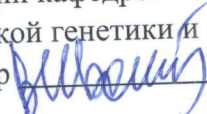


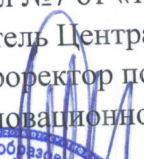
Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Лазаренко Виктор Анатольевич
Должность: Ректор
Дата подписания: 04.06.2018 19:30:47
Уникальный программный ключ:
45c319b8a032ab3637134215abd1c475334767f4

**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования «Курский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО КГМУ Минздрава России)**

УТВЕРЖДЕНО

на заседании кафедры биологии, медицин-
цинской генетики и экологии
протокол № 13 от «31» мая 2018 г.
заведующий кафедрой биологии, меди-
цинской генетики и экологии
профессор  Иванов В.П.

УТВЕРЖДЕНО

на заседании Центрального научного
совета ФГБОУ ВО КГМУ
Минздрава России
протокол №7 от «13» июня 2018 г.
председатель Центрального научного
совета проректор по научной работе
и инновационному развитию
 Ткаченко П.В.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
ДИСЦИПЛИНЫ**

Медицинская генетика



| | |
|--------------------------------|-----------------------------------|
| Направление подготовки | 30.06.01 Фундаментальная медицина |
| Направленность | Генетика |
| Форма обучения | заочная |
| Год обучения (курс) | 3 |
| Трудоёмкость (з.е.) | 2 |
| Форма промежуточной аттестации | зачет |

Разработчики рабочей программы:

заведующий кафедрой биологии, медицинской генетики и экологии д.м.н., профессор Иванов В.П.,
профессор кафедры биологии, медицинской генетики и экологии, д.м.н., профессор Полоников А.В.,
доцент кафедры биологии, медицинской генетики и экологии, к.м.н., доцент Бушуева О.Ю.,
профессор кафедры биологии, медицинской генетики и экологии, д.б.н., доцент Солодилова М.А.

Курск – 2018

Рабочая программа дисциплины медицинская генетика разработана в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования (ФГОС ВО) по направлению подготовки 30.06.01 Фундаментальная медицина и паспортом научной специальности 03.02.07 Генетика.

1. Цель и задачи дисциплины

Цель: интегрировать генетическое образование в практическую подготовку специалистов в области профилактической медицины для расширения возможностей их работы и более эффективного использования профессиональных знаний, а также интегрировать социально-биологические и медицинские знания на основе современных достижений генетики.

Задачи:

1. Формирование знаний о различных классах наследственных болезней человека, механизмах их развития и характера наследования, клинических проявлениях, особенностях течения, методах диагностики, лечения и профилактики.
2. Освоение знаний о современных достижениях медицинской генетики, имеющими отношение к вопросам охраны окружающей среды, укреплению здоровья населения, популяционному уровню профилактики болезней.
3. Овладение методами изучения наследственности, включая клинико-генеалогический анализ данных семейного анамнеза и определение типа наследования болезни, цитогенетических, биохимических и молекулярно-генетических методов исследования.
4. Приобретение знаний о практическом применении методов медицинской генетики в мероприятиях по охране окружающей среды, по профилактике профессиональной патологии и другим областям профилактической медицины.
5. Приобретение навыков клинического обследования больных с наследственными заболеваниями, включая осмотр больных и их родственников, трактовку данных параклинических и лабораторных исследований, в том числе результатов генетического тестирования.
6. Формирование у различных групп населения мотивации, направленной на сохранение и укрепление здоровья.

2. Место дисциплины в структуре образовательной программы и требования к планируемым результатам обучения по дисциплине

Дисциплина медицинская генетика человека относится к вариативной части программы аспирантуры дисциплина по выбору.

Содержание дисциплины определяется планируемыми результатами обучения и направлено на подготовку аспиранта:

- * к профессиональной деятельности в области охраны здоровья граждан;
- * к работе со следующими объектами профессиональной деятельности:
 - физические лица;
 - население;
 - биологические объекты;
- * осуществлению следующих видов профессиональной деятельности:
 - научно-исследовательская деятельность в области охраны здоровья граждан, направленная на сохранение здоровья, улучшение качества и продолжительности жизни человека путем проведения прикладных исследований в биологии и медицине.

Процесс изучения дисциплины обеспечивает достижение планируемых результатов освоения образовательной программы и направлен на формирование следующих компетенций:

| Компетенция | | Логическая связь с дисциплинами учебного плана |
|-------------|---|--|
| код | формулировка | |
| УК-1 | Способность к критическому анализу и оценке современных научных достижений, генерированию новых идей при решении исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях | История и философия науки Генетика Генетика человека Методология научных исследований, в том числе в генетике Теория и методика преподавания в высшей школе. Методика преподавания дисциплин в области генетики Психологические основы высшего медицинского образования Доказательная медицина. Этические основы научных исследований в генетике |
| УК-3 | Готовность участвовать в работе российских и международных исследовательских коллективов по решению научных и научно - образовательных задач | Иностранный язык Генетика Генетика человека Доказательная медицина. Этические основы научных исследований в генетике |
| УК-5 | Способность следовать этическим нормам в профессиональной деятельности | История и философия науки Генетика Генетика человека Методология научных исследований, в том числе в генетике Теория и методика преподавания в высшей школе. Методика преподавания дисциплин в области генетики Психологические основы высшего медицинского образования Доказательная медицина. Этические основы научных исследований в генетике |
| ОПК-2 | Способность и готовность к проведению фундаментальных научных исследований в области биологии и медицины | Генетика Генетика человека Методология научных исследований, в том числе в генетике Доказательная медицина. Этические основы научных исследований в генетике |
| ОПК-4 | Готовность к внедрению разработанных методов и методик, направленных на охрану здоровья граждан | Генетика Генетика человека Методология научных исследований, в том числе в генетике Доказательная медицина. Этические основы научных исследований в генетике |
| ПК-1 | Способность и готовность использовать знания в области генетики на высоком теоретическом уровне | Генетика Генетика человека |
| ПК-2 | Способность и готовность использовать знания в области генетики на высоком практическом уровне | Генетика Генетика человека |
| ПК-3 | Способность и готовность самостоятельно осуществлять научно-исследовательскую деятельность в области генетики | Генетика Генетика человека Методология научных исследований, в том числе в генетике Доказательная медицина. Этические основы научных исследований в генетике |

