

**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 мая 2023 г.

Изменения и дополнения

УТВЕРЖДЕНО

Проректором
по учебно-методической работе
Т.Н. Василькова
15 мая 2024 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

Дисциплины «Генетические технологии в медицине»
Специальность 31.05.01 Лечебное дело (уровень специалитета)
Институт фундаментальной медицины, очная форма обучения
Кафедра биологии
Курс: 5
Семестр: 10
Модули: 1
Зачетные единицы: 2
Зачет: 10 семестр
Лекции: 14 часов
Практические занятия: 34 часа
Самостоятельная работа: 24 часа
Всего: 72 часа

**ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН
ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ**

Сертификат: 00E4428AABE27FBDE96E60700148905C02
Владелец: Василькова Татьяна Николаевна
Действителен: с 29.05.2024 до 22.08.2025

г. Тюмень, 2024

Рабочая программа дисциплины составлена в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования – специалитет по специальности 31.05.01 Лечебное дело, утвержденного приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации № 95 от 09.02.2016, учебного плана 2023 г. и с учетом трудовых функций профессионального стандарта «Врач-лечебник (врач-терапевт участковый)», утвержденного приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 21.03.2017 № 293н.

Индекс ФТД.29

Рабочая программа дисциплины обсуждена на заседании кафедры биологии

Заведующий кафедрой биологии,

д.м.н., доцент,

С.В. Соловьева

Согласовано:

Директор института клинической медицины,

д.м.н., профессор

П.Б. Зотов

Председатель Методического совета

по специальности 31.05.01 Лечебное дело

к.м.н.,

(протокол № 4, «26» апреля 2023 г.)

Д.А. Елфимов

Программа заслушана и утверждена на заседании ЦКМС

(протокол № 9, «17» мая 2023 г.)

Председатель ЦКМС, д.м.н.,

Т.Н. Василькова

Актуализация

№	Подразделение или коллегиальный орган	Ответственное лицо	ФИО	Виза	Дата, протокол (при наличии)
1	Методический совет по специальности 31.05.01 Лечебное дело	Председатель методического совета	Елфимов Д.А.	Согласовано	25.04.2024, № 4
2	Центральный координационный методический совет	Председатель ЦКМС	Василькова Т.Н.	Согласовано	15.05.2024, № 9

Авторы-составители программы:

Заведующий кафедрой, д.м.н., доцент С.В. Соловьева

Старший преподаватель кафедры биологии, А.Н. Озерова

Рецензенты:

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

Ведущий специалист ФБУН «Научно-исследовательский институт краевой инфекционной патологии» Роспотребнадзора, к. б. н. М.И. Беяева

1. Цель и задачи освоения дисциплины

Цель дисциплины «Генетические технологии в медицине» является формирование у студентов системных знаний о клинической генетике человека и способность применять генетические методы исследования во врачебной практике в соответствии с требованиями профессионального стандарта «Врач-лечебник (врач-терапевт участковый)», утвержденного приказом Министерства труда и социальной защиты РФ от 21 марта 2017 г. № 293н.

Задачи изучения дисциплины:

1) Пополнить знания студентов современными достижениями в области генетических технологий.

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 этиологических 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 клинико-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.

2. Место дисциплины в структуре ОПОП ВО

Дисциплина «Генетические технологии в медицине» является факультативной дисциплиной основной профессиональной образовательной программы высшего образования - специалитет по специальности 31.05.01 Лечебное дело, изучается в десятом семестре.

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	Пути к саморазвитию, самореализации, самообразованию, использованию творческого потенциала
	уметь	Применять на практике методы саморазвития
	владеть	методами саморазвития, самореализации
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
	уметь	использовать основные естественнонаучные понятия и методы для анализа при решении задач
	владеть	навыками использования основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов при решении профессиональных задач
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	основные признаки морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека
	уметь	применять критерии оценки морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач
	владеть	критериями оценки морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека

4. Структура и содержание дисциплины

Общая трудоёмкость дисциплины составляет 2 зачётных единицы, 72 часа.

Модульная единица 1.1. Общие вопросы медицинской генетики

1.1.1. Медицинская генетика и её история. Направления развития. Современные методы работы. Вопросы, решаемые генетикой в лечебной практике. Право и этика в медицинской генетике.

Генетика, как теоретическая основа современной медицины. Этапы развития генетики (по С.М. Гершензону). Практическое и теоретическое значение в изучении генома. Понятие клинической генетики. Преимущества и недостатки использования метода пренатального генетического скрининга, спорные вопросы клонирования и метод замены материнских митохондрий при создании эмбриона в лабораторных условиях.

1.1.2. Основы генетики. Строение ядра. ДНК и РНК, их роль в наследовании признаков. Строение гена. Характеристика процессов мейоза и митоза.

