

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Задорожная Людмила Ивановна
Должность: Проректор по учебной работе
Дата подписания: 11.11.2024 03:04:59
Уникальный программный ключ:
faa404d1aeb2a023b5f4a331ee5ddc540496512d

МИНОБРНАУКИ РОССИИ

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Майкопский государственный технологический университет»

Факультет

лечебный

Кафедра

факультетская терапия



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

по дисциплине Б1.О.35 Медицинская генетика

по специальности 30.05.03 Медицинская кибернетика

квалификация Врач-кибернетик

форма обучения Очная

год начала подготовки 2023 г.

Рабочая программа составлена на основе ФГОС ВО и учебного плана МГТУ по специальности) 30.05.03 Медицинская кибернетика

Составитель рабочей программы:

Старший преподаватель

(должность, ученое звание, степень)



(подпись)

Пустовет З.Т.

(Ф.И.О.)

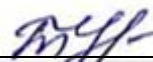
Рабочая программа утверждена на заседании кафедры

Факультетской терапии

(наименование кафедры)

Заведующий кафедрой

« 19 » 06 2023г.



(подпись)

Уракова Т.Ю.

(Ф.И.О.)

Одобрено научно-методической комиссией специальности
(где осуществляется обучение) « 19 » 06 2023г.

Председатель

научно-методического

совета направления (специальности)

(где осуществляется обучение)



(подпись)

Лялюкова Е.С.

(Ф.И.О.)

Декан факультета

(где осуществляется обучение)

« 20 » 06 2023г.



(подпись)

Беслангурова З.А.

(Ф.И.О.)

СОГЛАСОВАНО:

Начальник УМУ

« 20 » 06 2023г.



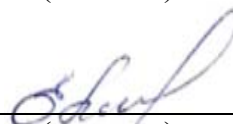
(подпись)

Чудесова Н.Н.

(Ф.И.О.)

Зав. выпускающей кафедрой

по направлению (специальности)



(подпись)

Лялюкова Е.С.

(Ф.И.О.)

1. Цели и задачи освоения дисциплины

Цель дисциплины: углубление базисных знаний и формирование системных знаний о природе наследственных заболеваний человека, причинах широкого клинического полиморфизма патологии, диагностике генетических заболеваний с использованием современных молекулярно-генетических, цитогенетических методов исследования, профилактики, принципах лечения наследственных болезней.

Задачи изучения дисциплины на лечебном факультете:

- Научить студентов навыкам осмотра больных и их родственников с целью выявления врожденной и наследственной патологии, усвоения клинических особенностей наследственной патологии, оценки диагностической, прогностической ценности обнаруживаемых симптомов и морфогенетических вариантов (микроаномалий) развития.
- Дать студентам представление о природе наследственных заболеваний человека, их этиологии, патогенезе, клинике, диагностике, лечении.
- Научить студентов овладению клинко-генеалогическим методом с формированием предварительного заключения о типе наследования патологии в конкретной семье.
- Обучить студентов подходам и методам выявления индивидов с повышенным риском развития широко распространенных заболеваний неинфекционной этиологии (мультифакториальных заболеваний).
- Научить основным методам диагностики наиболее распространенных форм наследственной патологии, включая современные методы цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики.
- Дать представление о этапах проведения, методах медико – генетического консультирования, пренатальной диагностики и просеивающих (скринирующих) программ.
- Ознакомить студентов с нравственными и правовыми нормами оказания медико – генетической помощи.
- Ознакомить студентов с компьютерными диагностическими программами и принципами компьютерной диагностики наследственных болезней.
- Знание принципов взаимодействия медико-генетической службы со всеми службами практического здравоохранения и показаний для организации потока больных.

2. Место дисциплины в структуре ОПОП по специальности

Учебная дисциплина Б1.О.35 «Медицинская генетика» включена в раздел основной части ОПОП по специальности 30.05.03 Медицинская кибернетика, осваивается на 4 курсе, 8 семестра.