Содержание компетенций (этапов формирования компетенций)

| Код компетенции | Формулировка компетенции | Этапы формирования и индикаторы достижения компетенции | | | Владеет (имеет практический опыт) |
|-----------------|--|--|---|--|-----------------------------------|
| | | Знает | Умеет | 5 | |
| УК-1 | 2 Способность к критическому анализу и оценке современных научных достижений, генерированию новых идей при решении исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях | 3 - методы генерирования новых идей при решении исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях | 4 - анализировать процессы, происходящие в современной науке - выделять и систематизировать основные идеи в научных работах - критически анализировать и оценивать информацию, вне зависимости от источника - анализировать альтернативные варианты решения исследовательских и практических задач - оценивать потенциальные выгоды / проиграны реализации альтернативных вариантов решения исследовательских и практических задач | 5 - навыками сбора, обработки, анализа и систематизации информации - навыками выбора методов и средств решения исследовательских и практических задач - навыками критического анализа и оценки современных научных достижений, результатов деятельности по решению исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях | |
| УК-3 | Готовность участвовать в работе российских и международных исследовательских коллективов по решению научных и научно - образовательных задач | - особенности работы в коллективе, пути повышения эффективности его работы - основы психологии профессионального общения | - оценивать результаты собственной работы в коллективе | - навыками работы в команде по выполнению поставленной научной задачи - различными типами коммуникаций при осуществлении работы в российских и международных коллоквиумах по решению научных и научно-образовательных задач | |
| УК-5 | Способность следовать этическим нормам в профессиональной деятельности | - морально-этические нормы профессиональной, в том числе медицинской деятельности | - следовать основным этическим нормам, принятым в научном и профессиональном сообществе - оценивать разработки коллег, строить профессиональное общение с соблюдением делового этикета и с учетом особенностей партнеров по общению | - приемами и технология применения этических норм при решении профессиональных и научных задач - навыками информирования пациентов и их родственников в соответствии с нормативными документами | |
| ОПК-2 | Способность и готовность к проведению фундаментальных научных исследований в области биологии и медицины | - основные базы данных, электронные библиотеки и другие ресурсы, необходимые для организации исследовательской, проектной деятельности | - применять методы получения и переработки информации в научной деятельности | - навыками работы с литературой фундаментального и прикладного характера, с законодательными и нормативными актами, со справочной и методической литературой и | |

| | | | | |
|-------|---|---|---|---|
| | | <ul style="list-style-type: none"> - основные принципы этики и деонтологии при проведении научных исследований в области биологии и медицины - основные возможности внедрения результатов исследования в соответствующей области профессиональной деятельности - актуальные проблемы, тенденции и направления развития профессиональной деятельности в сфере медицинской генетики - материальные основы наследственности, генетический анализ - теорию гена и структуру генома, молекулярные механизмы генетических процессов - методы изучения генетики человека: генеалогический, близнецовый, цитогенетический, биохимический, онтогенетический, популяционный - особенности изучения структуры и активности генома человека с помощью методов молекулярной генетики - роль генетических и социальных факторов в эволюции человека - основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация - генетическую опасность радиации и химических веществ, генотоксикологину - общие вопросы организации медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями - врожденные и наследственные болезни, их распространение в че- | <ul style="list-style-type: none"> - адаптировать результаты собственных научных исследований к нуждам практического здравоохранения и педагогической деятельности - изучать, анализировать и интерпретировать научно-медицинскую и парамедицинскую информацию, отечественный и зарубежный опыт по вопросам по вопросам организации профессиональной деятельности в области генетики - использовать системный подход к анализу медицинской информации по вопросам генетики в целях совершенствования медицинской профессиональной деятельности - общаться в формате диалога с коллегами, научным сообществом и обществом в целом по вопросам, связанным с проблемами генетики | <p>Т.П.</p> <ul style="list-style-type: none"> - навыками сбора, обработки, анализа и систематизации информации по проблемам генетики, представленной в современных базах данных, отечественных и зарубежных периодических изданиях - навыками выбора методов и средств решения исследовательских и практических задач с учетом современных достижений в области генетики - навыками критического научного анализа и оценки процессов и проблем, современных научных достижений в области генетики |
| ОПК-4 | Готовность к внедрению разработанных методов и методик, направленных на охрану здоровья граждан | | | |
| ПК-1 | Способность и готовность использовать знания в области генетики на высоком теоретическом уровне | | | |
| ПК-2 | Способность и готовность использовать знания в области генетики на высоком практическом уровне | | <ul style="list-style-type: none"> - планировать и организовывать лабораторное медико-генетическое исследование - работать с генетическим материалом - определять предварительный диа- | <ul style="list-style-type: none"> - основными методами медико-генетических исследований в практической медицине |

| | | |
|--|--|---|
| | <p>гност на основании результатов мелико-генетических исследований</p> | <p>ловеческих популяциях; хромосомные и генные болезни</p> <ul style="list-style-type: none"> - этиологию, патогенез и патоморфологию, клиническую картину, дифференциальную диагностику, особенности течения, осложнения и исходы, принципы лечения врожденных и (или) наследственных заболеваний и их осложнений с учетом возрастных особенностей - терминологию описания микрораномалий и врожденных пороков развития у человека - скрининг генных дефектов, использование биохимических методов для выявления гетерозиготных носителей и диагностики наследственных заболеваний - принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания, правила и символы для графического изображения генеалогии - принципы расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье с учетом типа наследования - лабораторные исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические методы исследований, медицинские показания к их назначению - принципы интерпретации результатов лабораторных исследований в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания - методы пренатальной и преимплантационной диагностики врож- |
|--|--|---|

