

**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»

Специальность 31.05.02 Педиатрия (уровень специалитета)

Факультет педиатрический (очная форма обучения)

Кафедра биологии

Курс 2

Семестр 3

Модули: 1

Зачетные единицы: 2

Зачет: 3 семестр

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 государственного образовательного стандарта высшего образования по направлению подготовки 31.05.02 Педиатрия (уровень специалитета), утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации № 853 от 17.08.2015 г., учебного плана (2020 г.) и с учетом трудовых функций профессионального стандарта «Врач-педиатр участковый», утвержденного приказом Министерства труда и социальной защиты РФ от 27 марта 2017 г. № 306н.

Индекс Б1.В.06

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

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

С.В. Соловьева

Согласовано:

Декан педиатрического факультета,
к.м.н., доцент

С.П. Сахаров

Председатель Методического совета
по специальности 31.05.02 - Педиатрия,
д.м.н., профессор
(протокол № 5, «15» июня 2020 г.)

Е.Б. Храмова

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 Тюменский ГМУ,
д.м.н., профессор Г.С. Соловьев
Ведущий специалист ФБУН «Научно-исследовательский институт краевой
инфекционной патологии» Роспотребнадзора, к. б. н. М.И. Беляева

1. Цель и задачи освоения дисциплины «Генетика человека»

Цель дисциплины «Генетика человека» 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-педиатр участковый», утвержденного приказом Министерства труда и социальной защиты РФ от 27 марта 2017 г. № 306н.

Задачи изучения 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.

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 31.05.02 Педиатрия (уровень специалитета), является обязательной дисциплиной и изучается в третьем семестре.

3. Перечень компетенций в процессе освоения дисциплины

В результате освоения образовательной программы выпускник должен обладать следующими компетенциями:

Номер /индекс компетенции	Содержание компетенции	
ОК-1	способность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	
В результате изучения дисциплины обучающиеся должны	знать	- методы анализа и мышления; - основные тактики анализа анамнеза.
	уметь	реферировать и аннотировать информацию, проводить анализ имеющейся информации о пациенте, строить выводы для установления состояния пациента.
	владеть	- навыками анализа и синтеза информации.
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 устанавливая 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.
ПК-5	готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания	

В результате изучения дисциплины обучающиеся должны	знать	- тактику сбора анамнеза пациента, у которого имеется подозрение на генетическую патологию; - виды внешних клинических проявлений наследственных болезней; - знать методы лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований.
	уметь	- грамотно интерпретировать и использовать основные понятия клинической генетики при сборе и анализе жалоб пациента; - подбирать необходимые методы исследований для установления факта наличия или отсутствия заболевания.
	владеть	- методами лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований; - навыками сбора и анализа жалоб пациента; - методикой установления факта наличия или отсутствия заболевания.
ПК-20	готовностью к анализу и публичному представлению медицинской информации на основе доказательной медицины	
В результате изучения дисциплины обучающиеся должны	знать	- основные источники, содержащие информацию о достижениях доказательной медицины в сфере генетики человека; - признаки исследований, основанных на принципах доказательной медицины; - способы анализа результатов 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 представления медицинской информации; - навыками распознавания информации, которая не имеет под собой доказательной научной базы.

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.«Врожденные пороки развития. Профилактика наследственных болезней».

Генетические аспекты роста и развития плода. Гаметопатии, бластопатии, эмбриопатии: частота, проявления, вклад генетических факторов в их происхождение. Врожденные пороки развития (этиология, патогенез, классификация). Фетопатии: виды, вклад наследственных факторов в патологию плодного периода.

Общая и частная семиотика наследственных заболеваний. Пороки развития: первичные и вторичные. Изолированные, системные и множественные врожденные пороки развития. Понятие синдрома, ассоциации, деформации, дисплазии. Тератогенный терминационный период.

«Портретная» диагностика наследственных болезней. Природа редких и высоко специфичных симптомов. Компьютерные базы данных по наследственной патологии.

Виды профилактики наследственных болезней: первичная и вторичная профилактика. Уровни профилактики: прегаметический, презиготический, пренатальный и постнатальный.

Медико-генетическое консультирование (МГК) как вид специализированной медицинской помощи населению. МГК как врачебное заключение. Задачи МГК и показания для направления больных и их семей на МГК. Проспективное и ретроспективное консультирование. Организация медико-генетической службы в России. Пренатальная диагностика как метод первичной профилактики. Неинвазивные и инвазивные методы пренатальной диагностики. Ультразвуковое исследование. Преконцепционная диагностика.

