

**федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования «Тюменский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО Тюменский ГМУ Минздрава России)**

УТВЕРЖДЕНО

Проректором
по учебно-методической работе
Т.Н. Василькова
17 июня 2020 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

Дисциплины «Генетика человека» (адаптационный модуль)
Специальность: 31.05.03 - Стоматология (уровень специалитета)
Факультет: стоматологический, очная форма обучения
Кафедра биологии
Курс 1
Семестр 2
Модуль: 1
Зачетные единицы: 2
Лекции: 14 часов
Практические занятия: 34 часа
Самостоятельная работа: 24 часа
Всего: 72 часа

ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН
ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ

Сертификат: 359DD2F676E6DE1A183BC57E74308397
Владелец: Василькова Татьяна Николаевна
Действителен: с 24.03.2023 до 16.06.2024

г. Тюмень, 2020

Рабочая программа дисциплины составлена в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 31.05.03 - Стоматология (уровень специалитета), утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации № 96 от 09.02.2016, учебного плана (2020 г.) и с учетом трудовых функций профессионального стандарта «Врач – стоматолог» № 227н от 10.05.2016г.

Индекс Б1.В.ДВ.01.03

Рабочая программа обсуждена на заседании кафедры биологии (протокол № 9, «12» мая 2020 г.)

Заведующий кафедрой биологии,
д.м.н., доцент,

С.В. Соловьева

Согласовано:

Декан стоматологического факультета,
д.м.н., профессор

А.В. Брагин

Председатель Методического совета
по специальности 31.05.03 - Стоматология
к.м.н., доцент
(протокол № 6, «14» мая 2020 г.)

М.О. Нагаева

Программа заслушана и утверждена на заседании ЦКМС
(протокол № 10, «17» июня 2020 г.)

Председатель ЦКМС, д.м.н., профессор

О.И. Фролова

Авторы-составители программы:

Заведующий кафедрой, д.м.н., доцент С.В. Соловьева; доцент кафедры, к.б.н., доцент О.В. Фролова

Рецензенты:

Заведующий кафедрой гистологии и эмбриологии ФГБОУ ВО Тюменского ГМУ Минздрава РФ, д.м.н., профессор Г.С. Соловьев

Заведующий кафедрой экологии и генетики Института Биологии ФГАОУ ВО «Тюменский государственный университет», д.б.н., профессор И.В. Пак

1. Цели и задачи освоения дисциплины

Целью освоения дисциплины «Генетика человека» является формирование у студентов системных знаний о клинической генетике человека и способность применять генетические методы исследования во врачебной практике стоматолога общей практика в соответствии с требованиями Профессионального стандарта «Врач - стоматолог», утвержденного приказом Министерства труда и социальной защиты РФ от 10 мая 2016 г. № 227н.

Задачи освоения дисциплины:

1. Пополнить знания студентов современными достижениями в области генетики человека.

2. Сформировать у студентов базовые умения осмотра пациентов и их родственников с целью выявления врожденной и наследственной патологии.

3. Расширить понимание природы наследственных заболеваний человека, их этиологии, патогенеза, причин широкого клинического полиморфизма этиологически единых форм и генетической гетерогенности клинически сходных состояний. Приобретение знаний и выработка умений по диагностике наиболее распространенных форм наследственной патологии.

4. Сформировать профессиональную компетенцию в овладении клинко-генеалогическим методом и правильным сбором генеалогического анамнеза, составление родословных и формирование предварительного заключения о типе наследования патологии в конкретной семье

5. Представить цели, этапы проведения, методы и возможности медико-генетического консультирования.

6. Сформировать у студентов понимание целей и возможностей современных методов цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики.

7. Ознакомить с биоэтическими и правовыми нормами медико-генетического консультирования, принципами взаимодействия медико-генетической службы со всеми службами практического здравоохранения и показания для организации потока больных.

8. Ознакомить с компьютерными диагностическими программами и принципами компьютерной диагностики наследственных болезней.

Основная задача дисциплины «Генетика человека» заключается в интеграции генетических знаний в клиническое мышление будущего врача, знакомство с новейшими концепциями и достижениями фундаментальных направлений генетики человека. На стадии предклинической подготовки студенты углубленно изучают достижения современной генетики, получают информацию по молекулярной и биохимической генетике, по цитологии и цитогенетике, изучают роль наследственности в патологии человека, механизмы реализации патологических мутаций. В этой связи, педагогические усилия должны быть направлены на помощь студентам в активном использовании ранее полученных теоретических знаний и внедрении новых знаний по современным проблемам диагностики, лечения и профилактики наследственной патологии, по изучению распространенных нозологических форм наследственных болезней.

2. Место дисциплины в структуре ОПОП ВО

Дисциплина «Генетика человека» относится к вариативной части Блока 1 «Дисциплины (модули)» основной профессиональной образовательной программы высшего образования по специальности 31.05.03 Стоматология (уровень специалитета), является дисциплиной по выбору и изучается во втором семестре.

Основные знания, необходимые для изучения дисциплины формируются в процессе изучения таких дисциплин, как философия, биоэтика; психология и педагогика; история медицины; латинский язык; иностранный язык; физика, математика; медицинская информатика; химия; биология; биохимия; анатомия; гистология, цитология, эмбриология. Является предшествующей для изучения дисциплин профессионального цикла.