| | | | |
|------|--|---|---|
| | | <p>денных и (или) наследственных заболеваний, медицинские показания к их применению</p> <ul style="list-style-type: none"> - перспективы лечения наследственных болезней, задачи медико-генетических консультаций | |
| ПК-3 | Способность и готовность самостоятельно осуществлять научную исследовательскую деятельность в области генетики | <ul style="list-style-type: none"> - актуальные проблемы и тенденции развития научных знаний по проблемам генетики - системное понимание своей сферы исследований - основные базы данных для проведения научных исследований по проблемам генетики | <ul style="list-style-type: none"> - определять актуальные направления научной работы в области генетики - обосновать актуальность, новизну, теоретическую и практическую значимость научного исследования в области генетики |
| | | | <ul style="list-style-type: none"> - навыками определения актуальных направлений научной работы в области генетики |

3. Темы дисциплины и компетенции, которые формируются при их изучении

| Наименование темы дисциплины | Содержание раздела | Код компетенции |
|---|---|--|
| 1 | <p>2</p> <p>Предмет и задачи медицинской генетики. Место и роль медицинской генетики в изучении патологии человека. Методы массовой просеивающей диагностики. Классификация наследственных болезней. Признаки дисплазии развития. Общая характеристика и классификация хромосомной патологии. Патогенез хромосомных болезней. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом (синдром Шерешевского-Тернера, трисомия -X, синдром Клайнфельтера). Полные трисомии по аутосомам (синдром Дауна, синдром Пагау, синдром Эдвардса и др.). Требования к оформлению цитогенетических заключений в практике здравоохранения. Типы наследования генных болезней и их характеристика. Клинико-генеалогическая характеристика и диагностика генной патологии. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм. Наследственные болезни обмена аминокислот (фенилкетонурия, гомоцистинурия). Наследственные болезни обмена углеводов (галактоземия). Наследственные болезни липидов (наследственные гиперлипопротеидемии). Наследственные болезни соединительной ткани, эндокринных желез (синдром Марфана, муковисцидоз). Наследственные митохондриальные болезни.</p> | 3 |
| <p>Диагностика и профилактика наследственных болезней</p> <p>Основы медико-генетического консультирования</p> | <p>Лабораторные методы диагностики наследственных болезней; алгоритм и критерии определения у больных различных групп наследственных заболеваний, наследственных синдромов в соответствии с Международной статистической классификацией болезней X пересмотра (МКБ-X). Генетическая диагностика. Неинвазивные методы пренатальной диагностики. Инвазивные методы пренатальной диагностики. Деонтологические и этические вопросы рододовой диагностики. Клинико-генеалогический анализ наследственного предрасположения. Наследственная предрасположенность и генетический полиморфизм. Виды и уровни профилактики наследственных болезней, пути и формы проведения профилактических мероприятий (медико-генетическое консультирование; массовые просеивающие (скрининговые) программы; "генетическая" диспансеризация населения (регистры); охрана окружающей среды и контроль за мутагенностью факторов среды). Способы третичной профилактики. Программа оптимального планирования семьи. Медико-генетическое консультирование (МГК). Задачи МГК и показания для направления больных и их семей на МГК. Проспективное и ретроспективное консультирование. Генетический риск, степени риска, принципы оценки генетического риска при моногенной, хромосомной</p> | <p>УК-1 УК-3 УК-5 ОПК-2 ОПК-4 ПК-1 ПК-2 ПК-3</p> |

| | | |
|---|---|--|
| | <p>и мультифакторной патологии. Методика проведения МГК. Деонтологические и этические вопросы МГК. Взаимодействие врачей при МГК. Организация медико-генетической службы в России. Пренатальная диагностика как метод профилактики наследственных болезней. Гаметопацити, blastopatii, эмбриопатии. Врожденные пороки развития (этиология, патогенез, классификация). Фетопатии.</p> <p>Базовые технологии поиска информации о наследственных заболеваниях человека, их клинических проявлениях и дифференциально-диагностических критериях различных наследственных заболеваний человека; основные методы информационного обеспечения деятельности врачей-генетиков; основные требования информационной безопасности, в том числе связанных с защитой конфиденциальной информации о пациентах с наследственной патологией.</p> | |
| <p>Клинико-генетические аспекты мультифакториальных заболеваний</p> | <p>Эпидемиологические и медико-социальные проблемы распространенности мультифакториальной патологии, моногенных и полигенных форм заболеваний сердечнососудистой системы, дыхательной и бронхолегочной систем, роль генетических и средовых факторов в формировании различных классов многофакторных болезней, груз наследственной патологии в медицинском и социальном аспектах. Клинико-генетические аспекты онкологических заболеваний. Формы и уровни проявления клинического полиморфизма мультифакториальных заболеваний. Механизмы и анализ причин клинического полиморфизма мультифакториальных заболеваний. Механизмы развития мультифакториальных заболеваний. Генетико-статистические подходы в оценке роли генетических и средовых факторов в развитии МФЗ. Клинические и генетические методы в диагностике мультифакториальных заболеваний. Клинико-генетическая характеристика наиболее распространенных мультифакториальных заболеваний сердечно-сосудистой системы, желудочно-кишечного тракта и бронхолегочной системы, принципы молекулярно-генетической диагностики предположенности к распространенным мультифакториальным заболеваниям. Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи больным с врожденной и наследственной патологией; правила интерпретации результатов цитогенетического, молекулярно-генетического и биохимического исследования; этиологию, патогенез и клиническую картину наиболее частых моногенных и хромосомных болезней, их дифференциальную диагностику и особенности течения, осложнения и исходы различных наследственных заболеваний; методику сбора и оценки данных о состоянии здоровья родственников больного (клинико-генеалогический анализ).</p> | <p>УК-1 УК-3 УК-5 ОПК-2 ОПК-4 ПК-1 ПК-2 ПК-3</p> |
| <p>Современные биотех-</p> | <p>Методология использования современных достижений медицинской генетики для улучшения</p> | <p>УК-1</p> |

