференциальной диагностики и лечения;  
 симптоматику состояний, требующих неотложной госпитализации, применения методов интенсивной терапии;  
 методы исследования больных, возможности инструментальных и специальных параклинических методов диагностики в терапии;  
 основы фармакотерапии терапевтических заболеваний, немедикаментозные методы лечения терапевтических заболеваний, основы реабилитации;  
 вопросы диспансеризации и реабилитации больных.

Должен уметь:

-организовать диагностику, наблюдения, лечение и реабилитацию пациентов, страдающих терапевтическими заболеваниями, в соответствии с клиническими показаниями;  
 определять показания к неотложной госпитализации, а в необходимых случаях её организовать в соответствии с законодательством Российской Федерации;  
 обеспечивать преемственность терапии больных в амбулаторных и стационарных условиях;  
 разрабатывать реабилитации больных и осуществляет их совместно с указанными специалистами на данном этапе.

Должен владеть:

методикой физикального обследования пациентов с наследственными заболеваниями генетического профиля, навыками оценки общего и функционального состояния кожи и ее придатков, подкожной жировой клетчатки, лимфатических узлов, суставов;

-навыками осмотра и пальпации пациента с наследственными заболеваниями, и интерпретировать результаты осмотра;

-навыками постановки диагноза с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем.

## 2. Место дисциплины (модуля) в структуре ОПОП ВО

Данная дисциплина (модуль) включена в раздел "Б1.Б.1 Дисциплины (модули)" основной профессиональной образовательной программы 31.08.30 "Генетика ()"

Осваивается на 1, 2 курсах в 1, 2, 3, 4 семестрах.

## 3. Объем дисциплины (модуля) в зачетных единицах с указанием количества часов, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий) и на самостоятельную работу обучающихся

Общая трудоемкость дисциплины составляет 33 зачетных(ые) единиц(ы) на 1188 часа(ов).

Контактная работа - 814 часа(ов), в том числе лекции - 66 часа(ов), практические занятия - 748 часа(ов), лабораторные работы - 0 часа(ов), контроль самостоятельной работы - 0 часа(ов).

Самостоятельная работа - 338 часа(ов).

Контроль (зачёт / экзамен) - 36 часа(ов).

Форма промежуточного контроля дисциплины: экзамен в 1 семестре; экзамен во 2 семестре; экзамен в 3 семестре; экзамен в 4 семестре.

## 4. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов учебных занятий

### 4.1 Структура и тематический план контактной и самостоятельной работы по дисциплине (модулю)

N	Разделы дисциплины / модуля	Се-местр	Виды и часы контактной работы, их трудоемкость (в часах)						Само-стоя-тельная ра-бота
			Лекции, всего	Лекции в эл. форме	Практи-ческие занятия, всего	Практи-ческие в эл. форме	Лабора-торные работы, всего	Лабора-торные в эл. форме	
1.	Тема 1. Фундаментальная медицина: анатомия, гистология	1	10	0	40	0	0	0	30
2.	Тема 2. Фундаментальная медицина: клиническая фармакология	1	2	0	18	0	0	0	14
3.	Тема 3. Введение в НИР	1	4	0	14	0	0	0	10
4.	Тема 4. Теоретические основы социальной гигиены и организация здравоохранения в РФ. Санитарная статистика и проблемы демографии. Основы управления здравоохранением и страховой медицины	1	2	0	50	0	0	0	18
5.	Тема 5. Организационные принципы помощи больным с наследственной патологией и их семьям	1	2	0	42	0	0	0	18
6.	Тема 6. Врачебная этика и деонтология	1	1	0	48	0	0	0	30
7.	Тема 7. . Вопросы трудовой экспертизы больных с наследственной и врожденной патологией. Планирование и организация последипломного обучения врачей в России	1	3	0	52	0	0	0	15

N	Разделы дисциплины / модуля	Се- местр	Виды и часы контактной работы, их трудоемкость (в часах)						Само- стоя- тель- ная ра- бота
			Лекции, всего	Лекции в эл. форме	Практи- ческие занятия, всего	Практи- ческие в эл. форме	Лабора- торные работы, всего	Лабора- торные в эл. форме	
8.	Тема 8. История развития и становления генетики как науки. Молекулярные основы наследственности	2	1	0	10	0	0	0	5
9.	Тема 9. Цитологические основы наследственности	2	2	0	20	0	0	0	3
10.	Тема 10. Гены и признаки	2	2	0	20	0	0	0	4
11.	Тема 11. Изменчивость	2	2	0	10	0	0	0	5
12.	Тема 12. Методы генетики человека	2	1	0	10	0	0	0	5
13.	Тема 13. Наследственность и патология	2	1	0	21	0	0	0	5
14.	Тема 14. Хромосомные болезни	2	1	0	26	0	0	0	5
15.	Тема 15. Моногенные формы наследственных болезней (патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции)	2	1	0	22	0	0	0	5
16.	Тема 16. Болезни с наследственным предрасположением	2	1	0	15	0	0	0	4
17.	Тема 17. Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней	3	6	0	66	0	0	0	25
18.	Тема 18. Биохимические методы диагностики наследственных болезней	3	4	0	46	0	0	0	25
19.	Тема 19. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней	3	4	0	42	0	0	0	25
20.	Тема 20. Уровни профилактики наследственной и врожденной патологии. Медико-генетическое консультирование	4	5	0	76	0	0	0	30
21.	Тема 21. Мониторинг врожденных аномалий развития. Периконцепционная профилактика	4	5	0	52	0	0	0	29
22.	Тема 22. Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг. Психологические аспекты профилактики наследственных болезней	4	6	0	48	0	0	0	28
	Итого		66	0	748	0	0	0	338

#### 4.2 Содержание дисциплины (модуля)

##### Тема 1. Фундаментальная медицина: анатомия, гистология

Клиническая морфология опорно-двигательного аппарата

Особенности макро- и микроскопического строения костей черепа, туловища, конечностей. Клинические особенности соединений костей. Клиническое значение топографии скелетных мышц головы, туловища, конечностей.

Клиническая морфология сердечно-сосудистой системы и крови

Особенности макро- и микроскопического строения сердца, кровеносных и лимфатических сосудов. Кровь. Гемопоз.

Клиническая морфология пищеварительной системы

Особенности макро- и микроскопического строения полости рта, зубов, языка, слюнных желез, глотки, пищевода, желудка, тонкой и толстой кишки, печени, желчного пузыря, поджелудочной железы. Клиническое значение топографии органов брюшной полости.

#### Клиническая морфология дыхательной системы

Особенности макро- и микроскопического строения верхних и нижних дыхательных путей. Клинические особенности строения легких, плевры и плевральной полости. Клиническое значение топографии средостения.

#### Клиническая морфология мочевыделительной системы

Особенности макро- и микроскопического строения почки и мочевыводящих путей. Нефрон-структурно-функциональная единица почки.

#### Клиническая морфология мужской и женской половой системы

Особенности макро- и микроскопического строения яичка, семявыносящего протока, семенного канатика, семенных пузырьков, семявыбрасывающего протока, простаты, бульбоуретральных желез, полового члена. Особенности макро- и микроскопического строения яичника, матки, маточной трубы, влагалища. Клиническое значение топографии промежности, диафрагмы таза, мочеполовой диафрагмы у мужчин и женщин.

#### Клиническая морфология центральной нервной системы

Особенности макро- и микроскопического строения головного и спинного мозга. Клинические особенности кровоснабжения органов центральной нервной системы.

#### Клиническая морфология периферической нервной системы

Особенности макро- и микроскопического строения периферической нервной системы. Принципы иннервации внутренних органов, клиническое значение.

#### Клиническая морфология эндокринной системы

Особенности макро- и микроскопического строения гипоталамо-гипофизарной системы, щитовидной, паращитовидной железы, надпочечника, половых желез. Клиническое значение гипер- и гипофункции эндокринных желез. Клиническое значение эндокринной функции неэндокринных органов.

#### Клиническая морфология иммунной системы

Особенности макро- и микроскопического строения органов иммунной системы. Иммунокомпетентные клетки: В-лимфоциты, плазматические клетки, Т-лимфоциты, Т-киллеры, Т-хелперы, Т-супрессоры, естественные киллеры (NK-клетки).

