

«УТВЕРЖДАЮ»

И.о. декана Медицинского факультета

/И.О. Феклина/



**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ  
Б1.О.41 Генетические технологии в медицине**

**Специальность:** 31.05.01 Лечебное дело

**Специализация:** Лечебное дело

**Квалификация (степень):** врач-лечебник

**Форма обучения:** очная

**Факультет:** Медицинский

**Кафедра:** фундаментальных медицинских и клинических дисциплин

	очная форма	очно-заочная форма	заочная форма
Курс	3		
Семестр/триместр	5		
Лекции	36		
Лабораторные занятия			
Практические (семинарские) занятия	54		
в т. ч. практическая подготовка	2		
Форма(ы) промежуточной аттестации	Зачет		
Контроль			
Иные формы работы			
Самостоятельная работа	54		

**Всего часов:** 144 часа

**Трудоемкость:** 4 зачетных единицы.

Разработчик(и) рабочей программы: старший преподаватель Добрина Е.В.

## I. ОРГАНИЗАЦИОННО-МЕТОДИЧЕСКИЙ РАЗДЕЛ

**Цель изучения дисциплины:** овладении общетеоретическими знаниями в области медицинской генетики и в формировании способности у студентов применять основные понятия в области медицинской генетики, необходимые для реализации клинико-генетического подхода при диагностике, лечении и профилактике наследственных заболеваний.

### **Задачи изучения дисциплины:**

- Анализ научной литературы и официальных статистических обзоров, участие в проведении статистического анализа и публичное представление полученных результатов;

- Сформировать знания о геноме человека, природе основных групп наследственной патологии человека: этиологии, механизмов патогенеза, причин клинического полиморфизма и использование этих знаний для дифференциальной диагностики заболеваний.

- Сформировать навыки правильного сбора генеалогических данных, составления и анализа родословных; сбора анамнеза и осмотра больного с целью описания фенотипа для синдромологического анализа.

- Обучить навыкам по проведению адекватных профилактических мероприятий: выявлению «групп повышенного риска» среди населения и их диспансеризации.

- Дать представление о генетических основах индивидуального ответа на лекарственное воздействие.

- Обучить студентов элементарным практическим навыкам в области молекулярно-генетической, цитогенетической, биохимической и пренатальной диагностики, а также показаниям к их проведению.

**Место дисциплины в структуре ОПОП:** реализуется в рамках обязательной части блока Б1. Дисциплины (модули).

## Планируемые результаты обучения по дисциплине:

Код компетенции	Индикаторы достижения компетенции	Планируемые результаты обучения по дисциплине
<p>ОПК-5. Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач</p>	<p><b>Знать:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- основные физико-химические, математические и естественно-научные понятия и методы, которые используются в медицине;</li> <li>- анатомию, гистологию, эмбриологию, топографическую анатомию, физиологию, патологическую анатомию и физиологию органов и систем человека;</li> <li>- современную медико-биологическую терминологию.</li> </ul> <p><b>Уметь:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- интерпретировать данные основных физико-химических, математических и естественно-научных методов исследования при решении профессиональных задач;</li> <li>- оценить основные морфофункциональные данные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека;</li> <li>- пользоваться современной медико-биологической терминологией.</li> </ul> <p><b>Владеть:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- навыками применения основных физико-химических, математических и естественно-научных методов исследования при решении профессиональных задач;</li> <li>- навыками оценки основных морфофункциональных данных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека при решении профессиональных задач.</li> </ul>	<p><b>Знает:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Основную медико-биологическую и фармацевтическую терминологию на русском и латинском языке;</li> <li>- Общие закономерности Происхождения и развития жизни, свойства биологических систем, антропогенез и онтогенез человека.</li> <li>- Современные методы генетики человека, основные понятия и проблемы биосферы и экологии; биологические предпосылки жизнедеятельности и экологии человека.</li> <li>- Современное представление о геноме человека, молекулярные основы наследственности, роли наследственности в определении здоровья и патологии.</li> </ul> <p><b>Умеет:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Использовать не менее 900 терминологических единиц и терминологических элементов</li> <li>- Интерпретировать результаты генетического анализа.</li> <li>- Интерпретировать результаты лабораторных методов диагностики паразитарных и наследственных болезней у детей и подростков.</li> <li>- Приготовить временные микропрепараты биологических объектов и исследовать их с помощью современной микроскопической техники</li> </ul> <p><b>Владеет:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Медико-биологическим понятийным аппаратом.</li> <li>- Методами изучения наследственности человека.</li> <li>- Навыками микрофотографирования.</li> </ul>