| | | |
|---|--|---|
| <p>нологические методы и подходы к лечению наследственных болезней человека</p> | <p>здоровья населения, качества оказания медицинской помощи и профилактики наследственных и врожденных заболеваний. Симптоматическое лечение. Патогенетическое лечение. Этиологическое лечение.</p> <p>Методы генотерапии. Фетальная генотерапия. Соматическая генотерапия. Активация собственных генов организма. Основные технологии доставки генетического материала. Методы коррекции генетической информации. Вирусные векторы. Генная терапия приобретенных заболеваний. Генная терапия опухолей. Потенциальные стратегии борьбы с раком. Индивидуальные вакцины. Типы генотерапии: заместительная и корректирующая. Примеры генотерапевтического лечения - Амавроз Лебера, комбинированный иммунодефицит, X-сцепленная адренолейко-дистрофия (АДЛ), муковисцидоз.</p> <p>Применение генной терапии для лечения мультифакториальных болезней (диабет, остеопороз, ревматоидный артрит, различные опухоли).</p> | <p>УК-3 УК-5 ОПК-2 ОПК-4 ПК-1 ПК-2 ПК-3</p> |
|---|--|---|

4. Учебно-тематический план дисциплины (в академических часах)

| Наименование темы дисциплины | Контактная работа | | | | Внеаудиторная работа, в том числе контроль | Итого часов | Формы текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации |
|--|-------------------|--------|------------------------|----------------------|--|-------------|---|
| | всего | лекции | из них | | | | |
| | | | индивидуальные занятия | практические занятия | | | |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | л |
| Медицинская генетика как наука. Характеристика наследственных болезней | 1 | - | 1 | - | 16 | 17 | С, СЗ, Пр |
| Диагностика и профилактика наследственных болезней. Основы медико-генетического консультирования | 1 | - | 1 | - | 17 | 18 | С, СЗ, Пр |
| Клинико-генетические аспекты мультифакториальных заболеваний | 1 | - | 1 | - | 16 | 17 | С, СЗ, Пр |
| Современные биотехнологические методы и подходы к лечению наследственных болезней человека | 1 | - | 1 | - | 17 | 18 | С, СЗ, Пр |
| Зачет | 2 | - | 2 | - | - | 2 | Пр., С |
| ИТОГО: | 6 | - | 6 | - | 66 | 72 | - |

4.1 Формы текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации

| СЗ | С | Пр. | оценка освоения практических навыков (умений, владений) |
|----|---|-----|---|
| | | | оценка решения ситуационных задач |
| | | | оценка по результатам собеседования (устный опрос) |

5. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины медицинская генетика

Основная литература:

1. Ньюсбаум, Р. Л. Медицинская генетика: учеб. пособие / Р. Л. Ньюсбаум, Р.Р. Мак-Иннес, Х.Ф. Виллард; пер. с англ. под ред. Н.П. Бочкова, пер. с англ. А. Ш. Латыпова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 620 с. .

Дополнительная литература:

1. Бочков, Н. П. Наследственные болезни [Электронный ресурс]: национальное руководство рекомендовано Российским обществом медицинских генетиков и Ассоциацией медицинских обществ по качеству / Бочков Н.П.; Гинтер Е.К., Пузырев В.П. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2012. - Режим доступа: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970422311.html>
2. Генетико-биохимические аспекты патогенеза гипертонической болезни: роль генов регуляторов сосудистого гомеостаза и эпоксигеназного пути метаболизма арахидоновой кислоты : монография / А. В. Полоников [и др.] ; Курск. гос. мед. ун-т. - Курск : Изд-во КГМУ, 2017. - 245 с.
3. Генно-инженерные биологические препараты в лечении ревматоидного артрита: [монография] / под ред. Е. Л. Насонова. - М.: ИМА-ПРЕСС, 2013. - 549 с. (1 экз.)
4. Гены цитокинов и гиперпластические процессы матки : [монография] / [под ред. М. И. Чурносова]. - М. : Изд-во РАМН, 2014. - 191 с.
5. Молекулярная генетика и клиника MODY-диабета / под общ. ред. М. И. Воеводы ; НИИ терапии и профилактик. медицины. - Новосибирск : Изд-во Сиб. отд-ния РАН, 2017. - 163 с.
6. Чучалин, А. Г. Энциклопедия редких болезней [Электронный ресурс]: учебное пособие/ Чучалин А.Г. - Москва: Литтерра, 2014. Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785423501365.html>

Периодические издания (журналы):

1. Бюллетень экспериментальной биологии и медицины.
2. Курский научно-практический вестник "Человек и его здоровье".
3. Медицинская генетика.
4. Успехи современной биологии.