### Тема 2. Фундаментальная медицина: клиническая фармакология

#### Общие вопросы клинической фармакологии

Клиническая фармакокинетика. Основные фармакокинетические параметры. Расчет нагрузочной и поддерживающей дозы. Основные фармакокинетические процессы (всасывание, распределение, связь с белками, метаболизм, выведение). Фармакодинамика. Механизмы действия ЛС. Антагонисты, агонисты, частичные агонисты. Виды фармакодинамического ответа: ожидаемый, гиперреактивность, тахифилаксия, идиосинкразия). Взаимосвязь между ФК и ФД. Терапевтический диапазон. Терапевтический лекарственный мониторинг. Нежелательные лекарственные реакции. Классификация ВОЗ: реакции А, В, С, D, E. Диагностика, коррекция и профилактика НЛР. Правила оповещения органов надзора за ЛС о возникновении НЛР. Взаимодействие ЛС. Виды взаимодействия (фармакокинетическое, фармакодинамическое, синергизм, антагонизм, взаимодействие с пищей, алкоголем, фитопрепаратами и т.д.). Особенности ФК и ФД у беременных и плода. Категории ЛС по степени риска для плода по ВОЗ: А, В, С, D, X. Особенности ФК и ФД ЛС во время беременности и лактации. Принципы фармакотерапии у беременных, во время лактации. Особенности ФК и ФД ЛС у детей, пациентов пожилого возраста. Расчет доз ЛС, особенности фармакотерапии.

#### Частные вопросы клинической фармакологии лекарственных средств для ревматологии

Препараты гормонов коры надпочечников. Классификация препаратов. Действие минералокортикоидов. Влияние глюкокортикоидов на различные виды обмена. Противовоспалительное и противоаллергическое действие глюкокортикоидов. Применение. Осложнения. Глюкокортикоиды для местного применения. Противоподагрические средства. Механизмы действия. Показания и противопоказания к применению. Побочные эффекты. Средства, применяемые при острых приступах подагры. Противовоспалительные средства. Стероидные противовоспалительные средства. Классификация. Возможные механизмы противовоспалительного действия. Применение. Побочное действие. Нестероидные противовоспалительные средства. Вероятные механизмы противовоспалительного действия. Влияние на синтез простагландинов. Влияние на разные изоформы циклооксигеназы. Селективные ингибиторы ЦОГ-2. Применение. Побочные эффекты. Средства, влияющие на иммунные процессы. Структура и функции иммунной системы. Клеточный и гуморальный механизм иммунного ответа. Классификация иммунотропных и противоаллергических средств. Глюкокортикоиды. Механизм иммуноотропного и противоаллергического действия. Стабилизаторы мембран тучных клеток. Показания к применению. Противогистаминные средства - блокаторы H1-рецепторов. Сравнительная характеристика. Применение. Побочные эффекты. Применение противоаллергических средств при аллергических реакциях замедленного и немедленного типов. Применение фармакологических средств при анафилактических реакциях. Иммунодепрессивные свойства цитостатических средств. Применение. Побочное действие. Иммуностимуляторы. Цитокины. Интерферогены. Применение для стимуляции иммунных процессов.

### Тема 3. Введение в НИР

#### Этапы и организация научно-исследовательской работы



Определение целей и задач эксперимента. Выбор объекта и условий эксперимента. Определение экспериментальных и контрольных групп. Рандомизация и заслепление исследователя. Юридические аспекты в медицинских экспериментах. Способы регистрации полученных результатов

Научные базы данных

Российский и зарубежные базы научного цитирования. Основные наукометрические показатели. Практические аспекты работы с базами научного цитирования: регистрация, поиск материалов, цитирование.

Основные принципы и структура составления литературного обзора. Цитирование научных статей из баз данных рецензируемой научной литературы. Оформление литературного обзора согласно действующему ГОСТ. Порядок оформления списка использованной литературы при составлении обзора.

#### **Тема 4. Теоретические основы социальной гигиены и организация здравоохранения в РФ. Санитарная статистика и проблемы демографии. Основы управления здравоохранением и страховой медицины**

Социальная гигиена как наука. Организм и среда, биосоциальные аспекты здоровья и болезни. Здоровье человека как социальная ценность общества. Теоретические основы отечественного здравоохранения. Основные руководящие документы правительства в области охраны здоровья и перспективы развития здравоохранения. Характеристика состояния здоровья страны и задачи здравоохранения. Основы социальной гигиены в медицинской генетике. Социальные аспекты медицинской генетики. Генетика человека и научно-технический прогресс. Оценка достоверности показателей. Анализ деятельности медико-генетических консультаций. Общие методические и статистические подходы. Учет, отчетность и ведение документации в медико-генетической консультации. Закон РФ "О медицинском страховании граждан в РФ" и механизмы его реализации. Понятие о страховой медицине. Обязательное страхование. Добровольное страхование. Основные принципы медицинского страхования в современных условиях.

#### **Тема 5. Организационные принципы помощи больным с наследственной патологией и их семьям**

Принципы организации медико-генетической помощи в России и за рубежом. Историческая справка. Место в системе здравоохранения. Взаимосвязь медико-генетических консультаций с другими медицинскими учреждениями. Задачи и функции медико-генетических консультаций.

Оснащение. Организация труда врача-генетика. Автоматизированное рабочее место врача. Объем лабораторно-диагностической работы. Формы и методы пропаганды медико-генетических знаний среди медицинских работников и населения. Организация неонатального скрининга на фенилкетонурию, врожденный гипотиреоз, аденогенитальный синдром, галактоземию, муковисцидоз. Организация пренатальной диагностики наследственных болезней и пренатального скрининга на ВПР и хромосомные болезни. Генетические регистры. Экономическая эффективность медико-генетической службы.

#### **Тема 6. Врачебная этика и деонтология**

Основы врачебной этики и деонтологии. Биоэтика. Медицинская деонтология как единство нравственных и правовых норм. Основные принципы и правила биоэтики. Взаимоотношения врача, больного и лиц, окружающих больного. Врачебная тайна. Взаимоотношения в медицинском коллективе (врач и коллеги, врач и медицинский персонал). Этические и правовые основы биомедицинских исследований. Этические вопросы медицинской генетики. Этические проблемы медико-генетического консультирования. Этические проблемы генетического тестирования. Правило конфиденциальности и право на генетическую информацию. Правило информированного согласия в медико-генетической практике. Этические вопросы при использовании методов пренатальной и предимплантационной диагностики. Этические вопросы при массовом скрининге новорожденных. Этические вопросы деятельности биобанков

#### **Тема 7. . Вопросы трудовой экспертизы больных с наследственной и врожденной патологией. Планирование и организация последипломного обучения врачей в России**

Организация экспертизы трудоспособности. Определение понятия, цели и задачи экспертизы трудоспособности. Основные документы, удостоверяющие нетрудоспособность и общие правила их заполнения и выдачи. Организация экспертизы временной нетрудоспособности. Показания и порядок направления на МСЭ. Правовые положения для больных с тяжелыми инвалидизирующими наследственными болезнями. Социальное обеспечение больных с наследственной патологией. Основные принципы и организационно-функциональная структура системы последипломного образования в России. Законодательство и основные регламентирующие документы в области последипломного образования врачей в России. Задачи органов здравоохранения, главных специалистов в области учета, планирования и организации последипломного образования. Планирование и организация аттестации и переподготовки врачей.