3. Перечень компетенций в процессе освоения дисциплины

В результате освоения образовательной программы выпускник должен обладать следующими компетенциями:

Номер /индекс компетенции	Содержание компетенции или ее части (указываются в соответствии с ФГОС ВО)	
ОК-5	готовность к саморазвитию, самореализации, самообразованию, использованию творческого потенциала	
В результате изучения дисциплины обучающиеся должны	знать	методы анализа и оценки современных научных достижений этические вопросы генетики человека; основные результаты новейших исследований.
	уметь	реферировать и аннотировать информацию, выявлять перспективные направления научных исследований, обосновывать актуальность, теоретическую и практическую значимость исследуемой проблемы, формулировать гипотезы.
	владеть	навыками деловых и публичных коммуникаций; навыками самостоятельной научной и исследовательской работы.
ОПК-7	готовность к использованию основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов при решении профессиональных задач	
В результате изучения дисциплины обучающиеся должны	знать	методы анализа и оценки современных научных достижений; основные естественнонаучные понятия; технологии преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет; основные результаты новейших исследований.
	уметь	анализировать альтернативные варианты решения задач, объяснять результаты решения, явления и устанавливать их причинно-следственные взаимоотношения с использованием современных методологических принципов, генерировать новые идеи; создавать и редактировать тексты научного и профессионального назначения; реферировать и аннотировать информацию, выявлять перспективные направления научных исследований, обосновывать актуальность,

		теоретическую и практическую значимость исследуемой проблемы, формулировать гипотезы.
	владеть	базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет и др.; навыками использования основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов при решении профессиональных задач; навыками работы с информационными ресурсами, анализа и интерпретации результатов поиска; навыками деловых и публичных коммуникаций; методологией и методикой проведения научных исследований; навыками самостоятельной научной и исследовательской работы.
ОПК-9		Способность к оценке морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач.
В результате изучения дисциплины обучающиеся должны	знать	предмет, цель, задачи дисциплины и ее значение для своей будущей профессиональной деятельности; морфо-функциональные особенности генетического материала клетки в норме и при патологии; клиническую диагностику наследственных заболеваний; генные и хромосомные болезни, болезни с наследственной предрасположенностью; принципы лечения и профилактики наследственных патологий; этические вопросы генетики человека; основные результаты новейших исследований.
	уметь	грамотно интерпретировать и использовать основные понятия клинической генетики при освоении медицинской литературы; реферировать и аннотировать информацию, выявлять перспективные направления научных исследований, обосновывать актуальность, теоретическую и практическую значимость исследуемой проблемы, формулировать гипотезы.
	владеть	методами оценки здоровья и физического развития населения; навыками использования основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов при решении профессиональных задач; методологией и методикой проведения научных исследований; навыками самостоятельной научной и исследовательской работы.

4. Структура и содержание дисциплины

Общая трудоёмкость дисциплины составляет 2 зачётных единицы, 72 часа.

Дисциплинарный модуль 1

Модульная единица 1.1. «Введение в генетику человека. Клинико-генеалогический и цитогенетические методы генетики человека»

Введение в генетику человека, как клиническую и профилактическую дисциплину. Предмет и задачи генетики человека. Значимость медико-генетических знаний в практической работе врача. Место генетики в системе медицинских знаний, взаимосвязь генетики человека с другими клиническими и

медико-профилактическими дисциплинами. Этические и правовые вопросы генетики. Экологическая генетика. Фармакогенетика.

Методы генетики человека. Клинико-генеалогический метод. Основные понятия: родословная, пробанд, легенда родословной, условные обозначения. Методика сбора генеалогической информации и ее особенности при различных видах патологии. Анализ медицинской документации. Возможные ошибки.

Критерии типов наследования: аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного, Х-сцепленного доминантного, Х-сцепленного рецессивного, голландрического, митохондриального. Понятие "спорадический случай", возможные причины "спорадических случаев" в семье. Болезни с наследственным предрасположением. Общая характеристика мультифакториальных заболеваний: высокая частота в населении; непрерывный ряд состояний от субклинических до выраженных клинических проявлений;

Цитогенетические методы исследования. Понятие о кариотипе. Современные методы исследования хромосом. Общая характеристика хромосомных болезней. Особенности клинических проявлений отдельных синдромов: Дауна, Патау, Эдвардса, "кошачьего крика", Вольфа-Хиршхорна, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трисомии по X, полисомии по Y-хромосоме.

Модульная единица 1.2. «Молекулярные основы наследственности. Наследственные болезни обмена веществ».

Молекулярные основы наследственности. Типы генных мутаций. Физические, химические, биологические мутагены. Спонтанный и индуцированный мутагенез. Географические и популяционные различия в частотах наследственных болезней и факторы их определяющие (отбор, миграция, изоляция, дрейф генов, инбридинг). Инбредные, аутбредные, ассортативные браки. Понятие о родстве и степенях родства. Частота наследственных болезней при кровно-родственных браках.

Биохимические методы. Просеивающие программы массовой диагностики наследственных болезней и гетерозиготных состояний. Молекулярно-генетические методы: выделение ДНК, рестрикция, электрофорез, блоттинг, гибридизация, зонды.

Общая характеристика моногенной патологии. Наследственные болезни обмена. Современная классификация, краткая характеристика групп.