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. Введение в генетику человека. Клинико-генеалогический и цитогенетические методы медицинской генетики.	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. Врожденные пороки развития. Профилактика наследственных болезней.	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	

Таблица 2 - Тематический план лекций

№ п/п	Тематика лекций	Количество часов аудиторной работы	Вид внеаудиторной контактной работы	Количество часов
Модульная единица 1.1. Введение в генетику человека. Клинико-генеалогический и цитогенетические методы медицинской генетики.				
1	Медицинская генетика и её история. 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. Врожденные пороки развития. Профилактика наследственных болезней.				
6	Современные методы портретной диагностики. Диагностика и семиотика наследуемых патологий: определение симптомокомплексов. Врожденные пороки развития: классификация и номенклатура.	-	вебинар	2

7	Медико-генетическая служба: структурная организация, задачи функционирования системы. Современный подход в профилактике врожденной патологии: этапы и показания для периконцепционной профилактики. Методы пренатальной диагностики. Показания к комплексной дородовой диагностике.	2	-	
Итого		8	6	14
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. Введение в генетику человека. Клинико-генеалогический и цитогенетические методы медицинской генетики						
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,	-	Кластер, дискуссия в рамках форума	2	-	-

№ п/п	Тематика занятий	Количество часов аудиторной работы	Внеаудиторная контактная работа		Симуляционное обучение	
			вид	часы	вид	часы
	Шерешевского-Тернера, полисомии по X и Y-хромосомам.					
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	2	-	-	-	-

№ п/п	Тематика занятий	Количество часов аудиторной работы	Внеаудиторная контактная работа		Симуляционное обучение	
			вид	часы	вид	часы
	соединительной ткани. Характеристика синдрома Марфана.					
Модульная единица 1.3. Врожденные пороки развития. Профилактика наследственных болезней						
13	Врождённые пороки развития: классификация и номенклатура. Виды ВПР. Патологии гамет, бластулы, эмбриона. Дисплазия, дизрупция, деформация.	2	-	-	-	-
14	Информационные технологии в работе с наследственными патологиями. Детерминация малых аномалий развития. Ассоциации и наследственный синдром, как явления. «Портретная» диагностика.	2	-	-	-	-
15	Малые аномалии развития. Понятие наследственного синдрома. «Портретная» диагностика наследственных болезней. Виды профилактики наследственных болезней. Периконцепционная профилактика.	2	-	-	-	-
16	Профилактическая работа в спектре наследственных патологий. Современный подход в профилактике врождённой патологии: этапы и показания для периконцепционной профилактики. Методы пренатальной диагностики. Показания к комплексной дородовой диагностике.	-	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: 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, семинар, 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 Educon (Moodle). Контроль освоения учебного материала осуществляется преподавателем в виде: тестов, кейс-задач, в том числе с использованием системы Educon (Moodle). Реализация проектной деятельности включает:

- поиск и обзор литературы и электронных источников информации по индивидуально заданной теме;
- решение ситуационных задач, решение тестовых заданий;
- разработку мультимедийных презентаций;
- изготовление наглядных пособий, моделей;
- написание рефератов (эссе), анализ статистических и фактических материалов по заданной теме, аналитический разбор научной литературы.

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. Введение в генетику человека. Клинико-генеалогический и цитогенетические методы медицинской генетики.			
<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, Эдвардса.</p> <p>20. Синдромы частичных анеуплоидий: синдромы «кошачьего крика» и Вольфа-</p>	<p>Написание реферата</p> <p>Составление презентации</p>	8	<p>Защита реферата, представление доклада</p>

<p>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. Синдром Ангельмана.</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>8. Болезни нарушения обмена аминокислот.</p> <p>9. Болезни нарушения обмена углеводов.</p> <p>10. Болезни нарушения обмена жирных кислот, липидов.</p> <p>11. Этиология генных болезней.</p> <p>12. Скрининговые стратегии болезней обмена веществ.</p>	<p>Написание реферата Составление презентации</p>	<p>8</p>	<p>Защита реферата, представление доклада</p>

<p>13. Гомоцистинурия. 14. Галактоземия. 15. Муковисцидоз. 16. Врожденный гипотиреоз. 17. Фенилкетонурия. 18. Аденогенитальный 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.			
<p>1. Врождённые пороки развития: классификация, этиология, патогенез и номенклатура. 2. Дисплазия, дизрупция, деформация. 3. Неонатальный скрининг в Российской Федерации. 4. Гаметопатии, бластопатии, эмбриопатии: частота, проявления, вклад генетических факторов в их происхождение. 5. Фетопатии: виды, вклад наследственных факторов в патологию плодного периода. 6. Понятие синдрома, ассоциации, деформации,</p>	<p>Написание реферата Составление презентации</p>	<p>8</p>	<p>Защита реферата, представление доклада</p>