#### **Тема 8. История развития и становления генетики как науки. Молекулярные основы наследственности**

История развития генетических идей. История развития доменделевской генетики. История развития генетики после открытия законов Менделя. История развития медицинской генетики в России. Направление исследований в современной генетике человека. Роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации. ДНК, типы последовательностей оснований в ДНК: уникальные и повторяющиеся последовательности. Структура гена. Интроны и экзоны, промотор. Сигнальные, регуляторные последовательности, CpG-островки, энхансеры. Репликация ДНК - основа сохранения генетической информации в клетке. Механизмы репликации ДНК. Репликация прямой и обратной цепи ДНК. Ферменты репликации. Регуляция репликации ДНК. Транскрипция. Факторы транскрипции. Ферментный аппарат транскрипции. Регуляция транскрипции. Этапы созревания окончательного транскрипционного продукта. Сплайсинг. Сигналы сплайсинга. Нормальный и альтернативный сплайсинг. Рибонуклеиновые кислоты (РНК). Типы РНК, их структурная организация и функции. Аппарат трансляции. Регуляция трансляции. Факторы трансляции. Механизм сборки полипептидной цепи. Посттрансляционная модификация. Митохондриальный геном. Генетическая организация генома митохондрий. Двойное кодирование белков митохондрий. Гетероплазмия. Генетические рекомбинации. Рекомбинации у бактерий, вирусов. Роль плазмид в генетической рекомбинации. Молекулярные механизмы генетической рекомбинации. Взаимодействие вируса с клеткой. Мобильные генетические элементы. Генная инженерия. Конструирование векторных молекул и использование их в генной инженерии. Молекулярные зонды и их использование в медицинской генетике. Методологические, социальные и правовые проблемы генной инженерии.

### Тема 9. Цитологические основы наследственности

Роль ядра и цитоплазмы в наследственности. Цитология ядра. Его преобразования в жизненном цикле. Хромосомы и хромосомный набор; основные понятия. Связь между поведением хромосом и распределением признаков - основа хромосомной теории наследственности. Митоз, его фазы, биологический смысл. Мейоз, его фазы, биологический смысл. Цитологические и молекулярные основы кроссинговера. Механизмы генетической рекомбинации в гаметогенезе. Особенности гаметогенеза у мужчин и женщин. Структурно-функциональная организация хромосомной нити. Морфологические особенности метафазных хромосом - длина, локализация центромеры, другие морфологические признаки. Принципы упаковки ДНК-белок в составе хроматина. Понятие нуклеосомной организации хроматиновой нити. Понятие о продольной структурно-функциональной дифференцированности хромосом. Гетерохроматин и эухроматин. Общепризнанный и генетический смысл этих понятий.

Современные представления о нормальном кариотипе человека. Понятие об аутосомах и половых хромосомах. Феномен X-хромосомной инактивации, его механизмы, биологический смысл и клинические аспекты. Роль Y-хромосомы в детерминации пола по мужскому типу. Эффекты дифференциального окрашивания хромосом как отражение их линейной дифференцированности (Q-, G-, C-окрашивания). Основные патогенетические механизмы возникновения хромосомной патологии. Механизмы, обуславливающие количественные перестройки кариотипа. Митотические нерасхождения хромосом в процессе гаметогенеза.

Понятие о хромосомном мозаицизме. Понятия о полиплоидии и анеуплоидии. Мейотические нерасхождения хромосом в процессе гаметогенеза. Нерасхождение простые и последовательные, первичные и вторичные. Понятие об однородительской дисомии, механизмы ее возникновения. Механизмы, обуславливающие структурные перестройки кариотипа. Делции (кольца, дицентрики) и дупликации как структурные перестройки, связанные с дисбалансом клетки. Инверсии - механизмы их возникновения. Транслокации - реципрокные, нереципрокные, tandemные, дицентрические, Робертсоновские, их механизмы. Изохромосомы - механизмы их возникновения. Особенности гаметогенеза у носителей сбалансированных структурных перестроек кариотипа.

### Тема 10. Гены и признаки

Законы передачи наследственных признаков. Моно-, ди- и полигибридное скрещивание. Примеры доминантных и рецессивных признаков у человека. Сцепленное наследование признаков и маркеров. Группы сцепления. Генетические маркеры, используемые для анализа сцепления. Различные типы полиморфных маркеров, используемые для картирования и клонирования генов. Генетические, хромосомные и физические карты. Картирование генов. Методы построения различных карт. Клонирование генов. Методы клонирования генов

Анализ микросателлитного полиморфизма в семьях. Хромосомное определение пола. Признаки, сцепленные с полом. Взаимодействие неаллельных генов. Комплементарность. Эпистаз. Полимерия. Гены - модификаторы. Взаимодействие генотипа и среды в формировании признаков. Пенетрантность и экспрессивность. Плейотропия. Генокопии. Фенокопии. Механизмы регуляции генной экспрессии. Генетическая регуляция экспрессии генов.

Эпигенетическая регуляция генной экспрессии. Метилирование ДНК - один из механизмов эпигенетической регуляции генной экспрессии.

### Тема 11. Изменчивость

Ненаследственная форма изменчивости. Модификации, норма реакции по данному признаку. Тератогенез. Терминационный тератогенный период. Механизмы тератогенеза. Основные тератогенные факторы. Физические. Химические. Биологические. Клинические проявления действия тератогенных факторов. Ошибки морфогенеза: порок развития, дизрупция, дисплазия, деформация. Международная классификация врожденных аномалий до пересмотра ВОЗ. Классификация врожденных аномалий в зависимости от: Объекта воздействия вредных факторов: гамето-, бласто-, эмбрио-, фетопатии. Последовательности воздействия: первичное и вторичное. Распространенности в организме: изолированные, системные, множественные. Мутационная изменчивость. Отличие мутаций от полиморфных вариантов ДНК. Причины возникновения мутаций различного типа. Различные типы мутаций. Классификация мутаций.



Генные мутации, молекулярные механизмы их возникновения. Замены пар оснований, типы нуклеотидных замен. Делеции. Вставки (инсерции). Инверсии. Дупликации. Понятие динамической мутации и премутации. Заболевания, обусловленные экспансией тринуклеотидных повторов. Понятие антицепации. Молекулярные механизмы экспансии тринуклеотидных повторов. Хромосомные aberrации (структурные перестройки хромосом), механизмы происхождения, фенотипические проявления, эволюционное значение. Геномные мутации (числовые аномалии), механизмы их возникновения, фенотипические проявления.

Классификация мутаций по их локализации. Соматические мутации. Герминативные мутации.

Спонтанный мутагенез. Факторы, приводящие к возникновению спонтанных мутаций у человека. Методы определения спонтанных мутаций (доминантных, рецессивных, X-сцепленных). Прямые и косвенные методы определения мутаций. Радиационный мутагенез.

Основные механизмы возникновения мутаций при действии радиации. Зависимость эффекта от вида радиации, дозы и мощности. Проблема генетических последствий действия радиации на человека. Репарация ДНК, ферменты рестрикции, модификация. Репаративные системы, дефекты системы репарации. Химический мутагенез. Классификация мутагенов. Молекулярные механизмы действия химических соединений на геном человека (лекарственных веществ, пищевых добавок, применяемых в производственных условиях и в быту). Биологические факторы мутагенеза. Вирусы. Токсины. Вакцины. Мутагенное воздействие ультрафиолетовых лучей. Механизм повреждающего действия генетических структур ультрафиолетовыми лучами. Репарационные механизмы при ультрафиолетовом повреждении (фотореактивация, темновая репарация). Механизмы возникновения мутаций при ультрафиолетовом облучении. Заболевания, связанные с повышенной чувствительностью к ультрафиолетовому облучению.

Влияние ультрафиолетового облучения на иммунную систему человека. Программы и методы тестирования факторов среда на мутагенность. Оценка генетических последствий

Программы массового скрининга химических соединений. Полная программа тестирования

Правила экстраполяции результатов, полученных на биологических объектах, на человеке

Принципы медико-генетического консультирования при мутагенных воздействиях.

## **Тема 12. Методы генетики человека**

Человек как объект генетических исследований. Биосоциальная природа человека. Генетические методы исследования. Сегрегационный анализ. Способы регистрации. Методы коррекции. Проверки генетических гипотез.

Синдромологический анализ. Методы популяционной генетики. Определение популяции. Генетический полиморфизм и индивидуальность. Частоты признаков и генов, генетическое равновесие в популяции.

Факторы, нарушающие генетическое равновесие. Инбридинг. Миграция. Дрейф. Мутации и отбор. Биохимические методы исследования. Методы программ массового просеивания на ФКУ, врожденный гипотиреоз, галактоземию, адреногенитальный синдром, муковисцидоз.

Методы очистки и идентификации белков, применяемы для диагностики НБО различной этиологии. Методы энзимодиагностики, применяемые для выделения НБО. Методы исследования метаболитов, применяемые для диагностики НБО. Специфические метода, применяемые для диагностики болезней клеточных органелл.