Электронное информационное обеспечение и профессиональные базы данных:

1. Официальный сайт Министерства здравоохранения Российской Федерации. Электронный рубрикатор клинических рекомендаций. - <http://cr.rosminzdrav.ru/#/>
2. Официальный сайт Всемирной организации здравоохранения. - <http://www.who.int/ru/>
3. Консультант Плюс - https://kurskmed.com/department/library/page/Consultant_Plus
4. Официальный сайт научной электронной библиотеки eLIBRARY.RU - <https://elibrary.ru/>
5. Официальный сайт Национальной электронной библиотеки (НЭБ) - <http://нэб.рф/>
6. Федеральная электронная медицинская библиотека - <http://193.232.7.109/feml>
7. Официальный сайт научной электронной библиотеки «КиберЛенинка» - <https://cyberleninka.ru/>
8. Электронная библиотека КГМУ Medicus» - http://library.kursksmu.net/cgi-bin/irbis64r_15/cgiirbis_64.exe?LNG=&C21COM=F&I21DBN=MIXED&P21DBN=MIXED
9. Genetics-info - современный портал, освещающий последние достижения медицинской генетики: <https://genetics-info.ru/>
10. Ресурс по международной номенклатуре генов: <https://www.genenames.org/>
11. База литературных данных по генетической эпидемиологии: <https://phgkb.cdc.gov/PHGKB/startPagePubLit.action>
12. База данных по белковым последовательностям и функциональной информации: <https://www.uniprot.org/>
13. Каталог наследственных признаков и заболеваний у человека В. Макьюсика (Online Mendelian Inheritance in Man): <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim?TabCmd=Limits>

14. База данных по клинической диагностике редких наследственных заболеваний у детей (NORD, National Organization For Rare Disorders): <https://rarediseases.org/for-clinicians-and-researchers/resources/rare-disease-information/>

15. Европейский институт биоинформатики (EBI, European Bioinformatics Institute): <http://www.ebi.ac.uk/>

16. Геномная база данных (Ensembl, Human Genome Browser): http://www.ensembl.org/Homo_sapiens/

17. База данных генам, их продуктам и их связям с болезнями (GeneCards): <https://www.genecards.org/>

18. База данных по мутациям генов у человека (HGMD, Human Gene Mutation Database): <http://www.hgmd.cf.ac.uk/ac/index.php>

19. Национальный центр информационных биотехнологий США: www.ncbi.nlm.nih.gov/

20. База данных по фармакогенетике: <https://www.pharmgkb.org/>

6. Материально-техническое обеспечение дисциплины

| № п/п | Наименование специальных помещений и помещений для самостоятельной работы | Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы | Перечень лицензионного программного обеспечения. Реквизиты подтверждающего документа |
|-------|--|---|---|
| 1 | 2 Российская Федерация, 305041, г. Курск, ул. К. Маркса, д. 3, 4 этаж, научные лаборатории | 3 НИИ генетической и молекулярной эпидемиологии | 4 |
| 1. | | <p>Лаборатория, оснащенная лабораторным оборудованием: специализированная мебель (учебная мебель); технические средства обучения и демонстрационное оборудование (персональные компьютеры, принтеры, сканеры, мультимедийные проекторы, ноутбуки, МФУ), специализированное оборудование и набор реактивов для проведения научных экспериментов (пропанол (изопропиловый спирт), зонды для ПЦР – PB Rox – BHQ1, набор для генотипирования на основе матричной лазерной десорбционно-ионизационной время – пролетной масс-спектрометрии аппаратного комплекса геномного времяпролетного масс-спектрометра 96 лучного формата с возможностью получения количественной оценки по алелям, копийности гена и хромосомным абберациям).</p> | <p>1. Пакет офисного ПО – Microsoft Win Office Pro Plus 2010 RUS OLP NL, договор № 548 от 16.08.2010 2. Операционная система – Microsoft Win Pto 7, договор № 904 от 24.12.2010 3. Антивирус – Kaspersky Endpoint Security, договор № 832 от 15.10.2018</p> |
| 2. | Российская Федерация, 305041, г. Курск, ул. Ямская, 18, 1 этаж, каб. №6, комната приготовления растворов | <p>Лабораторное оборудование для обеспечения преподавания дисциплин (модулей), осуществления научно-исследовательской деятельности и подготовки научно-квалификационной работы (диссертации), а также обеспечения проведения практик: вортекс-миницентрифуга "Микроспин" FV-2400; pH-метр ST3100-F в комплекте; мешалка магнитная MS-3000, штатив для дозаторов; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 1-10 мкл.; механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 10-100 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 100-1000 мкл.; весы портативные серии Scout Pro SPS602F; весы прецизионные серии Pioneer PA114C; аквадистиллятор медицинский электрический АЭ-15; система высокой очистки воды Synergy с УФ лампой в комплекте; система получения сверхчистой воды Synergy.</p> | |
| 3. | Российская Федерация, 305041, г. Курск, ул. Ямская, 18, 1 этаж, каб. №7, моечная с автоклавами («Чистая зона») | <p>Лабораторное оборудование для обеспечения преподавания дисциплин (модулей), осуществления научно-исследовательской деятельности и подготовки научно-квалификационной работы (диссертации), а также обеспечения проведения практик: изделя Errendorf из полимерных материалов для лабораторных исследований in vitro: карусель для полимерных мате- томатический одноканальный дозатор переменного объема Errendorf Reference 2; дозатор 8-канальный электронный 5-100 мкл с зарядным устройством: дозатор пипеточный; автоматический 8-канальный дозатор переменного объема Errendorf Reference 2, 10; дозатор пипеточный электронный Errendorf Xplore, вариант исполнения: дозатор электронный переменного объема одноканальный, с принадлежностями (объем 5-100 мкл); дозатор пипеточный электронный Errendorf Xplore, вариант исполнения: дозатор элект-</p> | |