<p>ПКС-1</p> <p>Способен проводить обследование пациента с целью установления диагноза, а также начать лечение и контролировать его эффективность и безопасность</p>	<p>Знать:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- особенности диагностики и лечения пациентов в неотложной и экстренной формах;</li> <li>- особенности проведения обследования пациента с целью установления диагноза;</li> <li>- особенности лечения пациентов с различными нозологическими формами;</li> <li>- особенности организации контроля эффективности и безопасности проводимой терапии;</li> <li>- особенности организации и проведения медицинских осмотров, осуществления диспансерного наблюдения и диспансеризации взрослого населения в соответствии с действующими нормативными правовыми актами;</li> <li>- особенности проведения медицинских экспертиз, выполнения мероприятий медицинской реабилитации в соответствии с порядками оказания медицинской помощи и клиническими рекомендациями.</li> </ul> <p>Уметь:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- выявлять клинические признаки состояний, требующих оказания медицинской помощи в неотложной и экстренной форме;</li> <li>- выполнять мероприятия по оказанию медицинской помощи в неотложной и экстренной форме;</li> <li>- осуществлять комплекс мероприятий, направленных на проведение обследования пациентов и постановку диагноза;</li> <li>- составлять план лечения заболевания и состояния, назначать лекарственные препараты, медицинские изделия и лечебное питание, назначать немедикаментозное лечение пациенту в амбулаторных условиях, не предусматривающих круглосуточного медицинского наблюдения и лечения, в том числе на дому при вызове медицинского работника, с учетом диагноза, возраста пациента, клинической картины заболевания в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи;</li> <li>- приводить профилактические медицинские осмотры, диспансеризацию и диспансерное наблюдение;</li> <li>- оценивать эффективность и безопасность применения лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания.</li> </ul> <p>Владеть:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- навыками определения основных патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний на основании сбора и анализа жалоб пациента, данных его анамнеза, физикального обследования и результатов дополнительных методов исследования с целью установления диагноза в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем;</li> </ul>	<p>Знает:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Математические методы решения интеллектуальных задач и их применение в медицине; теоретические основы информатики, сбор, хранение, поиск, переработка, преобразование, распространение информации в медицинских и биологических системах, использование информационных компьютерных систем в медицине и здравоохранении.</li> </ul> <p>Умеет:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности;</li> <li>- производить расчеты по результатам эксперимента,</li> <li>- проводить элементарную статистическую обработку экспериментальных данных.</li> </ul> <p>Владеет:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Навыками поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет;</li> <li>- навыками представления и обсуждения медицинской информации.</li> </ul>
--	--	--