Цитогенетические методы исследования. Исследования полового хроматина. Исследование интерфазного X-хроматина. Исследование интерфазного Y-хроматина. Методы исследования хромосомного набора.

Метод равномерного окрашивания хромосом. Метод дифференциального окрашивания хромосом (G-, Q-, R-, C-, Ag-методы). Метод дифференциального окрашивания прометафазных хромосом. Цитогенетический метод выявления ломкой (фрагильной) X-хромосомы. Молекулярно-генетические методы. Электрофорез ДНК в агарозных и акриламидных гелях.

Ферментативный гидролиз ДНК - рестрикция. Ферменты рестрикции. Сайты рестрикции, рестрикционные фрагменты. Методы молекулярной гибридизации ДНК-ДНК, дот-гибридизация, блоттинг-гибридизация, гибридизация in situ. Полимеразная цепная реакция (ПЦР). Стадии ПЦР, специфические праймеры, ферменты ПЦР. Различные типы ПЦР, используемые в диагностике наследственных болезней. Методы выявления малых мутаций

Методы выявления ДНК-полиморфизмов. Молекулярные методы в картировании генома человека. Технология микрочипов в исследовании человеческого генома.

## **Тема 13. Наследственность и патология**

Генетические факторы этиологии, патогенеза наследственных болезней. Общая характеристика наследственных болезней. Классификация наследственных болезней. Типы наследования наследственных болезней. Семiotика наследственных болезней (учение о признаках наследственных болезней). Полисистемность поражения. Сегрегация признаков среди родственников. Диагностическое значение малых аномалий развития. Чрезмерное развитие или недоразвитие отдельных частей тела. Отсутствие эффекта от лечения. Типы связей между признаками. Синдром. Следствие (вторичный порок развития). Ассоциация (анамолад). Понятие о больших и малых аномалиях развития (БАР и МАР). Понятие о минимальных диагностических признаках как ядра синдрома. Значение пенетрантности и экспрессивности при постановке диагноза наследственного синдрома. Принципы диагностики наследственных болезней. Клинические методы диагностики. Параклинические методы диагностики. Биохимические, иммунологические, цитогенетические и молекулярно-генетические методы диагностики. Синдромологический подход к постановке диагноза

Принципы лечения наследственных болезней и болезней с наследственным предрасположением

Симптоматический метод лечения. Патогенетическое лечение, коррекция обмена веществ

Заместительная терапия. Этиологическое лечение. Генотерапия. Адаптивная среда как метод лечения.

Медико-социальная реабилитация

#### **Тема 14. Хромосомные болезни**

Хромосомные болезни, классификация, распространенность. Факторы, влияющие на возникновение. Генотип. Возраст. Пол. Элиминация аномальных гамет и зигот. Мозаичные и полные формы хромосомных болезней. Удельный вес хромосомной патологии в этиологии спонтанных аборт. Показания для хромосомного анализа. Синдромы, связанные с аномалиями в системе половых хромосом. Синдромы Х-моносомии (Шерешевского-Тернера), клиника, клиничко-цитогенетические варианты. Трисомии и полисомии Х-хромосомы. Синдром Клайнфельтера, клиника. Истинный гермафродитизм. Смешанная форма дисгенезии гонад. Структурные аномалии Х- и Y-хромосом.

Медико-генетическое консультирование при патологии половых хромосом. Клиничко-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями аутосом. Синдром трисомии хромосомы 21 (синдром Дауна). Синдром трисомии хромосомы 13 (синдром Патау). Синдром трисомии хромосомы 18 (синдром Эдвардса). Синдром трисомии хромосом 8, 9, 11, 22. Медико-генетическое консультирование в семьях с синдромами аутосомных трисомий.

Клиничко-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных со структурными перестройками хромосом.

Синдром del(4p) - частичной моносомии короткого плеча хромосомы 4 (синдром Вольфа-Хиршхорна). Синдром del(5p) - частичной моносомии короткого плеча хромосомы 5 (синдром "кошачьего крика"). Синдром del(13p) - частичной моносомии короткого плеча хромосомы 13 (синдром Орбели). Синдром del(18p и 18q) - частичной моносомии короткого и длинного плеча хромосомы 18. Синдром del(9p) - частичной моносомии короткого плеча хромосомы 9, (синдром Альфи). Синдром del(21q) - частичной моносомии длинного плеча хромосомы 21. Синдром del(22q) - частичной моносомии длинного плеча хромосомы 22. Характеристики синдромов частичных хромосомных трисомий. Синдром dup(9q), частичной трисомии длинного плеча хромосомы 9, (синдром Реторе).

Медико-генетическое консультирование в семьях с частичными моно- и трисомиями. Клиничко-цитогенетическая характеристика Х-сцепленной умственной отсталости, синдром ломкой Х-хромосомы. Проведение хромосомного анализа в семейных случаях заболевания. Молекулярно-генетические механизмы развития синдрома ломкой Х-хромосомы. Характеристика синдромов, связанных с микроструктурными перестройками кариотипа. Анализ раннеметафазных хромосом. Микроделеционные синдромы, как болезни "генных последовательностей", диагностика, механизмы образования. Синдромы: Вильямса, Смита-Магениса. Миллера-Диккера, "кошачьего глаза", Де Ланге, Ди Джорджи. Связи патогенеза заболеваний с родительским типом наследования хромосомных перестроек. Геномный импринтинг, механизмы, связанные с заболеваниями и их молекулярная диагностика. Синдромы: Прадера-Вилли, Ангельмана, Беквитта-Видемана, Сильвера-Рассела. Синдромы, связанные с повышенной нестабильностью хромосом. Анемия Фанкони. Синдром Блума. Атаксия-телеангиоэктазия (синдром Луи-Барр). Пигментная ксеродерма. Частота и спектр хромосомных аберраций в клетках больных с повышенной нестабильностью хромосом. Повышенная предрасположенность к возникновению злокачественных новообразований. Механизмы канцерогенеза. Рак-заболевание генома. Онкогены, пути активации. Химерные гены. Гены-супрессоры. Двухударная модель Кнадсена. Механизмы инактивации генов-супрессоров. Генетическая и эпигенетическая регуляция генов. Геномный импринтинг и канцерогенез. Наследственные онкологические синдромы. Спорадический рак. Хромосомный полиморфизм у человека. Вариативность структуры, количества и локализации районов, содержащих конститутивный гетерохроматин. Роль вторичных перетяжек хромосом 1, 9, 16, дистальной части Х-хромосомы, спутничных путей, спутников, коротких плеч акроцентрических хромосом. Адаптивная ценность вариантов хромосомного полиморфизма. Связь хромосомного полиморфизма с патологическими состояниями. Микроскопический анализ отдельных вариантов хромосомного полиморфизма, их дифференциация от структурных перестроек кариотипа человека

#### **Тема 15. Моногенные формы наследственных болезней (патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции)**

Общая характеристика наследственных болезней обмена (НБО). Этиология и патогенез. Клиническая классификация. Нарушения синтеза или катаболизма высокомолекулярных соединений. Нарушения метаболизма, приводящие к проявлениям по типу "интоксикации" продуктами накопления. Дефекты, связанные с нарушением баланса внутриклеточной энергии.

Типы наследования. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность НБО. Полилокусность и полиаллелизм. Взаимодействие генотипа и среды в формировании НБО. Уровни диагностики НБО. Исследование дефектного гена. Анализ аномального белкового продукта. Анализ блокированной метаболической цепи. Оценка клинических проявлений. Принципы лечения НБО. Обезвреживание накапливающихся токсических метаболитов. Рестриктивная диета. Введение продуктов нарушенного синтеза. Заместительная ферментотерапия.

Мобилизация нерастворимых веществ, откладывающихся в результате метаболического блока.

Клеточная и органная трансплантация. Коррекция неблагоприятных средовых факторов. Генотерапия. НБО аминокислот. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики.

Гиперфенилаланинемии. Недостаточность фенилаланингидроксилазы. Фенилкетонурия. Клиника. Метаболические нарушения. Лабораторная диагностика в рамках массового просеивания новорожденных, лабораторный контроль за лечением. Лечение. Диетотерапия. Принципы расчета диеты. Применение различных гидролизатов и смесей аминокислот. ДНК-диагностика. Частоты в популяции. Медико-генетическое консультирование. Материнская фенилкетонурия. Клинические признаки ФКУ у новорожденных. Метаболические нарушения.