| | | |
|----|--|--|
| | | <p>тронный переменного объема одноканальный, с принадлежностями (объем 0,5-10 мкл); центрифуга лабораторная "Erpendorf" Centrifuge 54xx, исполнение Centrifuge 5430 (knob); баня-термостат водная WB-4MS; автоклав горизонтальный 2540МК.</p> |
| 4. | <p>Российская Федерация, 305041, г. Курск, ул. Ямская, 18, 1 этаж, каб. №22, комната приготовления ПЦР-смесей, (лаборатория геномных исследований)</p> | <p>Лабораторное оборудование для обеспечения преподавания дисциплин (модулей), осуществления научно-исследовательской деятельности и подготовки научно-квалификационной работы (диссертации), а также обеспечения проведения практик: микроцентрифуга-вортекс "Микроспин" FV-2400; термостат Гном; изделия Erpendorf из полимерных материалов для лабораторных исследований in vitro: карусель для дозаторов; автоматический одноканальный дозатор переменного объема Erpendorf Reference 2 до 10 мкл.; дозатор пипеточный электронный Erpendorf Xploret, вариант исполнения: дозатор пипеточный электронный, с принадлежностями (объем 15-300 мкл); дозатор пипеточный электронный Erpendorf Xploret, вариант исполнения: дозатор электронный переменного объема одноканальный, с принадлежностями (объем 50-1000 мкл); дозатор автоматический 8-канальный переменного объема Erpendorf Research Plus, 0,5-10 мкл.; комплект дополнительного оборудования д/прибора Rotor-Gene Q RQK-3-T7; прибор Rotor-Gene Q bplex д/проведения полимеразной цепной реакции в режиме реального времени с принадлежностями; ПЭВМ:intelcore i3 6300/CoolegmasterDP6-9GDSB-OL-GP/CrucialCT4GDFS8213/Gygabyte; флуориметрический анализатор экспрессии иРНК в клетках: термоциклер д/амплификации CFX96 BioRad; микроцентрифуга-вортекс "Микроспин" FV-2400; штатив для дозаторов; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 1-10 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 10-100 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 100-1000 мкл.</p> |
| 5. | <p>Российская Федерация, 305041, г. Курск, ул. Ямская, 18, 1 этаж, каб. №24, комната амплификации нуклеиновых кислот (лаборатория геномных исследований)</p> | <p>Лабораторное оборудование для обеспечения преподавания дисциплин (модулей), осуществления научно-исследовательской деятельности и подготовки научно-квалификационной работы (диссертации), а также обеспечения проведения практик: бокс абактериальной воздушной среды БАВ-ПЦР-"Ламинар-С"; вортекс-миницентрифуга "Микроспин" FV-2400; штатив для дозаторов; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 1-10 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 1-10 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 10-100 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 100-1000 мкл. Дозатор автоматич.8-канальный переменного объема Erpendorf Research Plus, 0,5-10 мкл.; вортекс-миницентрифуга "Микроспин" FV-2400; штатив для дозаторов; дозатор механический 1-канальный переменного объема "ЛАЙТ", 1-10 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема</p> |

| | | |
|-----------|---|--|
| | | <p>MiniSpin; лабораторная микроцентрифуга MiniSpin, вариант исполнения MiniSpin; магнитная мешалка с подогревом MSH-300; штатив для дозаторов; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 1-10 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 10-100 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 100-1000 мкл.</p> |
| <p>7.</p> | <p>Российская Федерация, 305041, г. Курск, ул. Ямская, 18, 1 этаж, каб. №30, комната приема и регистрации материала (биобанк)</p> | <p>Лабораторное оборудование для обеспечения преподавания дисциплин (модулей), осуществления научно-исследовательской деятельности и подготовки научно-квалификационной работы (диссертации), а также обеспечения проведения практик: криохранилище Forta 902; лабораторный низкотемпературный ларь Liebherr LGT 4725 Mediline; центрифуга 5430; центрифуга лабораторная многофункциональная 5702, вариант исполнения: 5702R с принадлежностями; штатив для дозаторов; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 10-100 мкл.; ПЭВМ:intelcore i3 6300/CoolermasterDP6-9GDSB-OL-CP/CrucialCT4G4DFS8213/Gygabyte; вортекс-миницентрифуга "Микроспин" FV-2400; спектрофотометр ND-Lite/print, с принтером, набор SHEM-PR1-KIT, раствор SHEM-CF-1 для калибровки, NanoDrop Technologies; термостат суховоздушный серии BD; термостат твердотельный программируемый малогабаритный ТТ-1-"ДНК-Техн." "Гном" по ТУ; вортекс-миницентрифуга "Микроспин" FV-2400; высокооборотная мини-центрифуга Microspin 12 с принадлежностями; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 1-10 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 100-1000 мкл.; томогенизатор д/разрушения образцов в молекулярной биологии TissueRuptor, Qiagen; водяная баня TW-2.02, 8.5л, из нержавеющей стали, макс. темп. 100 С, Elmi; аспиратор с сосудом ловушкой, FTA-1, включая блок питания 230VAC/12V, Biosan.</p> |
| <p>8.</p> | <p>Российская Федерация, 305041, г. Курск, ул. Ямская, 18, 1 этаж, каб. №33, комната электрофоретической детекции</p> | <p>Лабораторное оборудование для обеспечения преподавания дисциплин (модулей), осуществления научно-исследовательской деятельности и подготовки научно-квалификационной работы (диссертации), а также обеспечения проведения практик: термостат суховоздушный: Инкубатор BD с принадлежностями; термоциклер ТП4-ПЦР-01-"Терцик"; термоциклер ТП4-ПЦР-01-"Терцик"; шкаф химический вытяжной ШВ-"Ламинар-С" по ТУ 9452-011-51495026-2014, вариант исполнения: ШВ-"Ламинар-С"-1,5; СВЧ-печь Samsung ME-81KRW-1; источник постоянного тока д/электрофореза; камера для горизонтального электрофореза в агарозных гелях; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 1-10 мл.; геледокументирующая система, модель BioDoc-It, с принадлежностями; устройство д/препаративного и аналитического электрофореза нуклеиновых кислот серии SE; источник постоянного тока д/электрофореза; столик для заливки агарозных гелей с уровнем; камера для вертикального электрофореза на два геля; штатив для дозаторов; дозатор механический 1-канальный переменного</p> |