Для изучения дисциплины необходимы знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами:

Латинский язык. Знания: основная медицинская и фармацевтическая терминология на латинском языке.

Умения: уметь применять знания для коммуникации и получения информации с медицинской литературы, медицинской документации.

Биоэтика. Знания: морально-этические нормы, правила и принципы профессионального врачебного поведения, права пациента и врача, основные этические документы, регламентирующие деятельность врача.

Умения: уметь выстраивать и поддерживать рабочие отношения с пациентами, другими членами коллектива.

Гистология. Знания: Гаметогенез, оплодотворение. Строение клетки. Сперматогенез, овогенез и их стадии. Критические периоды для формирования органов и систем в период эмбриогенеза.

Умения: уметь определить и спрогнозировать влияние тератогенного фактора на развитие плода в зависимости от срока воздействия.

Микробиология с вирусологией. Знания: Значение генетики микробов в развитии общей генетики. Микробиологическая диагностика инфекционных заболеваний.

Умения: уметь анализировать результаты диагностики инфекционных заболеваний; Физика, математика.

Химия. Знания: химико-биологическая сущность процессов, происходящих в живом организме на молекулярном и клеточном уровнях. Механизмы биохимического гомеостаза, основные показатели обмена в норме и патологии, современные методы биохимических исследований в клинике.

Умения: уметь анализировать вклад химических процессов в патогенезе наследственной патологии.

Биохимия. Знания: строение и биохимические свойства основных классов биологически важных соединений, основные метаболические пути их превращения; роль клеточных мембран и их транспортных систем в обмене веществ. Строение нуклеиновых кислот. Основные этапы синтеза белка в клетках.

Умения: уметь анализировать вклад биохимических процессов в патогенезе наследственных болезней, интерпретировать результаты наиболее распространенных методов лабораторной диагностики для выявления нарушений в обмене белков, жиров, углеводов, микроэлементов.

Биология: наследственности и изменчивости в индивидуальном развитии как основы понимания патогенеза и этиологии наследственных и мультифакториальных заболеваний; биосферу и экологию.

Умения: уметь анализировать закономерности наследственности и изменчивости в развитии наследственных заболеваний, мультифакториальной патологии.

Патологическая физиология. Знания: Типовые формы нарушений обмена белков, углеводов, липидов, нуклеиновых кислот, минералов, патофизиология опухолевого роста, аллергии.

Умения: уметь анализировать значение нарушений регуляции обмена белков, углеводов.

Междисциплинарные связи дисциплины с последующими дисциплинами. Знания и умения, приобретаемые на дисциплине «Медицинская генетика», необходимы для изучения последующих дисциплин - Общественное здоровье и здравоохранение, экономика здравоохранения; Акушерство и гинекология; Факультетская терапия, профессиональные болезни; Госпитальная терапия и др.

3. Перечень планируемых результатов обучения и воспитания по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы.

Выпускник, освоивший программу специалитета по дисциплине «Медицинская генетика», должен обладать следующими компетенциями:

ОПК-1 Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности;

ОПК-1.3 Применяет фундаментальные естественнонаучные знания для решения профессиональных задач;

ОПК-2 Способен выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния *in vivo* и *in vitro* при проведении биомедицинских исследований;

ОПК-2.1 Выявляет и оценивает морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека;

ОПК-3 Способен использовать специализированное диагностическое и лечебное оборудование, применять медицинские изделия, лекарственные средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии, предусмотренные порядками оказания медицинской помощи;

ОПК-3.3 Использует медицинские изделия, лекарственные средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии в медицинских и научных исследованиях.

4. Объем дисциплины и виды учебной работы. Общая трудоемкость дисциплины.

4.1. Общая трудоемкость дисциплины составляет 3 зачетных единицы (108 часов).