Общие принципы лечения наследственных болезней, реабилитации и социальной адаптации больных. Генно-инженерные подходы к лечению наследственных болезней. Проблемы клонирования.

Модульная единица 1.3. «Клиническая генетика стоматологических заболеваний».

Врожденные и наследственные заболевания зубов. Генетический контроль нормального развития и формирования тканей зубов. Генетические факторы формирования аномалий зубов. Классификация аномалий развития зубов (МКБ-10, классификация аномалий зубов и челюстей кафедры ортодонтии и детского протезирования МГМСУ (1990), аномальные признаки патологии полости рта, зубов, зубочелюстной системы, используемые для диагностики наследственных заболеваний и синдромов.

Аномалии размеров и формы зубов. Макродентия, микродентия, слившиеся зубы, удвоение зубов, инвагинация зубов, адамантомы, тауродентизм.

Наследственные заболевания и синдромы с макродентией и микродентией, с тауродентией.

Аномалии количества зубов. Агенезия зубов. Генетические факторы агенезии зубов. Наследственные болезни и синдромы с анодентией, олиго- и гиподентией. Избыточное количество зубов (гипердентия). Наследственные болезни и синдромы с избыточным количеством зубов.

Наследственные нарушения формирования структуры зубов. Наследственные болезни и синдромы, сопровождающиеся нарушением формирования дентина, эмали, цвета зубов.

Аномалии прорезания зубов. Задержка прорезания зубов. Наследственные болезни и синдромы с натальными/неонатальными зубами.

Наследственные аномалии нарушения прикуса. Проблемы медико-генетического консультирования и лечения наследственных болезней в стоматологии.

Врожденные пороки развития челюстно-лицевой области. Стоматологические заболевания мультифакториальной природы. Генетические аспекты кариеса и пародонта.

Разделы дисциплин и виды занятий

№ п/п	Наименование раздела дисциплины (модульной единицы)	Лекции			Практические/лабораторные/семинарские занятия				СРС	Всего часов	Форма контроля
		Всего часов	Аудиторная работа	Внеаудиторная работа	Всего часов	Аудиторная работа	Внеаудиторная работа	Симуляционное обучение			
1	Модульная единица 1.1. Введение в генетику человека. Клинико-генеалогический и цитогенетические методы генетики человека.	6	4	2	12	8	4	0	8	26	Тестирование, опрос, реферативная работа, решение кейс-задач.
2	Модульная единица 1.2. Молекулярные основы наследственности. Наследственные болезни обмена веществ.	4	2	2	12	8	4	0	8	24	Тестирование, опрос, реферативная работа, решение кейс-задач.

3	Модульная единица 1.3. Клиническая генетика стоматологическ их заболеваний.	4	2	2	8	6	2	0	8	20	Тестирование, реферативная работа, решение ситуационных задач, опрос.
	Зачет	-	-	-	2	2	-	-	-	2	Тестирование, собеседование, решение задач.
	Итого:	14	8	6	34	24	10	0	24	72	

Тематический план лекций

№ п/п	Тематика лекций	Количество часов аудиторной работы	Вид внеауди-торной контактной работы	Количество часов
Модульная единица 1.1. Введение в генетику человека. Клинико-генеалогический и цитогенетические методы генетики человека.				
1	Генетика: история и направления развития. Современные методы работы. Вопросы, решаемые генетикой в педиатрической практике. Виды наследственных патологий и их семиотика. Популяционная генетика человека. Классификация мутаций. Право и этика в медицинской генетике.	-	вебинар	2
2	Генеалогический метод: его характеристика и этапы. Типы наследования и их признаки. Параметры кровного родства. Митохондриальное и полигенное наследование. Наследственная предрасположенность к патологиям. Мультифакторные заболевания.	2	-	-
3	Клеточный уровень наследственности. Цитогенетические методы. Заболевания, вызванные хромосомными aberrациями и геномными мутациями. Микроцитогенетические синдромы. Этиологические и цитогенетические аспекты хромосомных болезней. Гоносомные и аутосомные аномалии. Клиника и терапия хромосомных болезней.	2	-	-
Модульная единица 1.2. Молекулярные основы наследственности. Наследственные болезни обмена веществ.				

4	Роль ДНК и РНК в наследовании признаков. Разновидности генных мутаций. Диагностика наследуемых патологий посредством методов молекулярной генетики: ПЦР, секвенирование, электрофоретические методы, блоттинг, зонды. Генотерапия. Методические, юридические и этические вопросы клонирования.	-	вебинар	2
5	Наследуемые патологии метаболизма в педиатрической практике. Классы наследственных метаболических расстройств, их характеристика. Общие аспекты патогенеза наследуемых патологий обмена веществ. Скрининговые стратегии. Болезни нарушения обмена аминокислот. Муковисцидоз. ВГКН. Гипотиреоз.	2	-	-
Модульная единица 1.3. Клиническая генетика стоматологических заболеваний.				
6	Генетический контроль нормального и аномального развития и формирования тканей зубов. Генетические факторы формирования аномалий зубов. Классификация аномалий развития зубов. Наследственные заболевания и синдромы с аномалиями размеров и форм зубов, количества зубов, их прорезания и аномалий нарушения прикуса. Проблемы медико-генетического консультирования и лечения наследственных болезней в стоматологии.	2	-	-
7	Врожденные пороки развития челюстно-лицевой области. Стоматологические заболевания мультифакториальной природы.	-	вебинар	2
	Итого	8	-	6
	Всего 14 часов			

Тематический план практических занятий

№	Тематика занятий	Кол-во часов аудиторной работы	Внеаудиторная контактная работа	
			вид	часы
Дисциплинарный модуль 1				
Модульная единица 1.1. Введение в генетику человека. Клинико-генеалогический и цитогенетические методы генетики человека.				