| | | |
|-----|--|--|
| | | <p>объема серии "ЛАЙТ", 10-100 мкл.; устройство д/электрофореза нуклеиновых кислот в агарозных и акриламидных гелях УЭФ-01-"ДНК-Техн." по ТУ 9443-002-46482062-2002; источник питания Эльф-4; устройство д/электрофореза нуклеиновых кислот в агарозных и акриламидных гелях; ПЭВМ: intelcore i3 6300/CoolerMasterDP6-9GDSB-OL-GP/CrucialCT4G4DFS8213/Gygabyte; шта-тив для дозаторов; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 1-10 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 100-1000 мкл.; весы портативные серии Scout Pro SPS402F, код товара: OH-SPS402F; мешалка магнитная с подогревом MSH-300; аквадистиллятор медицинский электрический АЭ-15; комплекс генетического анализа, основанного на методе пиросеквенирования, на базе системы PyroMark Q96 ID 9001672-T1; штатив для дозаторов; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 1-10 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 10-100 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 10-100 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 100-1000 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 1-10 мл.; микроцентрифуга-вортекс "Микроспин" FV-2400; геномный времяпролетный анализатор, масс-спектрометр настольный, модель Mass Array CPM; ПЭВМ: intelcore i3 6300/CoolerMasterDP6-9GDSB-OL-GP/CrucialCT4G4DFS8213/Gygabyte; холодильник Атлант 2835-08.</p> |
| 9. | <p>Российская Федерация, 305041, г. Курск, ул. Ямская, 18, 1 этаж, каб. №39, комната жидкостной масс-спектрометрии (лаборатория биохимической генетики и метаболомики)</p> | <p>Лабораторное оборудование для обеспечения преподавания дисциплин (модулей), осуществления научно-исследовательской деятельности и подготовки научно-квалификационной работы (диссертации), а также обеспечения проведения практик: анализатор биохимический полуавтоматический Clima MC-15, RaTechnica; центрифуга медицинская лабораторная LMC-3000 с ротором R-12/1; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 10-100 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 10-100 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 100-1000 мкл.</p> |
| 10. | <p>Российская Федерация, 305041, г. Курск, ул. Ямская, 18, 1 этаж, каб. №40, комната жидкостной масс-спектрометрии (лаборатория биохимической генетики и метаболомики)</p> | <p>Лабораторное оборудование для обеспечения преподавания дисциплин (модулей), осуществления научно-исследовательской деятельности и подготовки научно-квалификационной работы (диссертации), а также обеспечения проведения практик: ридер планшетный многофункциональный формата VarioskanFlash; автоматическое промывающее устройство (вошер) микропланшетного формата: Вошер д/планшетов WellWashVersa; переносная платформа для системного блока лабораторная Лаб-Про ЛК 200x500x700мм.; ПЭВМ: intelcore i3 6300/CoolerMasterDP6-9GDSB-OL-GP/CrucialCT4G4DFS8213/Gygabyte; автоматический 8-канальный дозатор переменного объема Erpendorf Reference 2, 10-100 мкл.; дозатор 8-канальный электронный 5-100 мкл с зарядным устройством; вортекс-миницентрифуга "Микроспин" FV-2400; высокоскоростной шейкер MPS-1 код товара: BS-</p> |

010216-A03; термошейкер модель PST-60 HL, код товара: BS-010119-AAI; штатив для дозаторов; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 1-10 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 10-100 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 10-100 мкл.; дозатор механический 1-канальный переменного объема серии "ЛАЙТ", 100-1000 мкл.

7. Оценочные средства

Вопросы для устной части зачёта

1. Предмет и задачи медицинской генетики.
2. Место и роль медицинской генетики в изучении патологии человека.
3. Человек как объект генетического анализа.
4. Современные представления об организации и функционировании генома человека.
5. Генотип как целостная система. Типы взаимодействия генов.
6. Методы изучения наследственной патологии: клинико-генеалогический, близнецовый, популяционно-статистический.
7. Методы изучения наследственной патологии: цитогенетический, биохимический, молекулярно-генетический.
8. Взаимодействие наследственных и средовых факторов в формировании патологических процессов.
9. Классификация наследственных болезней.
10. Клинический полиморфизм наследственных болезней и его причины.
11. Общие принципы диагностики.
12. Признаки дисплазии развития.
13. Основные генетические методы в диагностике наследственной патологии.
14. Методы массовой просеивающей диагностики.
15. Характеристика программ просеивающей диагностики.
16. Практическое значение программ массового просеивания.
17. Диагностика гетерозиготных состояний.
18. Основные принципы лечения наследственных заболеваний и болезней с наследственным предрасположением.
19. Симптоматическое лечение.
20. Патогенетическое лечение.
21. Современные методические подходы к этиологическому лечению наследственных заболеваний.
22. Адаптивная среда как метод лечения.
23. Общая характеристика хромосомной патологии.
24. Классификация по типу мутаций.
25. Факторы, вызывающие геномные и хромосомные мутации.
26. Патогенез хромосомных болезней.
27. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом (синдром Шерешевского-Тернера, трисомия-X, синдром Клайнфельтера).
28. Полные трисомии по аутосомам (синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса и др.).
29. Требования к оформлению цитогенетических заключений в практике здравоохранения.
30. Типы наследования генных болезней и их характеристика.
31. Клинико-генеалогическая характеристика и диагностика генной патологии.
32. Установление первичных биохимических дефектов мутантных генов и молекулярной природы мутации.
34. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм.
35. Наследственные болезни обмена аминокислот (фенилкетонурия, гомоцистинурия).
36. Наследственные болезни обмена углеводов (галактоземия).
37. Наследственные болезни липидов (наследственные гиперлипопротеидемии).
38. Наследственные болезни соединительной ткани, экзокринных желез (синдром Марфана, муковисцидоз).
39. Мутационный процесс и профилактика наследственной патологии.
40. Общая характеристика мультифакториальной патологии.
41. Моногенные формы наследственной предрасположенности.
42. Полигенные формы наследственной предрасположенности.
43. Возможные механизмы развития болезней с наследственным предрасположением.