Вид учебной работы	Всего часов/з.е.	Семестры
		8
Контактные часы (всего)	34,25/0,96	34,25/0,96
В том числе:		
Лекции (Л)	14/0,39	14/0,39
Практические занятия (ПЗ)	20/0,56	20/0,56
Семинары (С)	-	-
Лабораторные работы (ЛР)	-	-
Контактная работа в период аттестации (КРАТ)	-	-
Самостоятельная работа под руководством преподавателя (СРП)	0.25/0,01	0.25/0,01
Самостоятельная работа (СР) (всего)	73,75/2,05	73,75/2,05
В том числе:		
Курсовой проект (работа)	-	-
Расчетно-графические работы	-	-
Рефераты		
<i>Другие виды СРС (если предусматриваются, приводится перечень видов СРС)</i>	73,75/2,05	73,75/2,05
1. Составление плана-конспекта		
2. Подготовка к практическим занятиям, решение ситуационных задач		
Контроль (всего)	-	-
Форма промежуточной аттестации:		
Зачет (8)		зачет
Общая трудоемкость	108/3	108/3

5. Структура и содержание учебной и воспитательной деятельности при реализации дисциплины

5.1. Структура дисциплины

№ п/п	Раздел дисциплины	Не- деля се- мest- ра	Виды учебной и воспитательной работы, включая самостоятельную и трудоем- кость (в часах)						Формы текущего контроля успеваемости (по неделям се- мestра) Форма промежу- точной аттеста- ции (по семестрам)
			Л	КПЗ	КРАГ	СРП	Контроль	СР	
	8 семестр								
1.	Введение в медицинскую генетику.	1	1	1				1	Собеседование, тестирование
2.	Методы диагностики наследственных заболеваний. Наследственность и патология.	2-3	1	3				9	Блиц-опрос, собеседование, тестирование, ситуационные задачи
3.	Семиотика и принципы клинической диагностики наследственной патологии. Классификация наследственных болезней.	4-5	2	4				9	Блиц-опрос, собеседование, тестирование, ситуационные задачи
4.	Морфогенетические варианты развития. Пороки развития.	6-7	2	2				9	Блиц-опрос, собеседование, тестирование, ситуационные задачи
5.	Хромосомные болезни	8-9	2	2				9	Блиц-опрос, собеседование, тестирование, ситуационные задачи
6.	Моногенные болезни.	10-11	2	2				9	Блиц-опрос, собеседование, тестирование, ситуационные задачи
7.	Наследственные болезни обмена веществ	12-13	2	2				9	Блиц-опрос, собеседование, тестирование, ситуационные задачи
8.	Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование.	14-16	4	4				9	Блиц-опрос, собеседование, тестирование, ситуационные задачи
9.	Промежуточная аттестация					0,25			Зачет в устной форме
	Итого:		14	20		0,25		73,75	

5.2. Содержание разделов дисциплины «Медицинская генетика», образовательные технологии
Лекционный курс

№ п/п	Наименование те- мы дисциплины	Трудоем- кость (часы / зач. ед.)	Содержание	Формируе- мые компе- тенции	Результаты освоения (знать, уметь, владеть)	Образователь- ные технологии
	4 семестр					
Лекция 1.	Введение в меди- цинскую генетику. Методы диагностики наследственных за- болеваний.	2/0,055	Введение в медицинскую генетику. Методы диагностики наследственных заболеваний. Предмет и задачи медицинской генетики. Возрастание удельного веса наследственной патологии в структуре заболеваемости, смертности и инвалидизации населения. Популяционно-генетические, экологические, социально-экономические и демографические аспекты наследственной патологии. Генетические основы гомеостаза. Генетический контроль патологических процессов. Клинико-генеалогический метод. Цитогенетические методы. Диагностика онкологических заболеваний и некоторых форм лейкозов. Биохимические методы: предположительная диагностика, подтверждающая диагностика. Современные методы: автоматизированный анализ аминокислот, жидкостная и газовая хроматография, масспектрометрия, ядерный магнитный резонанс, радиоиммунохимические и иммуноферментные методы. Молекулярно-генетические методы: характеристика основных методических приемов. ПЦР. Методы диагностики: сиквенс, анализ	ОПК-1.3 ОПК-2.1 ОПК-3.3	Знать: Основы законодательства о здравоохранении и директивные документы, определяющие деятельность органов и учреждений здравоохранения. Современные представления о геноме человека Уметь: Обследовать больного и распознать общие проявления наследственной патологии, диагностировать морфогенетические варианты, использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного. Собрать анамнез и генеалогическую информацию, составить родословную, в графическом виде и проанализировать наследование болезни или признака в семье. Сформулировать предположительный диагноз наследственной патологии, определить необходимость дополнительного обследования, включая генетические методы Владеть: Способностью анализировать значимость медицинской генетики на современном этапе. Способностью анализировать и аргументировать вклад наследствен-	Слайд-лекция