1	Анализ моногенных и мультифакторных заболеваний посредством генеалогического метода. Сбор генеалогической информации. Признаки типов наследования. Роль кровного родства в рецессивных патологиях.	2	-	-
2	Типы наследования, основные критерии аутосомно-доминантных, аутосомно-рецессивных, X-сцепленных доминантных и рецессивных, Y-сцепленных, митохондриальных.	-	Решение кейс-задач	2
3	Нетрадиционные типы наследования. Митохондриальное наследование. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов, болезни геномного импринтинга.	2	-	-
4	Цитологические основы наследственности. Хромосомные мутации. Цитогенетические методы исследования.	2	-	-
5	Хромосомные болезни. Аномалии по аутосомам. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Дауна, Патау, Эдвардса. Синдромы частичных анеуплоидий: синдром «кошачьего крика». Аномалии по половым хромосомам: синдром Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, полисомии по X и Y-хромосомам.	-	Кластер, дискуссия в рамках форума	2
6	Микроцитогенетические синдромы: синдром Прадера-Вилли, синдром Ангельмана. FISH-метод диагностики.	2	-	-

Модульная единица 1.2. Молекулярные основы наследственности. Наследственные болезни обмена веществ.

7	ДНК и РНК и их роль в наследовании признаков. Генный уровень мутаций. Частоты наследуемых патологий. Причины популяционных различий частот. Диагностика наследуемых патологий посредством методов молекулярной генетики: ПЦР, секвенирование, электрофоретические методы, блоттинг, зонды.	-	Эссе, дискуссия	2
8	Наследуемые патологии метаболизма. Классы наследственных метаболических расстройств, их характеристика. Роль в педиатрической практике. Общие аспекты патогенеза наследуемых патологий обмена веществ. Скрининговые стратегии. Болезни нарушения обмена аминокислот. Гомоцистинурия.	2	-	-
9	Наследуемые патологии метаболизма. Галактоземия. Муковисцидоз. ВГКН. Гипотиреоз. Наследственная гиперхолестеринемия.	-	Эссе, дискуссия	2
10	Наследственные болезни клеточных органелл. Лизосомные болезни. Мукополисахаридозы. Пероксисомные болезни. Митохондриальные болезни.	2	-	-

11	Клинические проявления и генетические основы факоматозов.	2	-	-
12	Клиническая картина и генетическая основа нейро-мышечных синдромов. Наследуемые патологии соединительной ткани. Характеристика синдрома Марфана.	2	-	-
Модульная единица 1.3. Клиническая генетика стоматологических заболеваний.				
13	Генетический контроль нормального развития и формирования тканей зубов. Генетические факторы формирования аномалий зубов. Классификация аномалий развития зубов. Аномалии размеров и формы зубов.	2	-	-
14	Наследственные заболевания и синдромы с аномалиями размеров и форм зубов. Аномалии количества зубов. Наследственные нарушения формирования структуры зубов.	2	-	-
15	Аномалии прорезания зубов. Задержка прорезания зубов. Наследственные аномалии нарушения прикуса. Проблемы медико-генетического консультирования и лечения наследственных болезней в стоматологии.	2	-	-
16	Врожденные пороки развития челюстно-лицевой области. Стоматологические заболевания мультифакториальной природы.	-	Кластер, дискуссия в рамках форума	2
17	Контрольно – зачётное занятие.	2	-	-
Итого		24	-	10
Всего 34 часов				

5. Рекомендуемые образовательные технологии

Изучение дисциплины предусматривает широкое использование в учебном процессе активных и интерактивных форм проведения занятий в сочетании с внеаудиторной работой с целью формирования и развития профессиональных навыков обучающихся.

Активные и интерактивные формы проведения занятий:

1. Дискуссии.
2. Решение задач с помощью метода мозгового штурма.
3. Моделирование и разбор конкретных ситуаций.
4. Круглый стол.
5. Видеосессии.

Виды внеаудиторной контактной работы:

1. Дискуссии;
2. Вебинар;
3. Решение кейс-задач;
4. Кластер;
5. Эссе.