	<ul style="list-style-type: none"> <li>- навыками назначения лечения и ведения пациента в амбулаторных условиях, не предусматривающих круглосуточного медицинского наблюдения и лечения, в том числе на дому при вызове медицинского работника;</li> <li>- навыками оказания медицинской помощи пациенту в неотложной или экстренной формах;</li> <li>- навыками проведения и контроля эффективности профилактических осмотров и диспансерного наблюдения;</li> <li>- навыками организации контроля эффективности и безопасности проводимой терапии.</li> </ul>	
<p><b>ПКС-2</b> Способен вести медицинскую документацию и организовывать деятельность находящегося в распоряжении среднего медицинского персонала</p>	<p><b>Знать:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- правила оформления и особенности ведения медицинской документации, в том числе в форме электронного документа, в медицинских организациях, оказывающих первичную медико-санитарную помощь взрослому населению в амбулаторных условиях, в том числе на дому при вызове медицинского работника;</li> <li>- правила работы в медицинских информационных системах и информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»;</li> <li>- должностные обязанности медицинских работников в медицинских организациях, оказывающих первичную медико-санитарную помощь взрослому населению в амбулаторных условиях, в том числе на дому при вызове медицинского работника;</li> <li>- организацию работы, оборудование и оснащение медицинских организаций, оказывающих первичную медико-санитарную помощь взрослому населению в амбулаторных условиях, в том числе на дому при вызове медицинского работника;</li> <li>- требования охраны труда, техники безопасности и пожарной безопасности, порядок действия в чрезвычайных ситуациях.</li> </ul> <p><b>Уметь:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- составлять план работы и отчет о работе;</li> <li>- заполнять медицинскую документацию, в том числе в форме электронного документа и контролировать качество ее ведения;</li> <li>- проводить анализ медико-статистических показателей заболеваемости;</li> <li>- использовать в своей работе информационные системы в сфере здравоохранения и информационно-телекоммуникационную сеть «Интернет»;</li> <li>- осуществлять контроль за выполнением должностных обязанностей находящегося в распоряжении среднего медицинского персонала;</li> <li>- использовать в работе персональные данные пациентов и сведения, составляющие врачебную тайну.</li> </ul> <p><b>Владеть:</b></p>	<p><b>Знает:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- правила оформления медицинской документации, в том числе в форме электронного документа, в медицинских организациях, оказывающих медицинскую помощь пациентам, правила работы в медицинских информационных системах и информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», о необходимости получения согласия родителей (законных представителей) и детей старше 15 лет на обработку персональных данных, о необходимости получения информированного добровольного согласия родителей (законных представителей) и детей старше 15 лет на проведение обследования, лечение и иммунопрофилактику, приказы и правила оформления временной нетрудоспособности, показания и документацию для направления ребёнка на медико-социальную экспертизу ПК-основы социальной психологии (социальное мышление, социальное влияние, социальные отношения).</li> </ul> <p><b>Умеет:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оформлять медицинскую документацию в медицинских организациях, контролировать качество ведения медицинской документации, работать в информационно-аналитических системах.</li> </ul> <p><b>Владеет:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- навыками оформления и ведения медицинской документации в медицинских организациях, контроля качества ведения медицинской документации.</li> </ul>

	<ul style="list-style-type: none"> <li>- навыками составления плана работы и отчета о своей работе</li> <li>навыками ведения медицинской документации, в том числе в форме электронного документа;</li> <li>- навыками контроля выполнения должностных обязанностей находящимся в распоряжении средним медицинским персоналом;</li> <li>- навыками использования информационных систем в сфере здравоохранения и информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»;</li> <li>- навыками использования в работе персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну.</li> </ul>	
--	--	--

## II. СОДЕРЖАНИЕ И ОБЪЕМ ДИСЦИПЛИНЫ

с указанием количества часов, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем  
(по видам учебных занятий)  
и на самостоятельную работу обучающихся  
**Очная форма обучения**