			конформационного полиморфизма однонуклеотидной ДНК и др. Метод сцеп- ления генов.		ных факторов в патогенез заболева- ний человека.	
Лекция 2.	Семиотика и прин- ципы клинической диагностики наслед- ственной патологии. Классификация наследственных бо- лезней	2/0,055	Семиотика и принципы клинической диагностики наследственной патоло- гии. Классификация наследственных болезней. Общеклинические особен- ности проявления наследственных болезней. Время манифестации. Ге- терохрония клинических проявлений. «Резистентность» к терапии. Специ- фические симптомы наследственных болезней. «Портретная» диагностика наследственных болезней. Необхо- димость семейного подхода при об- следовании пациентов. Генетическая гетерогенность клинически сходных форм заболеваний.	ОПК-1.3 ОПК-2.1 ОПК-3.3	Знать: Семиотику и принципы кли- нической диагностики наследствен- ной патологии. Классификация наследственных болезней Уметь: Обследовать больного и распознать общие проявления наследственной патологии, диагно- стировать морфогенетические вари- анты, использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного. Собрать анамнез и генеалогическую информацию, составить родослов- ную, в графическом виде и проана- лизировать наследование болезни или признака в семье. Сформулировать предположитель- ный диагноз наследственной пато- логии, определить необходимость дополнительного обследования, включая генетические методы. Выявлять пациентов с риском раз- вития мультифакториальных забо- леваний. Изложить результаты клинικο- генетического и лабораторного об- следования в виде дневников и за- ключений в истории болезни паци- ента. Владеть: Способностью анализи- ровать и аргументировать вклад наследственных факторов в патогене-	Проблемная лекция, слайд-лекция

					нез заболеваний человека. Методикой сбора наследственного анамнеза. Способностью интерпретировать жалобы, данные клинко-генеалогического исследования. Методологией постановки предварительного диагноза наследственного заболевания и оформления учебной истории болезни	
Лекция 3.	Морфогенетические варианты развития. Пороки развития.	2/0,05	Морфогенетические варианты развития. Пороки развития. Морфогенетические варианты развития, генез, постнатальная модификация. Общие и специфические морфогенетические варианты: значение в диагностике наследственных синдромов и врожденных состояний. Пороки развития: первичные и вторичные. Изолированные, системные и множественные. Этиологическая гетерогенность врожденных пороков развития. Понятие синдрома, ассоциации, деформации, дисплазии. Тератогенный терминационный период. Мутационный процесс и факторы окружающей среды. Радиационный мутагенез.	ОПК-1.3 ОПК-2.1 ОПК-3.3	Знать: Особенности клинических проявлений наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов. Значение и основы клинко-генеалогического метода диагностики наследственной патологии, типы наследования болезней и признаков человека. Уметь: Обследовать больного и распознать общие проявления наследственной патологии, диагностировать морфогенетические варианты, использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного. Изложить результаты клинко-генетического и лабораторного обследования в виде дневников и заключений в истории болезни пациента	Проблемная лекция, слайд-лекция