Строение эукариотической клетки, отличие эукариот от прокариот. Повторение строения ядра: ядерная оболочка, ядрышко, кариоплазма, хроматин. Структурные элементы ДНК и РНК, правило Чаргаффа. Ген, как структурная единица нуклеиновой кислоты; значение экзонов и интронов в дупликации ДНК и

РНК. Нормальные и патологические деления соматических и половых клеток. Строение хромосомы. Анеуплоидии, полиплоидии, виды хромосомных мутаций. ПЦР, секвенирование, электрофоретические методы, зонды, блоттинг, FISH-диагностика – как современные методы диагностики генетических заболеваний. Генотерапия. Методические, юридические и этические вопросы клонирования.

1.1.3. Классификация генных мутаций (геномные, хромосомные мутации). Заболевания, вызванные хромосомными и геномными aberrациями. Современные методы диагностики наследуемых патологий: ПЦР, секвенирование, электрофоретические методы, зонды, блоттинг, FISH-диагностика. Генотерапия. Методические, юридические и этические вопросы клонирования.

1.1.4. Традиционные и нетрадиционные типы наследования признаков: характеристика, примеры заболеваний. Генеалогический метод: характеристика, наследственная предрасположенность к патологиям. Мультифакториальные заболевания.

Типы традиционного метода наследования: аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, наследование сцепленное с полом. Примеры заболеваний, схема наследования. Виды нетрадиционного метода наследования: митохондриальный, микроцитогенетическое наследование. Генеалогический метод, как основа наследования признака в ряде родственных поколений.

1.1.5. Цитогенетические методы. Микроцитогенетические синдромы. Этиологические и цитогенетические аспекты хромосомных болезней. Гоносомные и аутосомные аномалии. Клиника и терапия хромосомных болезней.

1.1.6. Зачетное занятие по модульной единице 1.1. Тестирование, практическая задача.

Модульная единица 1.2. Наследственные патологии человека

1.2.1. Наследуемые патологии метаболизма: классы наследственных метаболических расстройств. Характеристика патологий обмена веществ по биохимическому профилю, поражаемому субстрату, клиническим проявлениям и предполагаемому лечению. Скрининговые стратегии в педиатрической практике в Российской Федерации и в мировой медицинской практике.

Характеристика патологий обмена веществ по биохимическому профилю, поражаемому субстрату, клиническим проявлениям и предполагаемому лечению. Применение скрининговых стратегий, как показатель необходимости модернизации системы здравоохранения, начиная с пренатального периода.

1.2.2. Гомоцистинурия. Галактоземия. Болезнь «Кленового сиропа». Фруктоземия. Синдром Леша-Нихана. Наследственная ксантинурия. Фенилкетонурия. Типы ацидемий. Типы тирозинемий. Аргининемия. Болезнь Гирке. Болезнь Помпе. Болезнь Форбса. Болезнь Андерсена. Глутаровая ацидурия. Синдром Шегрена-Ларссона. Болезнь Рефсума.

1.2.3. Наследуемые патологии клеточных органелл. Характеристика органелл: лизосомы, пероксисомы, митохондрии. Классы заболеваний: лизосомные, пероксисомные, митохондриальные болезни. Муковисцидоз.

Характеристика органелл: лизосомы, пероксисомы, митохондрии. Их строение и функции. Виды нарушений.

1.2.4. Наследственные нейрокожные заболевания (факоматозы). Этиология, клинические проявления, диагностика, лечение, профилактика. Туберозный склероз. Нейрофиброматоз Реклингхаузена. Болезнь Орлбрайта. Синдром Штурге-Вебера. Цилиндрома. Трихоэпителиома.

Характеристика факоматозов, этапы развития заболеваний, стадии проявления в зависимости от разных факторов. Примеры заболеваний.

1.2.5. Врожденные пороки развития. Тератология. Механизмы прогенеза, тератогенеза. Классификация ВПР.

Понятие ВПР, тератологии. Стадии развития ВПР, факторы, влияющие на усугубление проявления того или иного порока развития. Классификация ВПР в зависимости от разных аспектов влияния.

1.2.6. Зачетное занятие по модульной единице 1.2. Тестирование, практическая задача.

Модульная единица 1.3. Методы медицинской генетики. Профилактика и лечение наследственной патологии

1.3.1. Современные методы портретной диагностики. Диагностика и семиотика наследуемых патологий: определение симптомокомплексов.

Методы профилактики наследственной патологии человека.

1.3.2. Медико-генетическая служба: структурная организация, задачи функционирования системы.

Организация медико-генетической помощи населению. Медико-генетическое консультирование: основные принципы и этические проблемы. Программы скрининга: направленность, основные требования к разработке программ, этапы проведения и внедрения.

1.3.3. Современный подход в профилактике врожденной патологии: этапы и показания для периконцепционной профилактики. Методы пренатальной диагностики. Показания к комплексной дородовой диагностике.

1.3.4. Зачетное занятие по модульной единице 1.3. Тестирование.

1.3.5. Контрольно – зачётное занятие.

Таблица 1 - 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 контактная работа	Всего часов	Аудиторная работа	Внеаудиторная контактная работа	Симуляционное обучение			
1	Модульная единица 1.1. Общие вопросы медицинской генетики	6	4	2	12	10	2	0	8	26	Тестирование, опрос, реферативная работа, решение кейс-задач.