№ п/п	Наименование разделов и тем	Всего	Аудиторные занятия			Сам. раб.
			ЛК	ПЗ	ЛБ	
1.	<b>Раздел 1. Введение в медицинскую генетику и пропедевтика наследственной патологии</b>	<b>20</b>	<b>4</b>	<b>8</b>		<b>8</b>
2.	Тема 1.1. Введение в медицинскую генетику. Современные представления о геноме человека	10	2	4		4
3.	Тема 1.2. Общая и частная семиотика наследственных заболеваний. Общеклинические особенности проявлений наследственных болезней.	10	2	4		4
4.	<b>Раздел 2. Принципы и методы диагностики наследственных болезней</b>	<b>20</b>	<b>4</b>	<b>8</b>		<b>8</b>
5.	Тема 2.1. Клинико -генеалогический метод. Этапы проведения. Значение в клинической практике.	10	2	4		4
6.	Тема 2.2. Цитогенетические методы. Варианты, область применения, значение. Биохимические методы. Уровни биохимической диагностики. Показания к биохимическому исследованию. Молекулярно -генетические методы. Характеристика основных методических приемов.	10	2	4		4
7.	<b>Раздел 3. Хромосомные болезни</b>	<b>20</b>	<b>4</b>	<b>8</b>		<b>8</b>
8.	Тема 3.1. Общая характеристика. Этиология, цитогенетика. Патогенез хромосомных болезней .	10	2	4		4
9.	Тема 3.2. Общеклинические характеристики хромосомной патологии Особенности клинических проявлений отдельных синдромов	10	2	4		4
10.	<b>Раздел 4. Моногенные болезни</b>	<b>30</b>	<b>6</b>	<b>12</b>		<b>12</b>

11.	Тема 4.1. Общая характеристика моногенной патологии. Общие вопросы этиологии и патогенеза моногенных заболеваний.	10	2	4		4
12.	Тема 4.2. Классификация моногенных заболеваний. Общие принципы лечения. Генотерапия.	10	2	4		4
13.	Тема 4.3. Клиническая картина отдельных форм моногенных болезней с разными типами наследования	10	2	4		4
14.	<b>Раздел 5. Мультифакториальные болезни</b>	<b>30</b>	<b>6</b>	<b>12</b>		<b>12</b>
15.	Тема 5.1. Понятие о предрасположенности Общая характеристика мультифакториальных заболеваний .	10	2	4		4
16.	Тема 5.2 Моногенно обусловленная предрасположенность: экогенетическая патология, фармакогенетические реакции, профессиональные болезни.	10	2	4		4
17.	Тема 5.3. Полигенная предрасположенность. Врожденные пороки развития мультифакториальной природы.	10	2	4		4
18.	<b>Раздел 6. Профилактика наследственной патологии</b>	<b>36</b>	<b>14</b>	<b>6</b>		<b>6</b>
19.	Тема 6.1 Виды профилактики наследственных болезней. Уровни профилактики. Пути и формы профилактических мероприятий. Медико - генетическое консультирование	9	5	2		2
20.	Тема 6.2. Пренатальная диагностика. Периконцепционная профилактика. Просеивающие программы. Охрана окружающей среды.	9	5	2		2
21.	Тема 6.3. Этические и правовые вопросы медицинской генетики.	8	4	2		2
22.	<i>Контроль</i>					
23.	<i>Форма отчетности</i>	зачет				
24.	<i>Итого за 5 семестр</i>					
25.	в т.ч. практическая подготовка	4				
26.	<b>ИТОГО:</b>	<b>144</b>	<b>36</b>	<b>54</b>		<b>54</b>

**Очно-заочная форма обучения (не реализуется)**

**Заочная форма обучения (не реализуется)**

### **III. ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ТЕКУЩЕЙ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ**

Текущая аттестация проводится в форме контрольной работы, теста, реферата и др.

#### **Задача 1.**

Фенотипически здоровая женщина (гомозиготная по мутантному гену ФАГ, экспрессия которого была скорректирована у нее в раннем детстве соответствующей диетой) ждет ребенка. Ее муж здоров (происходит из благополучной по ФКУ семье). Каких детей по гено- и фенотипу (по признаку – степень интеллектуального развития) можно ожидать в такой семье? Следует ли применить какие-либо профилактические мероприятия, чтобы гарантировать рождение нормального ребенка? Если да, то какие?

### **Задача 2.**

Пробанд – здоровая женщина. Ее сестра здорова, а два брата страдают дальтонизмом. Мать и отец пробанда здоровы. О двоюродных сибсах со стороны матери известно, что в одной семье один больной брат, две сестры и брат здоровы; в двух других семьях – по одному больному брату и по одной здоровой сестре; в 4-й семье – одна здоровая сестра. Бабушка пробанда со стороны матери здорова, дед страдал дальтонизмом. Со стороны отца пробанда больных дальтонизмом не отмечено. Составьте родословную.