					Владеть: Методикой сбора наследственного анамнеза; Способностью интерпретировать жалобы, данные клинико-генеалогического исследования; Методологией постановки предварительного диагноза наследственного заболевания и оформления учебной истории болезни; Способностью составления плана обследования и анализом результатов современных молекулярно-генетических, цитогенетических методов исследования; Принципами составления плана лечения патологии с учетом клинической ситуации	
Тема 4.	Хромосомные болезни.	2/0,05	Хромосомные болезни. Общая характеристика хромосомных болезней. Этиология. Цитогенетика хромосомных болезней. Хромосомный импринтинг. Патогенез хромосомных болезней. Механизмы нарушения развития и возникновения пороков развития при хромосомных болезнях: изменение дозы генов, нарушение «канализации» развития, «запрещенные» пути морфо-, гисто-, органогенеза. Общеклинические характеристики хромосомных болезней. Методы диагностики хромосомных болезней. Исходы хромосомных заболеваний. Возможности терапии и реабилитации больных.	ОПК-1.3 ОПК-2.1 ОПК-3.3	Знать: Общую характеристику хромосомной патологии. Цитогенетический метод: сущность, виды, возможности в диагностике наследственных болезней, показания для его применения. Лечение, социальную адаптацию и реабилитацию больных с хромосомной патологией; проблемы профилактики хромосомных болезней Особенности клинических проявлений наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов.	Проблемные лекции, слайд-лекция

					Уметь: Обследовать больного и распознать общие проявления наследственной патологии, диагностировать морфогенетические варианты, использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного. Собрать анамнез и генеалогическую информацию, составить родословную, в графическом виде и проанализировать наследование болезни или признака в семье. Сформулировать предположительный диагноз наследственной патологии, определить необходимость дополнительного обследования, включая генетические методы. Выявлять пациентов с риском развития мультифакториальных заболеваний. Изложить результаты клинко-генетического и лабораторного обследования в виде дневников и заключений в истории болезни пациента Владеть: Методикой сбора наследственного анамнеза; Способностью интерпретировать жалобы, данные клинко-генеалогического исследования; Методологией постановки предварительного диагноза наследственного заболевания и оформления учебной истории болезни;	
--	--	--	--	--	---	--

					Способностью составления плана обследования и анализом результатов современных молекулярно-генетических, цитогенетических методов исследования; Принципами составления плана лечения патологии с учетом клинической ситуации	
Тема 5.	Моногенные болезни.	2/0,05	Моногенные болезни. Общая характеристика моногенной патологии. Распространенность болезней в различных популяциях, этнических группах и у представителей различных национальностей. Общие вопросы этиологии и патогенеза моногенных болезней. Типы генных мутаций, мутации митохондриальных генов. Механизмы патогенеза моногенных заболеваний. Понятие о гено-, фено-, и нормокопиях. Классификация моногенных заболеваний. Моногенные синдромы множественных врожденных пороков развития: общие признаки, примеры. Клиническая генетика отдельных форм моногенных болезней. Общие принципы лечения наследственных болезней, реабилитации и социальной адаптации больных.	ОПК-1.3 ОПК-2.1 ОПК-3.3	Знать: Этиологию, патогенез, клинику моногенных заболеваний; показания к специальным методам обследования; методы профилактики и лечения заболеваний, принципы патогенетического, симптоматического лечения и генной терапии. Особенности клинических проявлений наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов. Уметь: Обследовать больного и распознать общие проявления наследственной патологии, диагностировать морфогенетические варианты, использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного. Собрать анамнез и генеалогическую информацию, составить родословную, в графическом виде и проанализировать наследование болезни или признака в семье.	Проблемная лекция, слайд-лекция