Лечение и прогноз. Дефекты метаболизма биоптерина. Клиника. Метаболические нарушения. Лабораторная диагностика. Лечение и прогноз. Нарушение обмена тирозина. Наследственная тирозинемия, тип 1 (гепаторенального типа). Клиника. Метаболические нарушения. Лабораторная диагностика. Лечение и прогноз. Наследственная тирозинемия, тип 2 (синдром Ричнера-Ханхарта). Клиника. Метаболические нарушения. Лабораторная диагностика. Лечение и прогноз. Алкаптонурия. Клиника. Метаболические нарушения. Лабораторная диагностика. Лечение и прогноз. Нарушение цикла мочевины. Клиника. Метаболические нарушения. Лабораторная диагностика. Лечение и прогноз. Нарушение обмена серосодержащих аминокислот. Клиника, метаболические нарушения, лабораторная диагностика, лечение. Недостаточность цистатионинбета-синтетазы. Нарушение трансметилирования. Недостаточность сульфитоксидазы. НБО органических кислот. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Нарушения обмена органических кислот с разветвленной боковой цепью. Клиника. Метаболические нарушения. Лабораторная диагностика. Лечение и прогноз. НБО углеводов. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Нарушение обмена галактозы. Клинические формы галактоземии. Метаболические нарушения при галактоземии. Лабораторная диагностика галактоземии. Подходы к массовому скринингу галактоземии. Генетический полиморфизм галактоземии. ДНК-диагностика галактоземии. Нарушение обмена фруктозы. Клиника. Метаболические нарушения. Лабораторная диагностика. Лечение и прогноз. Болезни накопления гликогена. Печеночные формы. Недостаточность глюкозо-6-фосфатазы. Мышечные формы. Генерализованная форма - болезнь Помпе. Нарушение энергетического обмена в митохондриях. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Нарушение пируватдегидрогеназного комплекса и цикла трикарбоновых кислот. Нарушения окисления жирных кислот. Недостаточность ферментов дыхательной цепи. Неонатальные и инфантильные формы. Синдром Пирсона. Синдром Вольфрама. Кетоацидотическая форма. Взрослые формы

MERRF. MELAS. LHON.

#### **Тема 16. Болезни с наследственным предрасположением**

Общая характеристика болезней с наследственным предрасположением. Доказательство роли генетических и средовых факторов в происхождении мультифакториальных болезней (МФБ). Этиологическая гетерогенность и клинический полиморфизм МФБ. Вклад главного гена в происхождение МФБ. Методы генетического анализа МФБ и генетические модели исследования: Статистические. Непрерывная изменчивость (генетика количественных признаков). Генетика качественных признаков (неменделирующих). Молекулярно-генетические методы изучения МФБ. Картирование главных генов. Ассоциации МФБ. Клинико-генетическая характеристика МФБ. Профилактика болезней с наследственным предрасположением. Принципы медико-генетического консультирования при МФБ. Принципы диспансеризации семей с МФБ. Формирование групп риска для диспансерного учета. Подходы к индивидуальной профилактике заболеваний. Периконцепционная профилактика при врожденных пороках развития. Мониторинг ВПР в системе профилактики МФБ. Принципы организации. Методология. Эффективность.

#### **Тема 17. Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней**

Исследование полового хроматина. Определение X-хроматина (телец Барра) в образцах клеточного материала. Определение Y-хроматина (F-телец) в образцах клеточного материала.

Показания к проведению X- и Y-телец полового хроматина. Ограничения метода. Хромосомный анализ. Клинические показания для проведения хромосомного анализа. Методы приготовления хромосомных препаратов из: культуры периферической крови, культуры биоптата кожи, культуры эмбриональных фибробластов, клеточных образцов опухолевого материала. Особенности обработки клеточных культур для получения хромосомных препаратов. Методы окрашивания хромосомных препаратов. Метод равномерного окрашивания. Метод дифференциального продольного свечения метафазных хромосом при окрашивании флуорохромами (Q-метод). Метод, выявляющий линейную дифференцированность метафазных хромосом красителем Гимза (G-метод). Метод, выявляющий локализацию конститутивного гетерохроматина в метафазных хромосомах человека (C-метод). Метод, выявляющий локализацию ядрышкообразующих районов в метафазных хромосомах (Ag-метод). Метод дифференциального окрашивания препаратов прометафазных (раннеметафазных) хромосом, область его применения. Метод выявления ломкой (фрагильной) X-хромосомы. Особенности культивирования лимфоцитов периферической крови. Специфика хромосомного анализа

Принципы идентификации метафазных хромосом человека. Классификация равномерно окрашенных хромосом согласно Денверской номенклатуре. Принципы идентификации индивидуальных хромосом согласно Международной системе цитогенетической номенклатуры человека (ISCN 2005). Терминология и символы в обозначении числовых аномалий кариотипа человека. Терминология и символы в обозначении структурных аномалий в кариотипе человека. Цитогенетический анализ полных (регулярных) и мозаичных форм аномалий кариотипа.

Протокол хромосомного анализа, составление заключения по его данным. Молекулярно-цитогенетические методы диагностики хромосомной патологии с применением хромосома-специфичных ДНК-зондов. Клинические показания для проведения молекулярно-цитогенетического исследования. Метод гибридизации нуклеиновых кислот in situ.

Запись результатов молекулярно-цитогенетического исследования согласно Международной системе цитогенетической номенклатуры человека (ISCN 2005).

## Тема 18. Биохимические методы диагностики наследственных болезней

Правила сбора и хранения биологического материала. Моча (Физические свойства. Получение и хранение. Качественные пробы, выполняемые с мочой). Кровь (Способы взятия и хранения. Получение плазмы, сыворотки, отдельных фракций клеточных элементов). Другие виды биологического материала. Биопсийный материал. Материал, получаемый при инвазивных методах пренатальной диагностики. Контроль качества (КК) лабораторных исследований. Внутривенный КК. Контрольные материалы. Контроль воспроизводимости. Контроль правильности. Методы, не требующие контрольных материалов. Межлабораторный КК. Статистическая обработка результатов. Оценка отдельных лабораторий. Международный КК.

Общая характеристика физико-химических методов. Законы пропускания и поглощения. Фотометрия и фотометрическая аппаратура. Флуориметрия и флуориметрическая аппаратура.

Пламенная фотометрия. Потенциометрическая рН-метрия. Типы хроматографии. Адсорбционная. Ионообменная. Распределительная. Аффинная. Гель-фильтрация. Тонкослойная хроматография. Высокоэффективная хроматография. Газожидкостная хроматография с масс-спектрометрией. Электрофорез в различных носителях (Одномерный. Двумерный) Седиментационный анализ. Иммуноферментативный анализ. Теоретические основы биохимических методов диагностики. Аминокислоты. Физико-химические свойства. Номенклатура. Метаболизм. Фенилаланина и тирозина. Серосодержащих аминокислот.

Аминокислот с разветвленной боковой цепью и др. Орнитиновый цикл. Методы разделения, идентификации, количественного определения аминокислот. Белки. Структура - первичная, вторичная, третичная. Домены. Методы разделения, идентификации, количественное определение белков. Ферменты. Структура. Активный центр. Механизм ферментативного катализ. Кинетика ферментативных реакций. Множественные формы. Анализ активности ферментов с использованием природных субстратов. Хромогенных. Флуорогенных. Радиоактивных. Анализ активности ферментов с использованием синтетических субстратов. Углеводы. Физико-химические свойства. Номенклатура. Метаболизм. Гликолиз. Пентозофосфатный цикл. Гликоген - синтез и распад. Поддержание уровня глюкозы в крови. Методы идентификации и количественного определения углеводов. Подходы к селективному скринингу галактоземии. Подходы к массовому скринингу галактоземии. Методы определения лактата и пирувата. Липиды и липопротеины. Триглицериды. Жирные кислоты. Холестерин

Фосфолипиды. Методы разделения и идентификации липидов и липосодержащих молекул. Цикл лимонной кислоты как общий конечный путь окисления аминокислот, углеводов и жиров.