2	Модульная единица 1.2. Наследственные патологии человека	6	6	0	12	10	2	0	8	26	Тестирование, опрос, реферативная работа, решение кейс-задач.
3	Модульная единица 1.3. Методы медицинской генетики. Профилактика и лечение наследственной патологии	2	0	2	8	4	4	0	8	18	Тестирование, реферативная работа, решение ситуационных задач, опрос.
	Зачет	-	-	-	2	2	-	-	-	2	Тестирование, собеседование, решение задач.
	Итого:	14	10	4	34	26	8	0	24	72	

Таблица 2 - Тематический план лекций

№ п/п	Тематика лекций	Количество часов аудиторной работы	Вид внеаудиторной контактной работы	Количество часов
Модульная единица 1.1 Общие вопросы медицинской генетики				
1	Медицинская генетика и её история. Направления развития. Современные методы работы. Вопросы, решаемые генетикой в лечебной практике. Право и этика в медицинской генетике.	-	вебинар	2
2	Основы генетики. ДНК и РНК, их роль в наследовании признаков. Классификация генных мутаций (геномные, хромосомные мутации). Заболевания, вызванные хромосомными и геномными абберациями. Современные методы диагностики наследуемых патологий	2	-	
3	Традиционные и нетрадиционные типы наследования признаков. Генеалогический метод. Цитогенетические методы. Клиника и терапия хромосомных болезней.	2	-	
Модульная единица 1.2. Наследственные патологии человека				
4	Наследуемые патологии метаболизма: классы наследственных метаболических расстройств. Скрининговые стратегии в педиатрической практике в Российской Федерации и в мировой медицинской практике.	2	-	

5	Наследуемые патологии клеточных органелл. Классы заболеваний: лизосомные, пероксисомные, митохондриальные болезни. Наследственные нейрокожные заболевания (факоматозы). Этиология, клинические проявления, диагностика, лечение, профилактика.	2	-	
6	Врожденные пороки развития. Тератология. Механизмы прогенеза, тератогенеза. Классификация ВПР.	2	-	
Модульная единица 1.3. Методы медицинской генетики. Профилактика и лечение наследственной патологии				
7	Современные методы портретной диагностики. Диагностика и семиотика наследуемых патологий: определение симптомокомплексов. Медико-генетическая служба: структурная организация, задачи функционирования системы.		вебинар	2
	Итого	10		4
	Всего 14 часов			

Таблица 3 - Тематический план практических занятий

№ п/п	Тематика занятий	Количество часов аудиторной работы	Внеаудиторная контактная работа		Симуляционное обучение	
			вид	часы	вид	часы
Дисциплинарный модуль 1						
Модульная единица 1.1. Общие вопросы медицинской генетики						
1.	Медицинская генетика и её история. Направления развития. Современные методы работы. Вопросы, решаемые генетикой в лечебной практике. Право и этика в медицинской генетике.	-	Дискуссия, эссе	2	-	-
2.	Основы генетики. Строение ядра. ДНК и РНК, их роль в наследовании признаков. Строение гена. Характеристика процессов мейоза и митоза.	2	-	-	-	-
3.	Классификация генных мутаций (геномные, хромосомные мутации). Заболевания, вызванные хромосомными и геномными aberrациями. Современные методы диагностики наследуемых патологий: ПЦР, секвенирование, электрофоретические методы, зонды, блоттинг, FISH-диагностика. Генотерапия.	2	-	-	-	-

№ п/ п	Тематика занятий	Количество часов аудиторной работы	Внеаудиторная контактная работа		Симуляционное обучение	
			вид	часы	вид	часы
	Методические, юридические и этические вопросы клонирования.					
4.	Традиционные и нетрадиционные типы наследования признаков: характеристика, примеры заболеваний. Генеалогический метод: характеристика, наследственная предрасположенность к патологиям. Мультифакториальные заболевания.	2	-	-	-	-
5.	Цитогенетические методы. Микроцитогенетические синдромы. Этиологические и цитогенетические аспекты хромосомных болезней. Гомозомные и аутосомные аномалии. Клиника и терапия хромосомных болезней.	2	-	-	-	-
6.	Зачетное занятие по модульной единице 1.1. Тестирование, практическая задача.	2	-	-	-	-
Модульная единица 1.2. Наследственные патологии человека						
7.	Наследуемые патологии метаболизма: классы наследственных метаболических расстройств. Характеристика патологий обмена веществ по биохимическому профилю, поражаемому субстрату, клиническим проявлениям и предполагаемому лечению. Скрининговые стратегии в педиатрической практике в Российской Федерации и в мировой медицинской практике.	2	-	-	-	-
8.	Гомоцистинурия. Галактоземия. Болезнь «Кленового сиропа». Фруктоземия. Синдром Леша-Нихана. Наследственная ксантинурия. Фенилкетонурия. Типы ацидемий. Типы тирозинемий. Аргининемия. Болезнь Гирке. Болезнь Помпе. Болезнь Форбса. Болезнь	-	Эссе	2	-	-