Определите:

1. Тип наследования этой патологии и, по возможности, генотипы лиц родословной;
2. Вероятность рождения у пробанда больных дальтонизмом детей при условии, что она выйдет замуж за здорового мужчину;
3. Какой совет должен дать пробанду врач-генетик?

### **Задача 3.**

Мальчик 4,5 мес родился от второй беременности, протекавшей с токсикозом II половины (отеки). Ребенок от первой беременности погиб 3 года назад в результате кишечной непроходимости в возрасте 3 дней. Вторые роды срочные, без осложнений, масса тела ребенка при рождении 2900 г, длина 48 см. Оценка по шкале Апгар 8/8 баллов, к груди был приложен через 2 ч после родов, сосание активное. За первый месяц жизни прибавил в массе 230 г при хорошем аппетите. С двухмесячного возраста мать начала докармливать мальчика смесью «Энфамил», после чего появился сухой навязчивый кашель, принявший затем приступообразный характер. Трижды обследован на коклюш. Участковым врачом был поставлен диагноз: «острый бронхит». Назначен курс вибромицина и бронхолитических препаратов с положительным эффектом. Через 2 нед кашель возобновился, стал более влажным. На рентгенограмме выявлено умеренное вздутие легких, расширение корней легких с обеих сторон и выраженные перибронхиальные изменения. Анализ крови: гемоглобин — 102 г/л, лейкоциты —  $9,2 \times 10^9$ /л, палочкоядерные — 5 %, сегментоядерные — 39 %, эозинофилы — 2 %, лимфоциты — 50 %, моноциты — 4 %, СОЭ — 24 мм/ч. Вновь была назначена антибактериальная терапия (лонгациф в/м), бронхо- и муколитики. Масса тела в трехмесячном возрасте 4250 г, был переведен на искусственное 33 вскармливание в связи с выраженной гипогалактией у матери, введен творог и белковый энпит, назначены желчегонные препараты. В 4 мес, на приеме в поликлинике масса тела 4450 г, длина 58 см; голову держит неустойчиво, плечевой пояс не фиксирует. Улыбается при общении со взрослыми, гулит, узнает мать. Бледен, кожные покровы сухие, умеренный гиперкератоз, легкий периоральный цианоз. Подкожный жировой

слоем отсутствует на животе и груди, истончен на бедрах. Тургор тканей снижен. Пульс 144 уд/мин, ритмичный, удовлетворительного наполнения, тоны сердца приглушены. Выслушивается короткий систолический шум с максимумом в точке Боткина. Частота дыхания 40 в 1 мин, над легкими при перкуссии — тимпанит. Дыхание жесткое, над нижними отделами грубое, выдох умеренно удлиннен; выслушиваются рассеянные сухие свистящие хрипы и единичные влажные, среднепузырчатые. Живот умеренно вздут, печень выступает из-под реберной дуги на 4 см, край плотный; селезенка не пальпируется. Стул при осмотре обильный, светлый, с неприятным гнилостным запахом.

Вопросы:

1. Какую форму патологии можно предположить у ребенка?
2. Укажите возможную причину данной патологии.
3. Основные патогенетические механизмы развития данного заболевания.
4. Какие варианты заболевания Вам известны?
5. Укажите принципы и возможность лечения данной патологии.