6. Виды работ и формы контроля самостоятельной работы обучающихся

Темы для самостоятельного изучения	Вид работы	Количество часов	Форма контроля
Модульная единица 1.1. Введение в генетику человека. Клинико-генеалогический и цитогенетические методы генетики человека.			
<p>1. Этика и право в современной медицинской генетике.</p> <p>2. Типы наследования. Определение типа наследования. Понятие "спорадический случай"</p> <p>3. Примеры болезней с разными типами наследования. Симптоматика.</p> <p>4. Методика сбора генеалогической информации. Анализ медицинской документации. Возможные ошибки.</p> <p>5. Экологическая генетика. Фармакогенетика. Иммуногенетика.</p> <p>6. Значимость медико-генетических знаний в практической работе врача.</p> <p>7. Болезни геномного импринтинга за исключением синдромов Прадера-Вилли и Ангельмана.</p> <p>8. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов.</p> <p>9. Митохондриальная Ева.</p> <p>10. Митохондриальный тип наследования.</p> <p>11. Наследственные синдромы, сопровождающиеся низким ростом (синдром Нунан, Корнелии де Ланге, Вильямса).</p> <p>12. Наследственные синдромы, сопровождающиеся высоким ростом (Сотоса, Вивера, Беквита-Видемана).</p> <p>13. Цитогенетические методы и их классификация.</p> <p>14. Современное состояние проблемы клонирования</p> <p>15. Мультифакториальные заболевания: высокая частота в населении; непрерывный ряд состояний от субклинических до выраженных клинических проявлений.</p> <p>16. Дупликации. Синдромы частичных трисомий по хромосомам 4, 7, 9, 12 и 14.</p> <p>17. Характеристика кариотипа человека.</p> <p>18. Синдромы частичных моносомий, возникших в результате делеций различных участков в хромосомах 4, 9, 11, 13, 18, 21 и 22.</p> <p>19. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Дауна, Патау,</p>	<p>Написание реферата</p> <p>Составление презентации</p>	8	<p>Защита реферата, представление доклада</p>

<p>Эдвардса.</p> <p>20. Синдромы частичных анеуплоидий: синдромы «кошачьего крика» и Вольфа-Хиршхорна.</p> <p>21. Аномалии по половым хромосомам: синдром Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, полисомии по X и Y-хромосомам.</p> <p>22. Мозаицизм.</p> <p>23. Заболевания психики: средовые и наследственные факторы.</p> <p>24. Прогерия.</p> <p>25. Синдром Прадера-Вилли.</p> <p>26. МиндромАнгельмана.</p> <p>27. FISH-метод диагностики.</p> <p>28. Молекулярные основы наследственности. Типы генных мутаций.</p> <p>29. Физические, химические, биологические мутагены.</p> <p>30. Инбредные, аутбредные, ассортативные браки. Понятие о родстве и степенях родства. Частота наследственных болезней при кровно-родственных браках.</p>			
<p>Модульная единица 1.2. Молекулярные основы наследственности. Наследственные болезни обмена веществ</p>			
<p>1. ДНК и РНК и их роль в наследовании признаков.</p> <p>2. Диагностика наследуемых патологий посредством методов молекулярной генетики: выделение ДНК, ПЦР, секвенирование, электрофоретические методы.</p> <p>3. Географические и популяционные различия в частотах наследственных болезней и факторы их определяющие (отбор, миграция, изоляция, дрейф генов, инбридинг).</p> <p>4. Диагностика наследуемых патологий посредством методов молекулярной генетики: блоттинг, зонды, гибридизация.</p> <p>5. Общие принципы лечения наследственных болезней, реабилитации и социальной адаптации больных. Генно-инженерные подходы к лечению наследственных болезней.</p> <p>6. Принципы патогенетического лечения. Генно-инженерные подходы к лечению наследственных болезней.</p> <p>7. Классы наследственных метаболических расстройств, их характеристика.</p>	<p>Написание реферата Составление презентации</p>	<p>8</p>	<p>Защита реферата, представление доклада</p>

<p>8. Болезни нарушения обмена аминокислот. 9. Болезни нарушения обмена углеводов. 10. Болезни нарушения обмена жирных кислот, липидов. 11. Этиология генных болезней. 12. Скрининговые стратегии болезней обмена веществ. 13. Гомоцистинурия. 14. Галактоземия. 15. Муковисцидоз. 16. Врожденный гипотиреоз. 17. Фенилкетонурия. 18. Адреногенитальный синдром. 19. Лейциноз. 20. Лизосомные болезни накопления. 21. Мукополисахаридозы. 22. Пероксисомные болезни. 23. Митохондриальные болезни, обусловленные мутациями митохондриальной ДНК: Синдром Кернса-Сейра. 24. Митохондриальные болезни, обусловленные мутациями митохондриальной ДНК: синдром MERFF, MELAS. 25. Митохондриальные болезни, обусловленные мутациями ядерной ДНК: нарушение бета-окисления жирных кислот. 26. Прионные болезни. 27. Факоматозы: энцефалотригеминальный ангиоматоз. 28. Факоматозы: болезнь Луи-Бар. 29. Рахитоподобные заболевания. 30. Фармакологические шапероны 31. Экогенетические варианты генных болезней. 32. Человек как объект генетического исследования. 33. Несовершенный остеогенез. 34. Наследственные патологии соединительной ткани. Синдром Элерса - Данлоса. 35. Синдром Марфана. 36. Наследственные основы функционирования и патологий сердечно-сосудистой системы. 37. Наследственные синдромы, сочетающиеся с ожирением: синдром Барде-Бидля.</p>			
--	--	--	--

Модульная единица 1.3. Врожденные пороки развития. Профилактика наследственных болезней