№ п/п	Тематика занятий	Количество часов аудиторной работы	Внеаудиторная контактная работа		Симуляционное обучение	
			вид	часы	вид	часы
	Андерсена. Глутаровая ацидурия. Синдром Шегрена-Ларссона. Болезнь Рефсума.					
9.	Наследуемые патологии клеточных органелл. Характеристика органелл: лизосомы, пероксисомы, митохондрии. Классы заболеваний: лизосомные, пероксисомные, митохондриальные болезни. Муковисцидоз.	2	-	-	-	-
10.	Наследственные нейрокожные заболевания (факоматозы). Этиология, клинические проявления, диагностика, лечение, профилактика. Туберозный склероз. Нейрофиброматоз Реклингхаузена. Болезнь Орлбрайта. Синдром Штурге-Вебера. Цилиндрома. Трихоэпителиома.	2	-	-	-	-
11.	Врожденные пороки развития. Тератология. Механизмы прогенеза, тератогенеза. Классификация ВПР.	2	-	-	-	-
12.	Зачетное занятие по модульной единице 1.2. Тестирование, практическая задача.	2	-	-	-	-
Модульная единица 1.3. Методы медицинской генетики. Профилактика и лечение наследственной патологии						
13.	Современные методы портретной диагностики. Диагностика и семиотика наследуемых патологий: определение симптомокомплексов.	-	Дискуссия	2	-	-
14.	Медико-генетическая служба: структурная организация, задачи функционирования системы.	2	-	-	-	-
15.	Современный подход в профилактике врожденной патологии: этапы и показания для периконцепционной профилактики. Методы пренатальной диагностики. Показания к комплексной	-	Дискуссия	2	-	-

№ п/ п	Тематика занятий	Количество часов аудиторной работы	Внеаудиторная контактная работа		Симуляционное обучение	
			вид	часы	вид	часы
	дородовой диагностике.					
1 6.	1.3.3. Зачетное занятие по модульной единице 1.3. Тестирование.	2	-	-	-	-
1 7.	Контрольно – зачётное занятие.	2	-	-	-	-
	Итого	26	-	8		
	Всего 34 часа					

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: дискуссии, решение задач с помощью метода мозгового штурма, моделирование и разбор конкретных ситуаций, круглый стол, анализ конкретных ситуаций, решение задач с помощью метода мозгового штурма. Виды внеаудиторной контактной работы: дискуссии, вебинар, решение кейс-задач, эссе.

Проводится разбор конкретных ситуаций, связанных с идентификацией наследственных патологий по кариограмме, составляются и анализируются родословные и дается прогноз потомства, осуществляется решение ситуационных генетических задач и задач по клинической генетике человека.

Внеаудиторная контактная работа включает: лекции с использованием дистанционных информационных и телекоммуникационных технологий (видео-лекция) с размещением на образовательных платформах, в том числе на платформе ЭОС (Moodle). Контроль освоения учебного материала осуществляется преподавателем в виде: тестов, кейс-задач, в том числе с использованием системы ЭОС (Moodle).

Обучающиеся участвуют в научно-практических конференциях с последующим контролем (печать статьи, посещаемость, тестирование, интерактивный опрос) и зачетом трудоемкости дисциплины в часах или зачетных единицах.

Различные виды учебной работы обучающихся, включая внеаудиторные контактные формы работы, способствуют овладению культурой мышления, способностью в устной и письменной форме логически правильно излагать результаты, восприятию инноваций; формируют способность и готовность к самосовершенствованию и самореализации. При этом у обучающихся формируются способность в условиях развития науки и практики к переоценке накопленного опыта, анализу своих возможностей, умение приобретать новые знания, использовать различные формы обучения и информационно-образовательные технологии.

Для реализации образовательных программ в рамках метода e-learning открыт доступ к учебно-методическим материалам в электронной системе поддержки дистанционного обучения ЭОС. Обучающиеся имеют доступ к учебно-методическим материалам кафедр. Преподаватели демонстрируют обучающие и демонстрационные видеофильмы, предоставляют ссылки на информационный материал в сети Интернет, демонстрируют результаты своих научных разработок, научных конференций.

6. Виды работ и формы контроля самостоятельной работы обучающихся

Темы для самостоятельного изучения	Вид работы	Количество часов	Форма контроля
Модульная единица 1.1. Общие вопросы медицинской генетики			
1. Современные методы диагностики наследуемых патологий: - полимеразно-цепная реакция; - секвенирование; - электрофоретические методы; - зонды; - блоттинг; - FISH-диагностика.	Написание реферата Составление презентации	8	Защита реферата, представление доклада
Модульная единица 1.2. Наследственные патологии человека			
1. Скрининговые стратегии в педиатрической практике в Российской Федерации и в мировой медицинской практике. 2. Гомоцистинурия. 3. Галактоземия. 4. Болезнь «Кленового сиропа». 5. Фруктоземия. 6. Синдром Леша-Нихана. 7. Наследственная ксантинурия. 8. Фенилкетонурия. 9. Типы ацидемий. 10. Типы тирозинемий. 11. Аргининемия. 12. Болезнь Гирке. 13. Болезнь Помпе. 14. Болезнь Форбса. 15. Болезнь Андерсена. 16. Глутаровая ацидурия. 17. Синдром Шегрена-Ларссона. 18. Болезнь Рефсума. 19. Туберозный склероз. 20. Нейрофиброматоз Реклингхаузена. 21. Болезнь Орлбрайта. 22. Синдром Штурге-Вебера. 23. Цилиндрома. 24. Трихоэпителиома.	Написание реферата Составление презентации	8	Защита реферата, представление доклада

Модульная единица 1.3. Методы медицинской генетики. Профилактика и лечение наследственной патологии.