<p>дисплазии. Тератогенный терминационный период.</p> <p>7. МАР и ВПР нервной системы</p> <p>8. МАР и ВПР эндокринных желез</p> <p>9. Биоэтика и ВПР</p> <p>10. Тератома. Плод-паразит.</p> <p>11. МАР и ВПР губы, неба, лица, ушей, шеи и глаз.</p> <p>12. МАР и ВПР дыхательной системы.</p> <p>13. МАР и ВПР сердечно-сосудистой системы.</p> <p>14. МАР и ВПР пищеварительной системы</p> <p>15. МАР и ВПР мочевыводящей системы</p> <p>16. МАР и ВПР половой системы</p> <p>17. МАР и ВПР костно-мышечной системы</p> <p>18. «Портретная» диагностика наследственных болезней.</p> <p>19. Виды профилактики наследственных болезней: первичная и вторичная профилактика. Уровни профилактики: прегаметический, презиготический, пренатальный и постнатальный.</p> <p>20. Методы пренатальной диагностики. Показания к комплексной дородовой диагностике.</p> <p>21. Организация медико-генетической службы в России и в мире.</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> <p>a. $n \cdot 10^{20}$, где n-количество молекул ДНК-матрицы в исходной смеси для проведения ПЦР</p> <p>b. $n \cdot 4^{20}$, где n-количество молекул ДНК-матрицы в исходной смеси для проведения ПЦР</p> <p>c. $n \cdot 2^{20}$, где n-количество молекул ДНК-матрицы в исходной смеси для проведения ПЦР</p> <p>d. $n \cdot 3^{20}$, где n-количество молекул ДНК-матрицы в исходной смеси для проведения ПЦР</p> <p>2. МЕТОД МОЛЕКУЛЯРНОЙ БИОЛОГИИ, ПОЗВОЛЯЮЩИЙ СОЗДАТЬ</p>

Код компетенции	Тестовые вопросы
	<p>КОПИИ ОПРЕДЕЛЕННОГО ФРАГМЕНТА ДНК ИЗ ИСХОДНОГО ОБРАЗЦА, ПОВЫСИВ ЕГО СОДЕРЖАНИЕ В ПРОБЕ НА НЕСКОЛЬКО ПОРЯДКОВ</p> <p>Выберите один ответ:</p> <p>a. Полимеразная цепная реакция b. Электрофорез в ПААГ c. Секвенирование d. Блоттинг</p> <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</p> <p>Выберите один ответ:</p> <p>a. 10% b. 89% c. 75% d. 15,8%</p> <p>4. В ПОПУЛЯЦИИ ЧИСЛЕННОСТЬЮ 1500 000 ЧЕЛОВЕК ВЫЯВЛЕНО СЕМЬ БОЛЬНЫХ АЛЬКАПТОНУРИЕЙ (АУТОСОМО-РЕЦЕССИВНОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ). ОПРЕДЕЛИТЕ ЧИСЛО ГЕТЕРОЗИГОТ ПО СООТВЕТСТВУЮЩЕМУ ГЕНУ В ИССЛЕДУЕМОЙ ПОПУЛЯЦИИ.</p> <p>Выберите один ответ:</p> <p>a. 65% b. 85% c. 6585 человек d. 567 человек</p> <p>5. В НЕКОЙ ПОПУЛЯЦИИ ЧАСТОТА ДОМИНАНТНОГО АЛЛЕЛЯ D СОСТАВЛЯЕТ 70%. ОПРЕДЕЛИТЕ ВЕРОЯТНОСТЬ БРАКОВ, В КОТОРЫХ МОГУТ ПОЯВИТЬСЯ ПОТОМКИ ТОЛЬКО С РЕЦЕССИВНЫМ ПРИЗНАКОМ D.</p> <p>Выберите один ответ:</p> <p>a. 18% b. 99,29% c. 38% d. 0,81%</p>

Код компетенции	Ситуационные задачи
ПК-5	<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>
ПК-20	<p>Задача 1. В семье родился ребенок со спинномозговой грыжей. Вопрос: Какие методы дородовой диагностики надо будет провести при следующей беременности?</p> <p>Задача 2. Беременной женщине с целью пренатальной диагностики ВПР проведён скрининг-тест – исследование сывороточных маркёров. В крови было обнаружено повышение уровней АФП и неконъюгированного эстриола, а также снижение уровня ХГЧ. Вопрос: О каком синдроме можно подумать?</p> <p>Задача 3. В консультацию обратилась беременная женщина, у которой в семейном анамнезе миодистрофия Дюшенна. Вопрос: Какие методы пренатальной диагностики могут быть рекомендованы пациентке?</p> <p>Задача 4. В медико-генетическую консультацию обратилась здоровая женщина, у сестры которой родился ребёнок с расщелиной нёба. Вопрос: Какие методы диагностики вы можете рекомендовать данной пациентке при наступлении беременности?</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-1	1. Методы медицинской генетики. Методика сбора генеалогической информации
ОПК-7	1. Нетрадиционные типы наследования. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов, болезни геномного импринтинга.
ПК-5	1. Хромосомные мутации. Цитогенетические методы исследования. FISH-метод диагностики.
ПК-20	1. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Дауна. 2. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Патау. 3. Клиника и генетика миодистрофии Дюшенна.

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. (2014) 2015 – <http://www.studentlibrary.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.studentlibrary.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.studentlibrary.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.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html>
3. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов : учебное пособие / ред. О. О. Янушевич. - М. : ГЭОТАР-Медиа , 2009. - 400 с. : <http://www.studentlibrary.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(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-1, ОПК-7, ПК-5, ПК-20.	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. 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).