### **Примерная тематика рефератов**

1. Генный уровень организации наследственного материала. Химическая организация гена.
2. Мономеры нуклеиновых кислот – нуклеотиды. Виды нуклеотидов ДНК и РНК.
3. Биологический (генетический) код и его свойства.
4. Свойства ДНК: репликация и репарация.
5. Основные различия в строении и функциях ДНК и РНК.
6. Локализация нуклеиновых кислот в клетке.
7. Нуклеиновые кислоты. Виды нуклеиновых кислот. ДНК и РНК как биополимеры.
8. Виды РНК. Структура ДНК. Модель Дж. Уотсона и Ф. Крика.
9. Этапы реализации генетической информации. Транскрипция и процессинг РНК.
10. Этапы реализации генетической информации. Трансляция и посттрансляционные изменения белка.
11. Генные мутации. Определение. Классификация. Мутон. Возможные механизмы возникновения и последствия генных мутаций. Примеры у человека.
12. Биологические антимутационные механизмы. Репарация ДНК.
13. Этиология, патогенез и особенности клиники хромосомных болезней.
14. Диагностика хромосомных болезней.
15. Синдром Патау. Этиология, клиника, характерные ВПР.
16. Врожденные пороки развития при синдроме Дауна.
17. Синдром Дауна: варианты клинической картины.
18. Принципы диагностики и лечения болезни Дауна.
19. Полисомии по половым хромосомам.
20. Синдромы частичных анеуплоидий.
21. Причины хромосомных аномалий и их распространенность.
22. Синдром fra-X. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.

23. Синдром Клайнфельтера. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.
24. Синдром трипло-Х. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.
25. Этиология и классификация генных болезней.
26. Болезнь Альцгеймера. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.
27. Синдром Марфана. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.
28. Синдром Элерса-Данлоса. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.
29. Ахондроплазия. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.
30. Методы диагностики генных заболеваний.
31. Семейная гиперхолестеринемия. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.
32. Пероксисомные болезни. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.
33. Миопатия Дюшенна-Беккера. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.
34. Синдром тестикулярной феминизации. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.
35. Хорея Гентингтона. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.
36. Нейрофиброматоз. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.
37. Адреногенитальный синдром. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.
38. Миотоническая дистрофия. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.
39. Методы изучения болезней с наследственной предрасположенностью.
40. Ассоциация наследственных болезней с системой антигенов HLA.
41. Гипертоническая болезнь. Генетические основы предрасположенности.
42. Язвенная болезнь желудка и ДПК. Генетические основы предрасположенности.
43. Инсулинзависимый сахарный диабет. Генетические основы предрасположенности.
44. Генетически обусловленная непереносимость лекарственных препаратов.
45. Непереносимость глютена. Генетические основы предрасположенности.
46. Пигментная ксеродерма. Генетические основы предрасположенности.
47. Алкоголизм. Генетические основы предрасположенности.
- 20
48. Генетические основы рака.
49. Структура медико-генетической службы и ее функции в здравоохранении.
50. Преконцепционная профилактика.
51. Роль генной инженерии в профилактике наследственных болезней.
52. Медико-генетическое консультирование населения - основа профилактики наследственной патологии.
53. Структура и организация медико-генетических консультаций.
54. Пренатальная диагностика врожденных пороков развития.

55. Скрининг-методы, их значение в профилактике наследственной патологии.
56. Преимплантационная диагностика.
57. Амниоцентез.
58. Планирование семьи как метод профилактики наследственных болезней.

Промежуточная аттестация обучающихся осуществляется в форме зачета, экзамена с использованием следующих оценочных материалов: *перечень вопросов к зачету*.