					Сформулировать предположительный диагноз наследственной патологии, определить необходимость дополнительного обследования, включая генетические методы. Выявлять пациентов с риском развития мультифакториальных заболеваний. Изложить результаты клинико-генетического и лабораторного обследования в виде дневников и заключений в истории болезни пациента Владеть: Методикой сбора наследственного анамнеза; Способностью интерпретировать жалобы, данные клинико-генеалогического исследования; Методологией постановки предварительного диагноза наследственного заболевания и оформления учебной истории болезни; Способностью составления плана обследования и анализом результатов современных молекулярно-генетических, цитогенетических методов исследования; Принципами составления плана лечения патологии с учетом клинической ситуации	
Тема 6.	Болезни с наследственным предрасположением.	2/0,05	Болезни с наследственным предрасположением. Понятие о предрасположенности. Конкретные механизмы реализации наследственного пред-	ОПК-1.3 ОПК-2.1 ОПК-3.3	Знать: Характеристику болезней с наследственным предрасположением; механизмы реализации наследственного предрасположения; вы-	Проблемная лекция, слайд-лекция

			расположения. Общая характеристика мультифакториальных заболеваний: высокая частота в населении; непрерывный ряд состояний от субклинических до выраженных клинических проявлений; природа половозрастных различий; особенности распространения генов предрасположения и встречаемость болезней в семьях. Риск профессиональных болезней с генетической точки зрения	деление индивида в группу повышенного риска по мультифакториальному заболеванию. Особенности клинических проявлений наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов. Уметь: Обследовать больного и распознать общие проявления наследственной патологии, диагностировать морфогенетические варианты, использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного. Собрать анамнез и генеалогическую информацию, составить родословную, в графическом виде и проанализировать наследование болезни или признака в семье. Сформулировать предположительный диагноз наследственной патологии, определить необходимость дополнительного обследования, включая генетические методы. Выявлять пациентов с риском развития мультифакториальных заболеваний. Изложить результаты клинико-генетического и лабораторного обследования в виде дневников и за-	
--	--	--	---	---	--

					ключений в истории болезни пациента Владеть: Методикой сбора наследственного анамнеза; Способностью интерпретировать жалобы, данные клинико-генеалогического исследования; Методологией постановки предварительного диагноза наследственного заболевания и оформления учебной истории болезни; Способностью составления плана обследования и анализом результатов современных молекулярно-генетических, цитогенетических методов исследования; Принципами составления плана лечения патологии с учетом клинической ситуации	
Тема 7.	Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии.	4/0,11	Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии. Симптоматическое, патогенетическое лечение. Генотерапия. Виды профилактики наследственных болезней: первичная и вторичная. Уровни профилактики: прегаметический, презиготический, пренатальный, постнатальный. Пути проведения профилактических мероприятий: управление пенетрантностью и экспрессивностью; элиминация эмбрионов и плодов; планирование семьи и деторождения; охрана	ОПК-1.3 ОПК-2.1 ОПК-3.3	Знать: Формы профилактических мероприятий. Принципы, этапы и содержание медико - генетического консультирования; показания для направления больного на медико - генетическое консультирование. Принципы и методы пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний; показания, сроки проведения, противопоказания. Массовые просеивающие программы: назначение, условия проведения, перечень заболеваний, подде-	Проблемная лекция, слайд-лекция

			окружающей среды. Формы профилактических мероприятий: медико-генетическое консультирование; пренатальная диагностика; массовые просеивающие (скринирующие) программы; «генетическая» диспансеризация населения; охрана окружающей среды и контроль за мутагенностью факторов среды. Этические и правовые вопросы медицинской генетики.		жащих скринингу Уметь: Проводить профилактические мероприятия, направленные на предупреждение наследственных и врожденных заболеваний, снижение частоты широко распространенных заболеваний мультифакториальной природы Владеть: Способностью проводить беседы о профилактике наследственных заболеваний. Методикой самостоятельного изучения материала, в том числе поиск в сети Интернет, работы с научной, справочной, медицинской литературой и системным подходом к анализу медицинской информации; Умением анализировать результаты своей деятельности	
	ИТОГО:	14/ 0, 33				