Гормоны. Структура. Механизм действия. Методы определения различных классов. Методы определения предшественников и метаболитов стероидных гормонов

## Тема 19. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней

Программа "Геном человека" и ее итоги. Общие характеристики генома человека. ДНК-гибридизация. Картирование генов с помощью ДНК-зондов. Гибридизация *in situ*. Методы "прямой генетики". Позиционное клонирование. Различные виды генетических карт человека.

Клонирование генов. Векторы для клонирования ДНК. Энзимы, употребляемые в молекулярном клонировании и ДНК-диагностике. ДНК-полимеразы. ДНК-зависимые РНК-полимеразы. Лигазы, киназы, фосфатазы. Нуклеазы. Протеолитические ферменты. Рестрикция ДНК. Рестриктазы. Типы и классификация ферментов рестрикции. Сайты рестрикции. ПДРФ

Условия проведения реакции рестрикции. Рестрикционный анализ ДНК человека. Молекулы нуклеиновых кислот, используемые в ДНК-диагностике. Принципы и методы выделения ДНК из эукариотических клеток и тканей. Принципы и методы выделения РНК из эукариотических клеток и тканей. Синтез олигонуклеотидов. Амплификационные методы, применяемые в ДНК-диагностике. Полимеразная цепная реакция (ПЦР). Многолокусная реакция амплификации. Реакция амплификации с "внутренними" праймерами. Методы усиления сигнала при ПЦР. Секвенирование ДНК. Принцип секвенирования ДНК по Сэнгеру

Секвенирование ДНК на автоматическом анализаторе. Гибридизационные методы, применяемые в ДНК-диагностике. Реакция блот-гибридизации. Аллель-специфическая гибридизация. Дот-гибридизация. Нозерн-гибридизация. Гибридизация *in situ*. Гибридизация и клонирования последовательностей ДНК на метафазных хромосомах. Метод флуоресцентной гибридизации *in situ*. Электрофорез нуклеиновых кислот. Аппараты, применяемые для электрофореза нуклеиновых кислот. Электрофорез в агарозных гелях. Параметры, определяющие скорость миграции ДНК через гель. Электрофорез в полиакриламидных гелях.

Методы окрашивания гелей. Электрофорез фрагментов ДНК из гелей. ДНК-диагностика наследственных болезней. Прямые методы ДНК-диагностики. Косвенная ДНК-диагностика.

Полиморфные ДНК-маркеры. Выбор полиморфным ДНК-маркеров для ДНК-диагностики.

Понятие информативности метода. Анализ микросателлитного полиморфизма ДНК. Методы ПЦР-ПДРФ в ДНК-диагностике. ДНК-диагностика и оценка генетического риска. Понятие информативности семьи. ДНК-диагностика заболеваний, связанных с нарушением импринтинга

Методы оценки аллельного метилирования. Метил-специфическая ПЦР. Метил-чувствительная ПЦР. Оценка генетического риска. Методы регистрации точковых мутаций и порядков записи точковых мутаций по номенклатуре. Область применения ДНК-диагностики. Пренатальная ДНК-диагностика. Пресимптоматическая ДНК-диагностика и диагностика носительства наследственных болезней. Геномная дактилоскопия. ДНК-диагностика в онкологии



ДНК-диагностика инфекционных заболеваний. ДНК-диагностика фенилкетонурии (ФКУ) и врожденного гипотиреоза. ДНК-диагностика галактоземии, адреногенитального синдрома и муковисцероза. ДНК-диагностика в кардиологии. Преимплантационная ДНК-диагностика при ВРТ. Оборудование лаборатории для молекулярно-генетических исследований. Источники ошибок при ДНК-диагностике. Условия работы в молекулярно-генетической лаборатории. Проблема загрязнения материала. Техника безопасности при работе с мутагенными и токсичными веществами. Условия работы с радиоактивными метками. Фотосъемка гелей

Биологический материал, используемый в ДНК-диагностике. Условия взятия, хранения, транспортировки биологических материалов

## **Тема 20. Уровни профилактики наследственной и врожденной патологии. Медико-генетическое консультирование**

Гаметический. Презиготический. Пренатальный. Постнатальный

Историческая справка. Роль С. Н. Давиденкова в организации медико-генетического консультирования в России. Функции медико-генетических консультаций на современном этапе. Определение медико-генетического прогноза потомства. Уточнение диагноза с помощью генетических методов. Помощь семье в принятии правильного решения относительно дальнейшего деторождения. Пропаганда медико-генетических знаний среди врачей и населения.

Ретро- и проспективное медико-генетическое консультирование. Задачи медико-генетических консультаций с точки зрения организации здравоохранения. Задачи медико-генетических консультаций с медицинской точки зрения. Задачи медико-генетических консультаций с социально-психологической точки зрения. Принципы расчета повторного генетического риска.

Моногенной патологии. Генотипы родителей известны. Генотипы родителей неизвестны. Хромосомных болезнях. При числовых нарушениях. При мозаицизме. При структурных перестройках. Мультифакториальных заболеваниях. Эмпирический риск. Ассоциации. Кровно-родственных браках. Генетический прогноз при мутагенных воздействиях. Эффективность медико-генетического консультирования. Уровень понимания медико-генетического заключения. Социальные факторы, влияющие на принятие решения

## **Тема 21. Мониторинг врожденных аномалий развития. Периконцепционная профилактика**

Популяционный подход к сбору данных (когортный подход). Родильные дома. Детские поликлиники. Детские прозекутуры. Клинический подход по сбору данных (по обращаемости)

Детские клинические больницы. Детские прозекутуры. Подход case-control. Статистическая обработка материала. Величина исходной частоты врожденных аномалий развития (base-line).

Компьютерная программа по базе данных (ECLAMPC). Статистические технологии. Международная классификация врожденных аномалий развития X пересмотра. Частота врожденных аномалий развития. Принципы обнаружения новых тератогенов. Выявление гетерозигот НБО. Формирование групп риска беременных женщин. Методы периконцепционной профилактики. Санация очагов инфекции у родителей. Устранение потенциальных тератогенов и мутагенов.

Синхронизация репродуктивных процессов. "Лечение" фолиевой кислотой. Диетотерапия.

Пренатальная диагностика по показаниям. Терапия акушерской патологии. Эффективность периконцепционной профилактики.

## **Тема 22. Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг. Психологические аспекты профилактики наследственных болезней**

Общие показания к пренатальной диагностике. Методические подходы к пренатальной диагностике. Неинвазивные методы. УЗИ-диагностика (эхография). Общие принципы. Методические подходы. Разрешающая способность. Инвазивные методы. Возможности лабораторного исследования (амниотической жидкости, культуры клеток, осложнения).

Биопсия хориона. Сроки беременности. Показания. Методические подходы. Возможности лабораторного исследования ("прямые" препараты ворсин хориона, культуры клеток хориона, осложнения). Осложнения. Кордоцентез. Сроки беременности. Показания, противопоказания

Методика проведения. Возможности лабораторного исследования крови плода. Осложнения

Фетоскопия как метод биопсии тканей плода. Пренатальный скрининг по сывороточным факторам матери.

Альфа-фетопротеин. Хорионический гонадотропин. Неконъюгированный эстриол. Белок беременных РАРР-А.

Эффективность программ. Пренатальный скрининг по клеткам плода в крови матери. Пренатальная ДНК-диагностика наследственных болезней.

Прямые методы. Методы обнаружения протяженных делеций в гене (блот-гибридизация по Саузерну, полимеразная цепная реакция). Сканирующие методы для выявления малых мутаций.