<p>1. «Портретная» диагностика наследственных болезней.</p> <p>2. Виды профилактики наследственных болезней: первичная и вторичная профилактика. Уровни профилактики: прегаметический, презиготический, пренатальный и постнатальный.</p> <p>3. Методы пренатальной диагностики. Показания к комплексной дородовой диагностике.</p> <p>4. Организация медико-генетической службы в России и в мире.</p>	<p>Написание реферата</p> <p>Составление презентации</p>	<p align="center">8</p>	<p>Защита реферата, представление доклада</p>
---	--	-------------------------	---

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

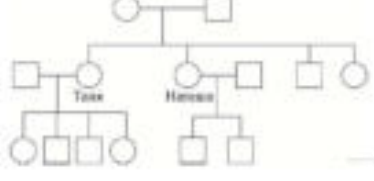
7.1. Оценочные средства для текущего контроля успеваемости и результатов освоения учебной дисциплины

Код компетенции	Тестовые вопросы
<p>ОК-5</p>	<p>Вопрос 1. Следующие признаки относятся к типу наследования</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Синдром Марфана, муковисцидоз. 2. Несовершенный остеогенез, хорея Гентингтона 3. Гипертрихоз ушной раковины, галактоземия 4. Адреногенитальный синдром, гемофилия. 5. Гиперхолестеренемия, дальтонизм 6. Фенилкетонурия, подагра <p>Вопрос 2. Постройте генеалогическое древо с данным типом наследования. Укажите в дано символы и буквенные обозначения генов по реальным заболеваниям, которые вы используете. Обозначьте генотип у каждого члена семьи (исключение: митохондриальный тип наследования).</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Аутосомно-доминантный тип наследования 2. Аутосомно-рецессивный тип наследования 3. Х-сцепленный доминантный тип наследования 4. Х-сцепленный рецессивный тип наследования 5. Голандрический тип наследования 6. Митохондриальный тип наследования <p>Вопрос 3. У женщины с каким наследственным синдромом в ядре клетки будет отсутствовать тельце Бара</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Синдром Дейкоба 2. Синдром Эдвардса 3. Тетросомия 4. Синдром Шерешевского-Тернера 5. Синдром Варкани 6. Трипло-Х 7. Синдром Дауна 8. Синдром Клайнфельтера 9. Синдром Патау 10. Гексасомия <p>Вопрос 4. Верное определение термина «дицентрическая хромосома» - это</p>

Код компетенции	Тестовые вопросы
	<ol style="list-style-type: none"> 1. Вырезание теломерного района и прилегающего к нему участка хромосомы 2. Хромосома, не содержащая центромеры 3. Перемещение участков хромосомы в новое положение в ее пределах или обмен участками между разными хромосомами 4. Хромосома, содержащая 2 центромеры 5. Вырезанный участок из хроматиды в форме кольца, не содержащий центромеру <p>Вопрос 5. Тип анеуплоидии с данным кариотипом 49, XYU - это</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. моноплоидия 2. полисомия 3. моносомия 4. нулисомия
<p>ОПК-7 ОПК-9</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. Основное отличие прокариот от эукариот связано с отсутствием у прокариот: <ol style="list-style-type: none"> а) ДНК; б) клеточного строения; в) настоящего ядра; г) рибосом. 2. Наибольшее количество энергии выделяется при расщеплении: <ol style="list-style-type: none"> а) жира; б) глюкозы; в) крахмала; г) белка. 3. Дочерние клетки получают в процессе митоза: <ol style="list-style-type: none"> а) диплоидный набор хромосом; б) гаплоидный набор хромосом; в) тетраплоидный набор хромосом; г) полиплоидный набор хромосом. 4. Фаза жизни клетки, в течение которой происходит подготовка к делению, называется: <ol style="list-style-type: none"> а) профазы; б) телофазы; в) анафазы; г) интерфазы. 5. Сходство дочерних клеток с материнскими обеспечивают: <ol style="list-style-type: none"> а) рибосомы; б) митохондрии; в) хромосомы; г) цитоплазма. 6. Значение кроссинговера заключается в: <ol style="list-style-type: none"> а) независимом распределении хромосом; б) сохранении диплоидного набора хромосом; в) создании новых наследственных комбинаций; г) поддержании постоянства генотипов организма. 7. У яйцеклетки и сперматозоида человека одинаково: <ol style="list-style-type: none"> а) количество аутосом; б) форма половых хромосом; в) гены, содержащиеся в хромосомах; г) строение. 8. Если в ядре оплодотворенной яйцеклетки животного содержится 16