<ol style="list-style-type: none"> 1. Генетический контроль нормального развития и формирования тканей зубов. Генетические факторы аномального развития зубов. 2. Наследственные заболевания и синдромы с аномалиями размеров и формы зубов. Макродентии (синдром Аарскога-Скотта, синдром Коффина-Лоури, синдром Козна, KBG-синдром и др.). 3. Наследственные заболевания и синдромы с аномалиями размеров и формы зубов. Микродентии (X-сцепленные, аутосомно-доминантные и аутосомно-рецессивные синдромы). 4. Наследственные заболевания и синдромы с тауродентией. 5. Наследственные заболевания и синдромы с агенезией зубов (X-сцепленные, аутосомно-доминантные и аутосомно-рецессивные синдромы). 6. Наследственные заболевания и синдромы с гипердентией зубов (X-сцепленные, аутосомно-доминантные и аутосомно-рецессивные синдромы). 7. Наследственные заболевания и синдромы с нарушением формирования дентина зубов. 8. Аутосомно-доминантные наследственные заболевания и синдромы с нарушением формирования эмали зубов. 9. Аутосомно-рецессивные наследственные заболевания и синдромы с нарушением формирования эмали зубов. 10. Сцепленные с X-хромосомой наследственные заболевания и синдромы с нарушением формирования эмали зубов. 11. Наследственные заболевания и синдромы с натальными /неонатальными зубами. 12. Наследственные заболевания и синдромы с задержкой прорезывания зубов. 13. Наследственные заболевания и синдромы с нарушением прикуса (X-сцепленные, аутосомно-доминантные и аутосомно-рецессивные синдромы). 14. ВПР челюстно-лицевой области (типичные). 15. Генетические аспекты кариеса. 16. Генетические аспекты болезней пародонта. 	<p>Написание реферата Составление презентации</p>	<p>8</p>	<p>Защита реферата, представление доклада</p>
--	---	----------	---

7. Оценочные средства для контроля успеваемости и результатов освоения учебной дисциплины (модуля)

7.1. Оценочные средства для текущего контроля успеваемости и результатов освоения учебной дисциплины

Код компетенции	Тестовые вопросы
ОПК-7	<p>1. ПОЛИМЕРАЗНАЯ ЦЕПНАЯ РЕАКЦИЯ (ПЦР) ПОЗВОЛЯЕТ МНОГОКРАТНО УВЕЛИЧИТЬ КОЛИЧЕСТВО КОПИЙ ОПРЕДЕЛЕННОГО ФРАГМЕНТА ДНК БЛАГОДАРЯ СЛЕДУЮЩИМ ДРУГ ЗА ДРУГОМ АВТОМАТИЗИРОВАННЫМ ЦИКЛАМ РЕПЛИКАЦИИ. ПРИ ЭТОМ В КАЖДОМ ЦИКЛЕ ПЦР ЧИСЛО МОЛЕКУЛ ДНК УДВАИВАЕТСЯ. СКОЛЬКО МОЛЕКУЛ ДНК БУДЕТ ПОЛУЧЕНО ПОСЛЕ 20 ЦИКЛОВ РЕПЛИКАЦИИ? Выберите один ответ:</p> <ul style="list-style-type: none">a. $n \cdot 10^{20}$, где n-количество молекул ДНК-матрицы в исходной смеси для проведения ПЦРb. $n \cdot 4^{20}$, где n-количество молекул ДНК-матрицы в исходной смеси для проведения ПЦРc. $n \cdot 2^{20}$, где n-количество молекул ДНК-матрицы в исходной смеси для проведения ПЦРd. $n \cdot 3^{20}$, где n-количество молекул ДНК-матрицы в исходной смеси для проведения ПЦР <p>2. МЕТОД МОЛЕКУЛЯРНОЙ БИОЛОГИИ, ПОЗВОЛЯЮЩИЙ СОЗДАТЬ КОПИИ ОПРЕДЕЛЕННОГО ФРАГМЕНТА ДНК ИЗ ИСХОДНОГО ОБРАЗЦА, ПОВЫСИВ ЕГО СОДЕРЖАНИЕ В ПРОБЕ НА НЕСКОЛЬКО ПОРЯДКОВ Выберите один ответ:</p> <ul style="list-style-type: none">a. Полимеразная цепная реакцияb. Электрофорез в ПААГc. Секвенированиеd. Блоттинг <p>3. ПРИ ПОПУЛЯЦИОННО-ГЕНЕТИЧЕСКОМ ИССЛЕДОВАНИИ ГРУПП КРОВИ ПО СИСТЕМЕ MN В ИЗУЧЕННОЙ ВЫБОРКЕ ЧИСЛЕННОСТЬЮ 2900 ЧЕЛОВЕК БЫЛО ВЫЯВЛЕНО 1050 ЧЕЛОВЕК С ГРУППОЙ КРОВИ M. ОПРЕДЕЛИТЕ ВСТРЕЧАЕМОСТЬ ГРУППЫ КРОВИ N В ДАННОЙ ПОПУЛЯЦИИ, ЕСЛИ ИЗВЕСТНО, ЧТО АЛЛЕЛЬНЫЕ ГЕНЫ ВЗАИМОДЕЙСТВУЮТ ПО ТИПУ КОДОМИНИРОВАНИЯ Выберите один ответ:</p> <ul style="list-style-type: none">a. 10%b. 89%c. 75%d. 15,8% <p>4. В ПОПУЛЯЦИИ ЧИСЛЕННОСТЬЮ 1500 000 ЧЕЛОВЕК ВЫЯВЛЕНО СЕМЬ БОЛЬНЫХ АЛЬКАПТОНУРИЕЙ (АУТОСОМО-РЕЦЕССИВНОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ). ОПРЕДЕЛИТЕ ЧИСЛО ГЕТЕРОЗИГОТ ПО СООТВЕТСТВУЮЩЕМУ ГЕНУ В ИССЛЕДУЕМОЙ ПОПУЛЯЦИИ. Выберите один ответ:</p> <ul style="list-style-type: none">a. 65%b. 85%c. 6585 человекd. 567 человек <p>5. В НЕКОЙ ПОПУЛЯЦИИ ЧАСТОТА ДОМИНАНТНОГО АЛЛЕЛЯ D</p>