Метод прямого секвенирования. Косвенные методы. ДНК-маркеры. Анализ гаплотипов. Значение пренатальной диагностики в снижении уровня наследственной и врожденной патологии. Требования к программам массового скрининга. Требования к лабораторным методам. Доступность лечения выявленных заболеваний. Частоты заболеваний (наиболее распространенные). Экономическая выгода. Размер популяции. Принципы осуществления программ массового скрининга новорожденных на ФКУ и врожденный гипотиреоз. Обеспечение лабораторного выявления и контроля за лечением ФКУ и врожденного гипотиреоза. Контроль качества скринирующих программ на ФКУ и врожденного гипотиреоза. Раннее лечение новорожденного с ФКУ и врожденным гипотиреозом. Медико-генетическое консультирование семьи с ФКУ и гипотиреозом. Принципы осуществления программ массового скрининга новорожденных на галактоземию, адреногенитальный синдром и муковисцидоз. Обеспечение лабораторного выявления и контроля за лечением галактоземии, адреногенитального синдрома и муковисцидоза. Контроль качества скринирующих программ на галактоземию, адреногенитальный синдром и муковисцидоз. Раннее лечение новорожденного с галактоземией, адреногенитальным синдромом и муковисцидозом. Медико-генетическое консультирование семьи с галактоземией, адреногенитальным синдромом и муковисцидозом. Региональные и этнические особенности программ. Эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственных заболеваний. Предмет психологии. История психологии как развитие представлений о ее предмете. Структура психики. Когнитивные и аффективные процессы. Психические состояния и функции.

Неосознаваемые психические процессы. Темперамент. Характер. Личность. Основные отрасли психологии и предмет их изучения. Возрастная психология. Социальная психология. Психофизиология. Психогенетика. Клиническая психология. Понятие психической нормы. Типология нарушений (изменений) некоторых психических процессов и функций. Введение в психодиагностику. Основные виды психодиагностических методик. Возможности и ограничения психологической диагностики. Психологическая помощь. Психологическое консультирование, психотерапия, психокоррекция. Основные психотерапевтические направления: обзор. Основы психологического консультирования. Коммуникация: определение и основные закономерности. Содержание и основные принципы психологического консультирования. Основные навыки проведения консультации. Кризисная психология. Психология утраты. ВПР у ребенка как психологическая утрата. Сообщение диагноза в контексте психологической работы с утратой. Психологическое сопровождение беременности

Психологические аспекты беременности (в норме и при различных формах патологии). Особенности консультативной работы с беременными в ситуации высокого риска ВПР у плода.

## **5. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине (модулю)**

Самостоятельная работа обучающихся выполняется по заданию и при методическом руководстве преподавателя, но без его непосредственного участия. Самостоятельная работа подразделяется на самостоятельную работу на аудиторных занятиях и на внеаудиторную самостоятельную работу. Самостоятельная работа обучающихся включает как полностью самостоятельное освоение отдельных тем (разделов) дисциплины, так и проработку тем (разделов), осваиваемых во время аудиторной работы. Во время самостоятельной работы обучающиеся читают и конспектируют учебную, научную и справочную литературу, выполняют задания, направленные на закрепление знаний и отработку умений и навыков, готовятся к текущему и промежуточному контролю по дисциплине.

Организация самостоятельной работы обучающихся регламентируется нормативными документами, учебно-методической литературой и электронными образовательными ресурсами, включая:

Порядок организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования - программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры (утвержден приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 6 апреля 2021 года №245)

Письмо Министерства образования Российской Федерации №14-55-99бин/15 от 27 ноября 2002 г. "Об активизации самостоятельной работы студентов высших учебных заведений"

Устав федерального государственного автономного образовательного учреждения "Казанский (Приволжский) федеральный университет"

Правила внутреннего распорядка федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего профессионального образования "Казанский (Приволжский) федеральный университет"

Локальные нормативные акты Казанского (Приволжского) федерального университета

## **6. Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю)**

Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю) включает оценочные материалы, направленные на проверку освоения компетенций, в том числе знаний, умений и навыков. Фонд оценочных средств включает оценочные средства текущего контроля и оценочные средства промежуточной аттестации.

В фонде оценочных средств содержится следующая информация:

- соответствие компетенций планируемым результатам обучения по дисциплине (модулю);
- критерии оценивания сформированности компетенций;
- механизм формирования оценки по дисциплине (модулю);



- описание порядка применения и процедуры оценивания для каждого оценочного средства;
- критерии оценивания для каждого оценочного средства;
- содержание оценочных средств, включая требования, предъявляемые к действиям обучающихся, демонстрируемым результатам, задания различных типов.

Фонд оценочных средств по дисциплине находится в Приложении 1 к программе дисциплины (модулю).

## 7. Перечень литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)

Освоение дисциплины (модуля) предполагает изучение основной и дополнительной учебной литературы. Литература может быть доступна обучающимся в одном из двух вариантов (либо в обоих из них):

- в электронном виде - через электронные библиотечные системы на основании заключенных КФУ договоров с правообладателями;
- в печатном виде - в Научной библиотеке им. Н.И. Лобачевского. Обучающиеся получают учебную литературу на абонементе по читательским билетам в соответствии с правилами пользования Научной библиотекой.

Электронные издания доступны дистанционно из любой точки при введении обучающимся своего логина и пароля от личного кабинета в системе "Электронный университет". При использовании печатных изданий библиотечный фонд должен быть укомплектован ими из расчета не менее 0,5 экземпляра (для обучающихся по ФГОС 3++ - не менее 0,25 экземпляра) каждого из изданий основной литературы и не менее 0,25 экземпляра дополнительной литературы на каждого обучающегося из числа лиц, одновременно осваивающих данную дисциплину.

Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля), находится в Приложении 2 к рабочей программе дисциплины. Он подлежит обновлению при изменении условий договоров КФУ с правообладателями электронных изданий и при изменении комплектования фондов Научной библиотеки КФУ.

## 8. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет", необходимых для освоения дисциплины (модуля)

E-library - [www.elibrary.ru](http://www.elibrary.ru)

Google scholar - <http://scholar.google.com>

NCBI Pubmed - <http://www.ncbi.nlm.nih.gov>

## 9. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)

Вид работ	Методические рекомендации
лекции	Лекционный материал и указанные литературные источники по соответствующей теме обучающемуся (ординатору) необходимо изучить до посещения соответствующего лекционного занятия, так как лекция в аудитории предполагает раскрытие актуальных и проблемных вопросов рассматриваемой темы, а не содержания лекционного материала. Таким образом, для понимания того, что будет сказано на лекции, необходимо получить базовые знания по теме, которые содержатся в лекционном материале.
практические занятия	Практические занятия предназначены для уточнения, более глубокой проработки и закрепления знаний, полученных на лекциях. При подготовке к практическим занятиям желательно внимательно прочитать конспект лекции. При чтении в конспекте выделяются (цветом, подчеркиванием и т.п.) основные смысловые блоки, ключевые формулы. Желательно постоянно пользоваться однотипной системой выделения - это облегчает последующую работу с текстом и запоминание информации. Для более полного усвоения материала, охвата всех важных аспектов необходимо ознакомиться с дополнительной литературой. Помимо книг, указанных после каждой темы, желательно обращаться к журналам и Интернет-ресурсам. При работе с дополнительной литературой желательно делать краткие выписки, дополняющие основной конспект. Таким образом, на подготовку одного вопроса семинара требуется не менее одного часа, а при работе с дополнительной литературой

Вид работ	Методические рекомендации
самостоятельная работа	Самостоятельная работа является обязательной составляющей деятельности обучающегося (ординатора) по изучению дисциплины. Самостоятельная работа направлена на более глубокое изучение отдельных тем дисциплины, систематизацию полученных знаний. В программе дисциплины так же указана трудоемкость самостоятельной работы по каждой из тем. Это - время, необходимое для выполнения всех заданий по теме Ординатором с хорошей успеваемостью и средним темпом работы. Планирование рабочего времени каждым обучающимся должно осуществляться самостоятельно. Однако можно выделить некоторые общие рекомендации. Начинать самостоятельные занятия следует с начала семестра и проводить их регулярно. Не следует откладывать работу из-за нерабочего настроения. Не следует пытаться выполнить всю самостоятельную работу за один день, накануне представления ее результатов. В большинстве случаев это просто физически невозможно. Гораздо более эффективным является распределение работы на несколько дней: это способствует более качественному выполнению заданий и лучшему усвоению материала. Важно полнее учесть обстоятельства своей работы, уяснить, что является главным на данном этапе, какую последовательность работы выбрать, чтобы выполнить ее лучше и с наименьшими затратами времени и энергии. Для плодотворной работы немаловажное значение имеет обстановка, организация рабочего места. Место работы, по возможности, должно быть постоянным. Работа на привычном месте более плодотворна.
экзамен	Подготовка к экзамену является заключительным этапом изучения дисциплины и является средством промежуточной аттестации. Обучающийся (ординатор) получает билет с вопросами либо заданиями и время на подготовку. Экзамен проводится в устной форме. Оценивается владение материалом, его системное освоение, способность применять нужные знания, навыки и умения при анализе проблемных ситуаций и решении практических заданий. Экзамен выявляет результаты выполнения обучающимся (ординатором) учебного плана и уровень сформированности компетенций. Экзамен проводится преподавателем в форме определения средней оценки набранной обучающимся (ординатором) на промежуточном и рубежном этапах контроля.