### **Вопросы к зачету (5 семестр, очная форма обучения)**

1. Мутагенез. Классификация мутаций. Генеративные и соматические мутации. Спонтанный и индуцированный мутационный процесс. Выявление и количественный учет мутаций.
2. Генетический контроль мутационного процесса. Радиационный и химический мутагенез. Мутагены окружающей среды. Факторы, модифицирующие мутационный процесс.
3. Геномика - наука о геномах. Структурная организация генома прокариот и эукариот. Классификация повторяющихся элементов генома. Международный проект «Геном человека».
4. Популяционно-статистический метод. Генетическая структура популяции. Частоты генов и генотипов. Закон Харди-Вайнберга. Генетический груз.
5. Факторы динамики генетического состава популяции: дрейф генов, мутационный процесс, миграции, избирательное спаривание особей, естественный отбор.
6. Понятие о евгенике. Позитивная и негативная евгеника: социальные аспекты. Современные этические проблемы медицинской генетики (клонирование и генетическая паспортизация).
7. Методы молекулярной диагностики. Общие понятия.
8. Полимеразная цепная реакция (ПЦР), основные понятия (принцип, температурные режимы, состав буфера).
9. Цели и принцип проведения реакции ПДРФ (полиморфизм длин рестрикционных фрагментов).
10. Анализ одноцепочечного конформационного полиморфизма (SSCP), цели и принцип проведения.
11. Секвенирование по Сэнгеру - цели и принцип проведения реакции.
12. Рестрикционный анализ.
13. Генотерапия, программа, цели, подходы. Успешные проекты генной терапии.
14. Понятие о фармакогенетике. Основные цели и задачи.
15. Многофакторные (мультифакториальные, БНП) болезни. Генетические и средовые факторы риска.
16. Близнецовый метод, цели, этапы, расчет коэффициента Хольцингера.

17. Наследственные болезни: этиология, классификация, типы наследования, особенности клинических проявлений.
18. Семиотика наследственных заболеваний. Понятие синдрома. Общая характеристика наследственной патологии. Терминология.
19. Микроаномалии развития (стигмы дизэмбриогенеза), определение, цель выявления, особенности клинико-морфологического осмотра врачом-генетиком.
20. Типы генных мутаций, нонсенс, миссенс, сдвиг рамки считывания, сплайсинговые мутации. Механизмы генных мутаций.
21. Генные болезни. Общие понятия. Классификация. Примеры.
22. Клинико-генеалогический метод. Типы наследования. Клинические примеры.
23. Особенности аутосомно-доминантного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.
24. Особенности аутосомно-рецессивного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.
25. Особенности Y сцепленного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.
26. Особенности X-сцепленного доминантного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.
27. Особенности X-сцепленного рецессивного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.
28. Цитоплазматический или материнский тип наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.
29. Наследственные болезни обмена. Общая характеристика и классификация.
30. Муковисцидоз: генетика, первичный генетический дефект, клиника, патогенез, диагностика, лечение.
31. Фенилкетонурия: генетика, первичный биохимический дефект, клиника, неонатальный скрининг, патогенез, диагностика, лечение.
32. Синдром Марфана: тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
33. Болезни экспансии, синдром Мартина-Белла, генетика, клиника, патогенез, диагностика, лечение.
34. Общая характеристика митохондриальной патологии. Особенности генома митохондрий. Примеры заболеваний.
35. Орфанные заболевания. Общие понятия. Примеры. Реестр орфанных заболеваний.
36. Общая характеристика и механизмы хромосомной патологии.
37. Геномные и структурные aberrации хромосом. Классификация. Примеры.
38. Классификация и механизмы хромосомных мутаций, сбалансированные и несбалансированные структурные перестройки.
39. Наследственные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом, особенности течения, примеры.
40. Врожденные пороки развития: определение, классификация, этиология, пути профилактики.

41. Методы анализа кариотипа (цитогенетические, молекулярно-цитогенетические), принципы и диагностические задачи.
42. Показания для цитогенетического обследования в постнатальном периоде.
43. Синдром Дауна: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
44. Синдром Эдвардса: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
45. Синдром Патау: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
46. Синдром Шерешевского-Тернера: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
47. Синдром Клайнфельтера: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
48. Частичные анеуплоидии (синдром Вольфа-Хиршхорна, «кошачьего крика»), тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
49. Профилактика наследственных заболеваний, уровни, подходы. Понятие «периконцепционной профилактики».
50. Медико-генетическое консультирование. Характеристика роли врача генетика в практическом здравоохранении.
51. Медико-генетическая служба: цель, задачи. Перечислить показания для направления на консультацию к врачу генетику.
52. Пренатальная диагностика. Общая характеристика, цель применения, методы, сроки.
53. Неинвазивные методы пренатальной диагностики (биохимический скрининг, УЗИ).  
Общая характеристика, цель применения, методы, сроки.
54. Инвазивные методы пренатальной диагностики. Общая характеристика, цель применения, методы, сроки.
55. Современные подходы в неинвазивной пренатальной диагностике (анализ хромосомной патологии по крови матери, преимплантационная диагностика).
56. Компьютерные диагностические программы. Задачи, решаемые с их помощью.