Код компетенции	Тестовые вопросы
	СОСТАВЛЯЕТ 70%. ОПРЕДЕЛИТЕ ВЕРОЯТНОСТЬ БРАКОВ, В КОТОРЫХ МОГУТ ПОЯВИТЬСЯ ПОТОМКИ ТОЛЬКО С РЕЦЕССИВНЫМ ПРИЗНАКОМ D. Выберите один ответ: а. 18% б. 99,29% в. 38% г. 0,81%

Код компетенции	Ситуационные задачи
ОПК-9	<p>Задача 1. Устойчивость к ВИЧ-инфекции связана с наличием в генотипе некоторых рецессивных генов, например, CCR и SRF. Частота рецессивного аллеля CCR-5 в казахской популяции составляет 0,12%, а аллеля SRF – 0,1%. Рассчитайте частоты организмов, имеющих повышенную устойчивость к ВИЧ-инфекции.</p> <p>Задача 2. Популяционная частота черепно-лицевого дизостоза 1 на 25 000. Признак наследуется аутосомно-доминантно с пенетрантностью 50%. Сколько людей в популяции будет носителями данного гена?</p> <p>Задача 3. Кожистая перепонка между вторым и третьим пальцами на стопе наследуется сцеплено с У-хромосомой. Данный признак характерен для 0,2% людей в популяции. Определите генетическую структуру популяции.</p> <p>Задача 4. Соответствует ли форме Харди-Вайнберга следующее соотношение генотипов в популяции: 4096 AA / 4608 Aa / 1296 aa?</p>

7.2. Оценочные средства для промежуточного контроля успеваемости и результатов освоения учебной дисциплины

Код компетенции	Ситуационная задача
ОПК-7	<p>Задача 1. В популяции у 0,08% людей обнаружен дальтонизм, при этом среди больных 100% мужчин. Определите частоту аллелей в данной популяции.</p> <p>Задача 2. Вы и 19 ваших друзей оказались на необитаемом острове, образовав новую изолированную популяцию. Все были здоровы, но двое ваших друзей были гетерозиготны по рецессивному гену цистозифброза. Какова будет частота встречаемости заболевания на острове?</p> <p>Задача 3. Хорея Гентингтона наследуется по аутосомно-доминантному типу с пенетрантностью 82,5%. В популяции на 100 000 человек приходится 4 больных. Определите процент людей-носителей данного заболевания в популяции.</p> <p>Задача 4. Устойчивость к ВИЧ-инфекции связана с наличием в генотипе некоторых рецессивных генов, например, CCR и SRF. Частота рецессивного аллеля CCR-5 в русской популяции составляет 0,25%, а аллеля SRF – 0,05%. Рассчитайте частоты организмов, имеющих повышенную устойчивость к ВИЧ-инфекции.</p>

7.3. Оценочные средства для итогового контроля успеваемости и результатов освоения учебной дисциплины

Код компетенции	Вопросы к зачету по дисциплине «Генетика человека»
ОК-5	1. Методы медицинской генетики. Методика сбора генеалогической информации

Код компетенции	Вопросы к зачету по дисциплине «Генетика человека»
ОПК-7	1. Нетрадиционные типы наследования. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов, болезни геномного импринтинга.
ОПК-9	1. Хромосомные мутации. Цитогенетические методы исследования. FISH-метод диагностики.

8. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

Основная литература (О.Л.)

1. Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник с приложением на компакт диске / Н. П. Бочков. - 4-е изд., испр. и доп. – М. : ГЭОТАР- Медиа, 2013. - 592 с. <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970426760.html> .

2. Мутовин, Г. Р. Клиническая генетика. Генодинамика и протеомика наследственной патологии : учебное пособие / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., испр. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 832 с. <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411520.html>

Дополнительная литература(Д.Л.)

1. Анохина, И. П. Генетика зависимости от психоактивных веществ [Электронный ресурс] / И. П. Анохина, А. О. Кибитов, И. Ю. Шамакина. - Электрон. текстовые дан. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2011. - on-line. - Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/book/970408872V0004.html>.

2. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учебное пособие для студентов медицинских вузов по специальности "Лечебное дело" / Л. В. Акуленко [и др.]. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970433614.html> .

3. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов [Электронный ресурс] : учебное пособие / под ред. О. О. Янушевича. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 400 с.. <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970431757.html>

Базы данных, информационно-справочные и поисковые системы

1. «Консультант врача. Электронная медицинская библиотека» (www.rosmedlib.ru).

2. Электронно-библиотечная система «Консультант студента» для высшего образования (www.studmedlib.ru).

3. Научная электронная библиотека «eLIBRARY.RU» (www.elibrary.ru).

4. Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ) (www.femb.ru).

Методические указания (МУ)

1. Методические указания для студентов педиатрического факультета 2 курса по дисциплине «Генетика человека».

Методические рекомендации (МР)

1. Методические рекомендации для преподавателей по дисциплине «Генетика человека».