#### **10. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине (модулю), включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем (при необходимости)**

Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине (модулю), включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем, представлен в Приложении 3 к рабочей программе дисциплины (модуля).

#### **11. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю)**

Материально-техническое обеспечение образовательного процесса по дисциплине (модулю) включает в себя следующие компоненты:

Помещения для самостоятельной работы обучающихся, укомплектованные специализированной мебелью (столы и стулья) и оснащенные компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду КФУ.

Учебные аудитории для контактной работы с преподавателем, укомплектованные специализированной мебелью (столы и стулья).

Компьютер и принтер для распечатки раздаточных материалов.

#### **12. Средства адаптации преподавания дисциплины к потребностям обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья**

При необходимости в образовательном процессе применяются следующие методы и технологии, облегчающие восприятие информации обучающимися инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья:

- создание текстовой версии любого нетекстового контента для его возможного преобразования в альтернативные формы, удобные для различных пользователей;
- создание контента, который можно представить в различных видах без потери данных или структуры, предусмотреть возможность масштабирования текста и изображений без потери качества, предусмотреть доступность управления контентом с клавиатуры;
- создание возможностей для обучающихся воспринимать одну и ту же информацию из разных источников - например, так, чтобы лица с нарушениями слуха получали информацию визуально, с нарушениями зрения - аудиально;
- применение программных средств, обеспечивающих возможность освоения навыков и умений, формируемых дисциплиной, за счёт альтернативных способов, в том числе виртуальных лабораторий и симуляционных технологий;

- применение дистанционных образовательных технологий для передачи информации, организации различных форм интерактивной контактной работы обучающегося с преподавателем, в том числе вебинаров, которые могут быть использованы для проведения виртуальных лекций с возможностью взаимодействия всех участников дистанционного обучения, проведения семинаров, выступления с докладами и защиты выполненных работ, проведения тренингов, организации коллективной работы;
- применение дистанционных образовательных технологий для организации форм текущего и промежуточного контроля;
- увеличение продолжительности сдачи обучающимся инвалидом или лицом с ограниченными возможностями здоровья форм промежуточной аттестации по отношению к установленной продолжительности их сдачи:
- продолжительности сдачи зачёта или экзамена, проводимого в письменной форме, - не более чем на 90 минут;
- продолжительности подготовки обучающегося к ответу на зачёте или экзамене, проводимом в устной форме, - не более чем на 20 минут;
- продолжительности выступления обучающегося при защите курсовой работы - не более чем на 15 минут.

Программа составлена в соответствии с требованиями ФГОС ВО и учебным планом по специальности: 31.08.30 "Генетика"

### Перечень литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)

Направление подготовки: 31.08.30 - Генетика  
Профиль подготовки:  
Квалификация выпускника: ординатор врач - генетик  
Форма обучения: очное  
Язык обучения: русский  
Год начала обучения по образовательной программе: 2025

#### Основная литература:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / С. С. Жилина, Т. В. Кожанова, М. Е. Майорова [и др.]. - 4-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-8117-2, DOI: 10.33029/9704-7058-9-GCM-2022-1-192. - Электронная версия доступна на сайте ЭБС 'Консультант студента' : [сайт]. URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970481172.html> (дата обращения: 03.04.2024). - Режим доступа: по подписке. - Текст: электронный
2. Кишкун, А. А. Клиническая лабораторная диагностика : учебник : в 2 т. Том 1 / А. А. Кишкун, Л. А. Беганская. - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 784 с. - ISBN 978-5-9704-7341-2. - Текст : электронный // ЭБС 'Консультант студента' : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970473412.html> (дата обращения: 03.04.2024). - Режим доступа : по подписке.
3. Кишкун, А. А. Клиническая лабораторная диагностика. Т. 2. : учебник : в 2 т. / А. А. Кишкун, Л. А. Беганская. - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 624 с. - ISBN 978-5-9704-7342-9. - Электронная версия доступна на сайте ЭБС 'Консультант студента' : [сайт]. URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970473429.html> (дата обращения: 03.04.2024). - Режим доступа: по подписке. - Текст: электронный
4. Кишкун, А. А. Клиническая лабораторная диагностика. Т. 3 : учебник : в 3 т. / А. А. Кишкун, Л. А. Беганская. - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 520 с. - ISBN 978-5-9704-7906-3, DOI: 10.33029/9704-7906-3-CLD3-2023-1-520. - Электронная версия доступна на сайте ЭБС 'Консультант студента' : [сайт]. URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970479063.html> (дата обращения: 03.04.2024). - Режим доступа: по подписке. - Текст: электронный

#### Дополнительная литература:

1. Гинтер, Е. К. Наследственные болезни : национальное руководство : краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 464 с. - ISBN 978-5-9704-4981-3. - Текст : электронный // ЭБС 'Консультант студента' : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970449813.html> (дата обращения: 03.04.2024). - Режим доступа : по подписке.
2. Справочник заведующего клинико-диагностической лабораторией / А. А. Кишкун. - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. Режим доступа: <https://medbase.ru/book/ISBN9785970464397.html> (дата обращения: 03.04.2024). - Режим доступа : по подписке.
3. Клиническая медицина [Электронный ресурс]: ежемесячный научно-практический журнал / под. ред. В.Б. Симоненко. - # 02 - М. : Медицина, 2012. - Режим доступа: <https://www.studentlibrary.ru/book/0023-2149-2012-02.html>
4. Шкурят, Т. П. , Усатов А. В. , Панич А. Е. Генетика - фундаментальная основа инноваций в медицине и селекции : материалы Научно-практической конференции с международным участием (Ростов-на-Дону, 2-4 ноября 2017 г. ) / гл. ред. : Т. П. 4. Шкурят, А. В. Усатов, А. Е. Панич - Ростов-на-Дону; Таганрог : Изд-во Южного федерального университета, 2017. - 158 с. - ISBN 978-5-9275-2542-3. - Текст : электронный // ЭБС 'Консультант студента' : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785927525423.html> (дата обращения: 03.04.2024). - Режим доступа : по подписке

**Перечень информационных технологий, используемых для освоения дисциплины (модуля), включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем**

Направление подготовки: 31.08.30 - Генетика

Профиль подготовки:

Квалификация выпускника: ординатор врач - генетик

Форма обучения: очное

Язык обучения: русский

Год начала обучения по образовательной программе: 2025

Освоение дисциплины (модуля) предполагает использование следующего программного обеспечения и информационно-справочных систем:

Операционная система Microsoft Windows 7 Профессиональная или Windows XP (Volume License)

Пакет офисного программного обеспечения Microsoft Office 365 или Microsoft Office Professional plus 2010

Браузер Mozilla Firefox

Браузер Google Chrome

Adobe Reader XI или Adobe Acrobat Reader DC

Kaspersky Endpoint Security для Windows

Учебно-методическая литература для данной дисциплины имеется в наличии в электронно-библиотечной системе "ZNANIUM.COM", доступ к которой предоставлен обучающимся. ЭБС "ZNANIUM.COM" содержит произведения крупнейших российских учёных, руководителей государственных органов, преподавателей ведущих вузов страны, высококвалифицированных специалистов в различных сферах бизнеса. Фонд библиотеки сформирован с учетом всех изменений образовательных стандартов и включает учебники, учебные пособия, учебно-методические комплексы, 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. Многопрофильный образовательный ресурс "Консультант студента" является электронной библиотечной системой (ЭБС), предоставляющей доступ через сеть Интернет к учебной литературе и дополнительным материалам, приобретенным на основании прямых договоров с правообладателями. Полностью соответствует требованиям федеральных государственных образовательных стандартов высшего образования к комплектованию библиотек, в том числе электронных, в части формирования фондов основной и дополнительной литературы.