## **IV. ПЕРЕЧЕНЬ ЛИТЕРАТУРЫ, НЕОБХОДИМОЙ ДЛЯ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ**

### **4.1. Основная литература**

1. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / С. С. Жилина, Т. В. Кожанова, М. Е. Майорова [и др.]. - 4-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2025. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-8951-2. - Электронная версия доступна на сайте ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970489512.html> (дата обращения: 26.07.2025). - Режим доступа: по подписке. - Текст: электронный

## 4.2. Дополнительная литература

1. Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-7934-6. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970479346.html> (дата обращения: 26.11.2025). - Режим доступа : по подписке.

## V. ПЕРЕЧЕНЬ РЕСУРСОВ ИНФОРМАЦИОННО-ТЕЛЕКОММУНИКАЦИОННОЙ СЕТИ «ИНТЕРНЕТ», НЕОБХОДИМЫХ ДЛЯ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

№ пп	Ссылка на информационный ресурс	Наименование разработки в электронной форме	Доступность
1.	<a href="https://minzdrav.gov.ru/">https://minzdrav.gov.ru/</a>	Официальный сайт Министерства здравоохранения российской Федерации	Свободный доступ.
2.	<a href="http://w.garant.ru">w.garant.ru</a>	Гарант.РУ – информационно-правовой портал	Свободный доступ.
3.	<a href="http://femb.ru/">http://femb.ru/</a>	Федеральная электронная медицинская библиотека Министерства здравоохранения РФ	Свободный доступ.
4.	<a href="http://webmedinfo.ru/">http://webmedinfo.ru/</a>	Открытый информационно-образовательный медицинский ресурс	Свободный доступ.

## VI. СОВРЕМЕННЫЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНЫЕ БАЗЫ ДАННЫХ И ИНФОРМАЦИОННЫЕ СПРАВОЧНЫЕ СИСТЕМЫ

1.	<a href="http://www.biblioclub.ru">http://www.biblioclub.ru</a>	Электронно-библиотечная система (ЭБС) Университетская библиотека онлайн	Регистрация через любой университетский компьютер. В дальнейшем предоставляется неограниченный индивидуальный доступ из любой точки, в которой имеется доступ к сети Интернет
2.	<a href="http://www.garant.ru">www.garant.ru</a>	Информационно-правовой портал	Свободный доступ

3.	<a href="http://www.elibrary.ru">www.elibrary.ru</a>	Российский информационный портал в области науки, технологии, медицины и образования	Свободный доступ
4.	<a href="http://www.consultant.ru">www.consultant.ru</a>	Российская компьютерная справочно-правовая система	Свободный доступ

## **VII. ЛИЦЕНЗИОННОЕ И СВОБОДНО РАСПРОСТРАНЯЕМОЕ ПРОГРАММНОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ**

При реализации учебной дисциплины применяется следующее лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение:

- Microsoft Windows;
- Microsoft Office;
- LibreOffice и др.

## **VIII. ОБОРУДОВАНИЕ И ТЕХНИЧЕСКИЕ СРЕДСТВА ОБУЧЕНИЯ, НЕОБХОДИМЫЕ ДЛЯ ОСУЩЕСТВЛЕНИЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОГО ПРОЦЕССА ПО ДИСЦИПЛИНЕ**

Учебные занятия проводятся в аудиториях, укомплектованных специализированной мебелью, в том числе стационарными или переносными техническими средствами обучения (проектор, экран, компьютер/ноутбук).

Самостоятельная работа проводится в кабинетах, оснащенных компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду университета.