5.3. Практические и семинарские занятия, их наименование, содержание и объем в часах

№ п/п	№ раздела дисциплины	Наименование клинических практических занятий	Объем в часах / трудоемкость в з.е.
8 семестр			
1.	Введение в медицинскую генетику. Раздел 1. Наследственность и патология. Классификация и семиотика наследственных болезней, принципы их диагностики	Наследственность и патология. Биохимические и цитохимические основы наследственности. Мутации как этиологический фактор.	4/0,11
2.	Раздел 1. Наследственность и патология. Классификация и семиотика наследственных болезней, принципы их диагностики	Методы диагностики наследственных заболеваний. Типы наследования признаков.	4/0,11
3.	Раздел 2. Общая характеристика хромосомных, моногенных и мультифакториальных болезней	Хромосомные болезни. Геномные болезни	4/0,11
4.	Раздел 2. Общая характеристика хромосомных, моногенных и мультифакториальных болезней	Моногенные наследственные болезни. Наследственные болезни обмена веществ. Болезни с наследственным предрасположением.	4/0,11
5.	Раздел 3. Лечение и профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование	Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование. Анализ и составление родословных	4/0,11
		Итого:	20/0,56

5.4 Лабораторные занятия, их наименование и объем в часах
Лабораторные занятия учебным планом не предусмотрены.

5.5. Примерная тематика курсовых проектов (работ)
Курсовой проект (работа) учебным планом не предусмотрен.

5.6. Самостоятельная работа студентов

Содержание и объем самостоятельной работы студентов

№ п/п	Разделы и темы рабочей программы самостоятельного изучения	Перечень домашних заданий и других вопросов для самостоятельного изучения	Сроки выполнения	Объем в часах / трудоемкость в з.е.
4 семестр				
1.	Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики. Методы диагностики наследственных заболеваний.	Подготовка по теоретическим вопросам. Составление плана-конспекта. Доклад по теме: «Вклад отечественных ученых в развитие медицинской генетики»	По расписанию	15/0,41
2.	Раздел 1. Наследственность и патология. Классификация и семиотика наследственных болезней, принципы их диагностики	Подготовка по теоретическим вопросам. Составление плана-конспекта вопросов: а) Просеивающие программы; б) Неонатальный скрининг Создание компьютерной презентации по теме «Методы молекулярно - генетической диагностики», «Цитогенетический метод»	По расписанию	15/0,41
3.	Раздел 2. Общая характеристика хромосомных, моногенных и мультифакториальных болезней. Классификация наследственных болезней. Хромосомные болезни. Геномные болезни.	Подготовка по теоретическим вопросам. Составление ситуационной задачи по синдрому Дауна, синдрому Шерешевского - Тернера, синдрому Клайнфельтера. Реферат по теме «Неоплазии при хромосомных заболеваниях». Создание компьютерной презентации по теме «Хромосомные синдромы», «Диагностика хромосомных синдромов»	По расписанию	15/0,41
4.	Моногенные наследственные болезни. Наследственные болезни обмена веществ. Болезни с наследственным предрасположением	Подготовка к практическим занятиям по теме. Составление ситуационной задачи по болезни Марфана. Обзор периодической печати, интернет источников по теме «Наследственные болезни»	По расписанию	15/0,41

		ни органов дыхания», «Наследственные болезни нервной системы» Создание компьютерной презентации по теме «Нейрофиброматоз», «Несовершенный остеогенез» Составление ситуационной задачи по болезни Гоше, галактоземии. Обзор периодической печати, интернет источников по теме «Наследственные нарушения обмена аминокислот», «Наследственные нарушения обмена липидов» Создание компьютерной презентации по теме «Наследственные нарушения обмена аминокислот», «Липидозы», «Лейкодистрофии», «Гликогенозы» «Генетическая предрасположенность к бронхиальной астме».		
5.	Раздел 3. Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование	Подготовка по теоретическим вопросам. Создание компьютерной презентации по теме «Методы пренатальной диагностики». Обзор периодической печати, интернет источников по теме «Медико-генетическое консультирование». Создание компьютерной презентации по теме «Генотерапия», доклад по теме «Заместительная терапия»	По расписанию	12/0,41
				73.75/2,05