44. Клинико-генеалогический анализ наследственного предрасположения.
45. Наследственная предрасположенность и генетический полиморфизм.
46. Основные принципы и уровни профилактики наследственных заболеваний.
47. Пренатальная диагностика.
48. Медико-генетическое консультирование.
49. Принципы организации медико-генетической службы.
50. Перспективы медицинской генетики.

Банк профессионально-ориентированных ситуационных задач для зачёта

Задача 1. Из 84000 детей, родившихся в течение 10 лет в родильных домах города «К», у 210 детей обнаружен патологический рецессивный признак. Популяция города «К» отвечает условиям панмиксии. Установите генетическую структуру популяции.

Задача 2. Пробанд – девочка, родившаяся от 2-ой беременности. Первая беременность закончилась самопроизвольным выкидышем на сроке 7 – 8 недель. Пробанд родилась на сроке 35 недель, масса тела 2 200 г, длина 44 см, окружность головы 28,5 см. Матери 23 года, отцу – 24. При осмотре отмечены: умеренно выраженная микроцефалия, клювовидный нос, выступающее надпереносье, аномальной формы ушные раковины, микрогения, высокое дугообразное небо, стопа – «качалка», длинная продольная борозда на подошве, наличие в крестцово-копчиковой области воронкообразного углубления.

При цитогенетическом обследовании кариотип пробанда - 46, XX,del(4p). Кариотипы родителей в норме.

1. Каким синдромом обусловлена данная патология?
2. Частота встречаемости данного синдрома?
3. Наследуется ли данная патология?
4. К какому типу геномной или хромосомной патологии относится данный синдром?
5. Назовите метод диагностики данной патологии.

Задача 3. В МГК обратилась супружеская пара с целью прогноза потомства. У женщины II брак, в I браке – мальчик 10 лет, отстаёт в умственном и физическом развитии. При фенотипическом обследовании у ребенка отмечается брахицефалия, эпикант, монголоидный разрез глазных щелей, косоглазие, утолщенный язык, плоская спинка носа, узкое небо, деформированные ушные раковины, поперечная линия ладони. В анамнезе частые простудные заболевания, пневмония.

При цитогенетическом обследовании:

кариотип матери 45,XX, (t 21;21)

кариотип ребенка 46,XY, (t 21;21),+21

Кариотип отца неизвестен.

1. Каким синдромом обусловлена данная патология?
2. Частота встречаемости данного цитогенетического варианта синдрома?
3. Наследуется ли данная патология?
4. К какому типу геномной или хромосомной патологии относится данный синдром?
5. Назовите метод диагностики данной патологии.

Задача 4. Ира К., 1 год 7 мес., родилась от первой беременности с массой тела 3200 г и ростом 51 см. При рождении диагностирована перепончатая атрезия заднего прохода. До одного месяца находилась на грудном вскармливании, затем переведена на смешанное. С первых дней жизни обращала на себя внимание повышенная возбудимость, беспокойство и отставание в психофизическом развитии, большой родничок закрылся в 3 мес., держать голову стала с 10 мес., не стоит, не говорит, безучастна к окружающему. В возрасте 5 мес. появились судороги, частота которых в течение суток достигала 100 - 160. С 8 мес. жизни характер судорог изменился – вместо petit mal появились большие судорожные припадки до 2 -3 раз в сутки. При поступ-

лении в клинику состояние ребенка оценивалось как тяжелое, отмечалась резкая задержка психомоторного развития. Локальная неврологическая симптоматика отсутствовала, на ЭЭГ выраженные диффузные общемозговые изменения, дизритмия, зоны мозга не дифференцированы. Концентрация фенилаланина в крови достигала 400 мг/л, содержание фенилпировиноградной кислоты в моче – 250 мг/л, активность фенилаланингидроксилазы в биоптатах печени отсутствовала.

1. Какими синдромами обусловлена данная патология?
2. Частота встречаемости данного заболевания?
3. Наследуется ли данная патология?
4. К какому типу патологии относится?
5. Назовите метод диагностики данной патологии.

Задача 5. Мальчик, 1 год 3 мес., находится под наблюдением с двухмесячного возраста. Поступил на стационарное лечение в связи с прогрессирующей гипотрофией (дефицит массы тела при поступлении составил 26%, m=3100г), обильными срыгиваниями, рвотой "фонтаном", нарастающими симптомами интоксикации, клиникой синдрома мальабсорбции. Ребёнок от женщины с отягощённым акушерско-гинекологическим анамнезом: беременность протекала с угрозой прерывания на протяжении всего срока, на фоне анемии, нефропатии; роды в срок (родился с m=3100г). Ребенок находился на естественном вскармливании до 1 месяца, затем была введена смесь "НАН" вследствие гипогалактии. Беременность – 3 (роды 1-е - мальчик здоров; 2-я беременность – неразвившаяся). При первичном осмотре обращало на себя внимание: выраженная бледность кожных покровов и видимых слизистых, гипотрофия III степени, снижение двигательной активности и уровня бодрствования, мышечная дистония с преобладанием гипотонии, изменение стула - учащённый, зловонный, жирный, непереваренный, наличие слизи, зелени. В анализе крови: анемия гиперхромная гиперрегенераторная средней степени тяжести, умеренный лейкоцитоз, ускорение СОЭ. В б/х ан. крови - повышение активности АСТ. В моче - щелочная среда, цилиндрурия. Выявлена недостаточность кардии I степени, недостаточность привратника. Мальчик осматривался специалистами: невропатологом, окулистом, оториноларингологом. Ребенок часто болеет респираторно-вирусными инфекциями (ежемесячно). С целью верификации диагноза проведена потовая проба, результат - 40 ммоль/л.

1. Какими синдромами обусловлена данная патология?
2. Частота встречаемости данного заболевания?
3. Наследуется ли данная патология?
4. К какому типу патологии относится?
5. Назовите метод диагностики данной патологии.