Код компетенции	Тестовые вопросы
	<p>хромосом, то в ядре клетки его печени:</p> <p>а) 4; б) 8; в) 16; г) 32.</p> <p>9. В соматических клетках набор хромосом:</p> <p>а) гаплоидный; б) диплоидный; в) полиплоидный; г) триплоидный.</p> <p>10. При митозе набор хромосом в дочерних клетках:</p> <p>а) уменьшается вдвое; б) увеличивается вдвое; в) такой же как и в материнской клетке; г) уменьшается в 4 раза.</p> <p>11. В интерфазе происходит:</p> <p>а) спирализация хромосом; б) синтез ДНК и белка; в) растворение ядерной оболочки; г) образование веретена деления.</p> <p>12. Тип деления клеток, в результате которого образуются половые клетки:</p> <p>а) митоз; б) амитоз; в) мейоз; г) партеногенез.</p> <p>13. В норме набор половых хромосом у мужчин:</p> <p>а) ХУ; б) ХХ; в) ХО; г) ОУ.</p> <p>14. Если в анафазе митоза у человека не разошлись 2 хромосомы к нужному полюсу, то количество хромосом в дочерних клетках будет:</p> <p>а) 21 и 25; б) 23 и 25; в) 44 и 48; г) 46 и 48.</p>

Код компетенции	Ситуационные задачи, кейс-задачи
ОК-5	<p>Задача 1. Таня и Наташа – родные сестры и обе страдают дальтонизмом. У них есть сестра с нормальным зрением и брат с нормальным зрением. Таня и Наташа вышли замуж за здоровых по указанному признаку мужчин. У Тани родились две девочки, которые нормально различают цвета, и два мальчика. У Наташи два сына. Определите генотипы Тани и Наташи, их родителей, пол их детей-дальтоников. Заштрихуйте на родословных значки в соответствии с решением (больных – сплошной штриховкой, носителей – пунктирной).</p>

Код компетенции	Ситуационные задачи, кейс-задачи
	 <p>Задача 2. Клинические симптомы двух форм галактоземии, одна из которых обусловлена недостаточностью галактокиназы, а другая - галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы, резко различаются по своей тяжести. И в том, и в другом случае после приема молока наблюдаются кишечные расстройства, развитие катаракты. При недостаточности галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы присоединяются нарушения функции печени, почек, селезенки и мозга, а затем наступает смерть. Какие продукты накапливаются в крови и тканях при недостаточности каждого из двух ферментов?</p> <p>Задача 3. При обследовании ребенка в возрасте 14 лет в неврологическом отделении Детской клинической больницы были получены следующие данные. Состояние удовлетворительное, сознание ясное, контактен. Пропорционального телосложения, микроцефальная форма черепа малые аномалии развития: На коже туловища и конечностей множественные пигментные пятна кофейного цвета, имеющие разнообразную форму и размеры, в подмышечной области – пигментация по типу «веснушек». У матери мальчика также отмечены множественные пигментные пятна типа «кофе с молоком» на коже конечностей, туловища и спины.</p> <p>Какая патология возможна при данных симптомах (ответ обосновать). Тип наследования, Частота, генетические причины патологии.</p>
ОПК-7 ОПК-9	<p>Задача 1. Мальчик 7 месяцев попал в больницу с судорогами. Ребенок безразличен к окружающим, плач у него слабый и протяжный. Биохимический анализ сыворотки крови показал недостаточность гексозаминидазы А. При обследовании глазного дна был выявлен дефект «вишневая косточка» на желтом пятне сетчатки. Какое заболевание можно предположить? В связи с чем могло развиваться такое заболевание?</p> <p>Задача 2. Больной жалуется на сухость во рту, жажду, повышенный аппетит, слабость. Суточное выделение мочи повышено. В крови уровень глюкозы 9 ммоль /л. Каков ваш диагноз. Причина. Объясните проявления.</p> <p>Задача 3. Описано два типа заболеваний. Для одного характерен дефект фосфорилазы мышц, для другого - печени. Назовите эти заболевания и их проявления. Как изменится концентрация лактата в крови после физической нагрузки?</p>

Код компетенции	Вопросы для опроса
ОК-5	<ol style="list-style-type: none"> 1. Методы медицинской генетики. Методика сбора генеалогической информации. 2. Основные критерии аутосомно-доминантного и аутосомно-рецессивного типов наследования. 3. Понятие о фармакогенетике (определение, популяционные различия в

Код компетенции	Вопросы для опроса
	<p>эффективности воздействия лекарственных средств).</p> <ol style="list-style-type: none"> Основные критерии X-сцепленного доминантного, X-сцепленного рецессивного, голландрического типов наследования Понятие об экологической генетике (общие понятия, экофакторы). Основные особенности митохондриального типа наследования, синдром MELAS.
ОПК-7 ОПК-9	<ol style="list-style-type: none"> Нетрадиционные типы наследования. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов, болезни геномного импринтинга. Хромосомные мутации. Цитогенетические методы исследования. FISH-метод диагностики. Стабильные и нестабильные хромосомные aberrации. Виды профилактики наследственных болезней. Периконцепционная профилактика. Врожденные пороки развития (этиология, патогенез, классификация). ДНК и РНК. Их роль в передаче наследственной информации. Генетический код. Экзоны. Интроны.