9. Материально-техническое обеспечение дисциплины

№ п/п	Номер /индекс компетенции	Наименование оборудованных учебных кабинетов, объектов для проведения практических занятий с перечнем основных оборудований	*Юридический адрес учебной базы в соответствии с лицензией на осуществление образовательной деятельности
1	ОК-5, ОПК-7, ОПК-9	Учебная комната кафедры биологии оснащена следующим оборудованием: мультимедийный проектор ACER X1261 в комплекте – 1 шт.; ноутбук ASUS K50 HD в комплекте – 1 шт.; информационный стенд – 1 шт.; МФУ HP LaserJet M 1522n – 1шт.; принтер HPLaserJet P1006 – 1 шт.	Г. Тюмень, Одесская 54. Почтовый индекс: 625023.

Перечень лицензионного программного обеспечения

1. Электронная образовательная система (построена на основе системы управления обучением Moodle версии 3.1 (Moodle – свободное программное обеспечение, распространяемое на условиях лицензии GNU GPL (<https://docs.moodle.org/dev/License>)).

2. Система «КонсультантПлюс» (гражданско-правовой договор № 52000016 от 13.05.2020).

3. Антиплагиат (лицензионный договор от 16.10.2019 № 1369//4190257), срок до 16.10.2020.

4. Антивирусное программное обеспечение «Касперский» (Kaspersky Endpoint Security для бизнеса - Расширенный Russian Edition. 500-999 Node 1 year Educational Renewal License на 500 компьютеров, срок до 09.09.2020.

5. MS Office Professional Plus, Версия 2010, Open License № 60304013, 60652886 (академические на 62 пользователя), бессрочные.

6. MS Office Standard, Версия 2013, Open License № 63093080, 65244714, 68575048, 68790366 (академические на 138 пользователей), бессрочные.

7. MS Office Professional Plus, Версия 2013, Open License № 61316818, 62547448, 62793849, 63134719, 63601179 (академические на 81 пользователя), бессрочные.

8. MS Windows Professional, Версия XP, Тип лицензии неизвестен, № неизвестен, кол-во пользователей неизвестно, бессрочная.

9. MS Windows Professional, Версия 7, Open License № 60304013, 60652886 (академические на 58 пользователей), бессрочные.

10. MS Windows Professional, Версия 8, Open License № 61316818, 62589646, 62793849, 63093080, 63601179, 65244709, 65244714 (академические на 107 пользователей), бессрочные.

11. MS Windows Professional, Версия 10, Open License № 66765493, 66840091, 67193584, 67568651, 67704304 (академические на 54 пользователя), бессрочные.

12. Информационно-аналитическая система SCIENCE INDEX лицензионный договор 4190214 от 12.09.2019.

13. Вебинарная платформа Мираполис (гражданско-правовой договор № 4200041 от 13.05.2020).

10. Особенности оформления адаптационных дисциплин (модулей)

Условия реализации адаптационного модуля

Обучение по программам специалитета инвалидов и обучающихся с ограниченными возможностями здоровья осуществляется организацией с учетом особенностей психофизического развития, индивидуальных возможностей и состояния здоровья таких обучающихся.

При реализации адаптационного модуля предусмотрено создание специальных условий для получения высшего образования по программам специалитета обучающимися с ограниченными возможностями здоровья <1>.

<1> Часть 10 статьи 79 Федерального закона от 29 декабря 2012 г. N 273-ФЗ "Об образовании в Российской Федерации" (Собрание законодательства Российской Федерации, 2012, N 53, ст. 7598; 2013, N 19, ст. 2326; N 30, ст. 4036).

Под специальными условиями для получения высшего образования по программам специалитета обучающимися с ограниченными возможностями здоровья понимаются условия обучения таких обучающихся, включающие в себя использование адаптационных модулей программ специалитета и методов обучения и воспитания, специальных учебных пособий и дидактических материалов, специальных технических средств обучения коллективного и индивидуального пользования, предоставление услуг ассистента (помощника), оказывающего обучающимся необходимую техническую помощь, проведение групповых и индивидуальных коррекционных занятий, обеспечение доступа в здания организаций и другие условия, без которых невозможно или затруднено освоение программ специалитета обучающимися с ограниченными возможностями здоровья.

В целях доступности получения высшего образования по программам специалитета инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья в Тюменский ГМУ обеспечивается:

1) для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по зрению:

- наличие альтернативной версии официального сайта организации в сети «Интернет» для слабовидящих;
- размещение в доступных для обучающихся, являющихся слепыми или слабовидящими, местах и в адаптированной форме (с учетом их особых потребностей) справочной информации о расписании учебных занятий (информация должна быть выполнена крупным рельефно-контрастным шрифтом (на белом или желтом фоне) на экране монитора;
- присутствие ассистента, оказывающего обучающемуся необходимую помощь;
- обеспечение выпуска альтернативных форматов печатных материалов (крупный шрифт или аудиофайлы);

2) для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по слуху:

- дублирование звуковой справочной информации о расписании учебных занятий визуальной (установка мониторов);

3) для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья, имеющих нарушения опорно-двигательного аппарата:

- практические занятия проводятся в медицинских организациях, имеющих материально-технические условия, обеспечивающие возможность беспрепятственного доступа обучающихся в учебные помещения, столовые,

туалетные и другие помещения организации, а также их пребывания в указанных помещениях (наличие пандусов, поручней, расширенных дверных проемов, лифтов, локальное понижение стоек-барьеров; наличие других приспособлений).