Код компетенции	Темы рефератов
ОК-5	<ol style="list-style-type: none"> Молекулярные основы наследственности. Типы генных мутаций. Диагностика наследуемых патологий посредством методов молекулярной генетики: выделение ДНК, ПЦР, секвенирование, электрофоретические методы. Общие принципы лечения наследственных болезней, реабилитации и социальной адаптации больных. Генно-инженерные подходы к лечению наследственных болезней. Скрининговые стратегии болезней обмена веществ.
ОПК-7 ОПК-9	<ol style="list-style-type: none"> Биоэтика и ВПР Организация медико-генетической службы в России и в мире.

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

Код компетенции	Ситуационная задача
ОК-5	<p>Задача 1. К врачу обратилась девушка 17 лет с низким ростом и отсутствием месячных. При обследовании выявлены: бочкообразная грудная клетка, соски широко расставлены, втя-нуты, наружные половые органы женского типа, оволосение слабое, молочные железы не развиты, 4 и 5 пальцы ног укорочены, высокое небо. Половой хроматин отрицательный.</p> <p>Вопрос: Вероятный диагноз? Вероятный кариотип?</p> <p>Задача 2. Мальчик 5 лет отстает в умственном и физическом развитии. Рост низкий, умеренная тучность, конечности короткие с короткими, широкими ладонями, стопами, пальцами. Пятый палец руки не достигает основания ногтевой фаланги четвертого. Брахицефалия, шея короткая, толстая, уши маленькие, низко расположенные, разрез глаз косой, с эпикантом, язык большой, крипторхизм.</p> <p>Вопрос: Наиболее вероятный диагноз? Какое исследование необходимо провести?</p>
ОПК-7 ОПК-9	<p>Задача 1. В клинику обратились родители мальчика по поводу ожирения, повышенного аппетита, на фоне умственной отсталости, ограничения речевого запаса. При осмотре выявлена гипоплазия полового члена и мошонки, мышечная</p>

Код компетенции	Ситуационная задача
	гипотония, низкий рост, малые размеры кистей и стоп, гипопигментация кожи и волос, микродонтия, миндалевидный разрез глаз. Вопрос: Назовите наиболее вероятный диагноз. Какие методы диагностики можно рекомендовать для подтверждения диагноза?

Код компетенции	Вопросы к зачету по дисциплине «Генетические технологии в медицине»
ОК-5	1. Что называют тельцем Барра? 2. Диагностическое значение полового хроматина? 3. Какой набор хромосом в соматических клетках? 4. Какой набор хромосом в половых клетках? 5. Показания к цитогенетическому анализу
ОПК-7 ОПК-9	1. Что из себя представляют хромосомы? 2. Из чего состоят хромосомы? Какие бывают хромосомы?

Код компетенции	Тестирование
ОК-5	<p>1. Кодирующая часть гена: А) экзон Б) интрон В) стоп-кодон Г) тринуклеотид</p> <p>2. Место, где в клетке хранится наследственная информация, - это: а) ядро; б) рибосомы; в) митохондрии; г) цитоплазма.</p> <p>3. Период между делениями клетки: а) цитокинез; б) интерфаза; в) суточное явление; г) периодизация.</p> <p>4. Гаметогенез – это процесс образования: а) половых клеток; б) соматических клеток; в) зиготы; г) бластулы.</p> <p>5. Конъюгация хромосом характерна для процесса: а) оплодотворения; б) профазы второго деления мейоза; в) митоза; г) профазы первого деления мейоза.</p>
ОПК-7 ОПК-9	<p>1. Кариотип, характерный для синдрома Шерешевского-Тернера, в случае, когда все соматические клетки тела содержат одинаковый набор хромосом - это</p> <ol style="list-style-type: none"> 47, XYY 46/47, +8 46, XX/45, XO 47, +13 47, XXX 46, XX, t(14,21)

Код компетенции	Тестирование
	<p>7. 48,XXXУ</p> <p>8. 45,ХО</p> <p>9. 45,ХУО</p> <p>10. 49,XXXXУ</p> <p>11. 47,+18</p> <p>2. Верное определение для термина «дефишенси» - это</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Вырезание теломерного района и прилежащего у к нему участка хромосомы 2. Вырезанный участок из хроматиды в форме кольца, не содержащий центромеры 3. Удаление гистонов из хромосомы 4. Вставка новых нуклеотидов в ДНК хромосомы 5. Хромосома, не содержащая центромеры <p>3. При синдроме Дауна наблюдается добавочная хромосома в ___ паре хромосом.</p> <p>4. Прямые методы цитогенетического исследования – это методы получения препаратов делящихся клеток без_____.</p>

8. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

Основная литература

1. Бочков, Н.П. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. - 978-5-9704-5860-0. - Текст: электронный. // Geotar: [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html>

2. Гинтер, Е.К. Медицинская генетика : национальное руководство: практическое руководство / Е.К. Гинтер, В.П. Пузырев, С.И. Куцев. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с. - 978-5-9704-6307-9. - Текст: электронный. // Geotar: [сайт]. - URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970463079.html>

Дополнительная литература

1. Иммуногеномика и генодиагностика человека: практическое руководство / Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-4139-8. - Текст: электронный. // Geotar: [сайт]. - URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441398.html>

2. Наследственные болезни: практическое руководство / Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 464 с. - ISBN 978-5-9704-3969-2. - Текст: электронный. // Geotar: [сайт]. - URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.html>

Перечень электронных информационных ресурсов библиотеки ФГБОУ ВО Тюменский ГМУ Минздрава России

№ п/п	Наименование ресурса	Лицензиар (провайдер, разработчик)	Адрес доступа	№ договора	Период использования	Число эл. документов в в БД
1	Справочно-информационная система «MedBaseGeotar»	ООО «Консультант студента»	https://mbasegeotar.ru/	Лицензионный договор №4240016 от 27.04.2024	21.04.2024 – 26.04.2025	9786 назв.
2	«Электронно-библиотечная система «Консультант студента» для ВО	ООО «Консультант студента»	https://www.studentlibrary.ru/	Лицензионный договор №4240012 от 11.04.2024	21.04.2024 – 20.04.2025	4157 назв.
3	«Электронно-библиотечная система «Консультант студента» для СПО	ООО «Консультант студента»	https://www.studentlibrary.ru/	Лицензионный договор № 15240007 от 25.01.2024	01.02.2024 – 01.02.2025	1427 назв.
4	«Научная электронная библиотека eLIBRARY.RU»	ООО «НЭБ»	https://www.elabrary.ru	Лицензионный договор № 10240012 от 01.02.2023	01.02.2024-01.02.2025	19 назв. + архив (более 5500 назв.)
5	Информационно-аналитическая система SCIENCE INDEX	ООО «НЭБ»	https://www.elabrary.ru	Лицензионный договор № 4230140 От 12.12.2023	12.12.2023 – 31.12.2024	-
6	ЭБС Лань. Консорциум СЭБ	ООО «ЭБС Лань»	https://e.lanbook.com	Договор №8220021 от	28.03.2022 – 31.12.2026	5150 назв.

				28.03.2022		
7	ИВИС информационные услуги	ООО «ИВИС»	https://eivis.ru/browse/udb/12	Лицензионный договор № 15230096 от 29.12.2023	01.01.2024 – 28.02.2025	29 назв.+ архив
8	Образовательная платформа «Юрайт»	ООО «ЭИ ЮРАЙТ»	https://urait.ru/	Лицензионный договор №10230101	01.05.2023 – 01.05.2024	49 назв.
9	Коллекция "Медицина - Издательство Лань" ЭБС ЛАНЬ.	ООО "Издательство ЛАНЬ"	https://e.lanbook.com	Лицензионный договор №10240111 от 30 мая 2024	31.05.2024-01.06.2025	373 назв.

Методические указания (МУ)

1. Методические указания для студентов по дисциплине «Генетические технологии в медицине».

Методические рекомендации (МР)

1. Методические рекомендации для преподавателей по дисциплине «Генетические технологии в медицине».

9. Материально-техническое обеспечение дисциплины(модуля)

№ 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 HP LaserJet P1006 – 1 шт.	625023. Тюменская обл. г. Тюмень, Одесская 54.

Перечень лицензионного программного обеспечения

1. СЭО 3KL Русский Moodle;
2. Антиплагиат;
3. Антивирусное программное обеспечение Kaspersky Endpoint Security для бизнеса;
4. Программный продукт «1С: Университет ПРОФ»;
5. MS Office Professional Plus, Версия 2010;
6. MS Office Standard, Версия 2013;
7. MS Windows Professional, Версия XP;
8. MS Windows Professional, Версия 7;
9. MS Windows Professional, Версия 8;
10. MS Windows Professional, Версия 10;
11. Программный продукт «1С: Управление учебным центром»;
12. MS Office Professional Plus, Версия 2013;
13. MS Windows Remote Desktop Services - Device CAL, Версия 2012;
14. MS Windows Server - Device CAL, Версия 2012;
15. MS Windows Server Standard, Версия 2012;
16. MS Exchange Server Standard, Версия 2013;
17. MS Exchange Server Standard CAL - Device CAL, Версия 2013;
18. Kaspersky Security для виртуальных сред, Server Russian Edition;
19. MS Windows Server Standard - Device CAL, Версия 2013 R2;
20. MS SQL Server Standard Core, Версия 2016;
21. System Center Configuration Manager Client ML, Версия 16.06;
22. Программа для ЭВМ Statistica Ultimate Academic 13 сетевая на 5 пользователей;
23. 1С:Документооборот государственного учреждения 8.