5.8. Календарный график воспитательной работы по дисциплине

Модуль 3. Учебно-исследовательская и научно-исследовательская деятельность

Дата, место проведения	Название мероприятия	Форма проведения мероприятия	Ответственный	Достижения обучающихся
Апрель, 2026	круглый стол, посвященный Международному дню ДНК (25.04) «Генетические факторы здоровья»;	групповая	Пустовет З.Т.	Сформированность ОПК-1.3 ОПК-2.1 ОПК-3.3

6.Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине (модулю).

6.1 Методические указания (собственные разработки)

1. Методические указания для студентов к клиничко-практическим занятиям по дисциплине «Медицинская генетика» (на кафедре - для внутреннего пользования, на сайте ЭИОС вуза). Учебно – методический комплекс дисциплины.
2. Краткий курс лекций по медицинской генетике для студентов специальностей 31.05.01 Лечебное дело, 31.05.02 Педиатрия (на сайте ЭИОС университета).

6.2.Литература для самостоятельной работы

1. Азова, М.М. Общая и медицинская генетика. Задачи [Электронный ресурс]: учебное пособие / под ред. М.М. Азовой. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 160 с.- ЭБС «Консультант студента» - Режим доступа: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970449028.html>
2. Наследственные болезни [Электронный ресурс]: полный справочник. - Саратов: Научная книга, 2019. - 700 с. - ЭБС «IPRbooks» - Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/80196.html>
3. Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учебное пособие / [Л.В. Акуленко и др.]. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - ЭБС «Консультант студента» - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html>
4. Бочков, Н.П. Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н.П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 592 с. - ЭБС «Консультант студента» - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435700.html>
5. Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / В.Н. Горбунова и др. - СПб.: Фолиант, 2015. - 408 с. - ЭБС «IPRbooks» - Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/61918.html>
6. Мутовин, Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие / Г.Р. Мутовин. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с. - ЭБС «Консультант студента» - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html>
7. Жимулёв, И.Ф. Общая и молекулярная генетика [Электронный ресурс]: учебное пособие для вузов / И.Ф. Жимулёв; под ред. Е.С. Беляева, А.П. Акифьева. - Новосибирск: Сиб. унив. изд-во, 2007. - 479 с. - ЭБС «Консультант студента» - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785379003753.html>

7. Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю)

7.1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы

Этапы формирования компетенции номер семестра согласно учебному плану)	Наименование учебных дисциплин, формирующих компетенции в процессе освоения образовательной программы
ОПК-1 Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности;	
ОПК-1.3 Применяет фундаментальные естественнонаучные знания для решения профессиональных задач	
1	Физика, математика
2	Химия
1	Введение в специальность
1,2	Биология
3	Биоорганическая химия
4,5	Биохимия
3,4	Нормальная физиология
3,4	Микробиология, вирусология
8	Медицинская генетика
4	Биофизика
С	Преддипломная практика
С	Подготовка к сдаче и сдача итогового экзамена
С	Выпускная квалификационная работа (подготовка к процедуре защиты и защита выпускной квалификационной работы)
ОПК-2 Способен выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния in vivo и in vitro при проведении биомедицинских исследований	
ОПК-2.1 Выявляет и оценивает морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека	
1,2,3	Анатомия человека
2,3	Гистология, эмбриология, цитология
3,4	Нормальная физиология
5,6	Патологическая анатомия
5,6	Патофизиология
7,8	Топографическая анатомия и оперативная хирургия
8	Медицинская реабилитация
8	Медицинская генетика
9	Судебная медицина
В	Онкология, лучевая терапия
В	Клиническая лабораторная диагностика
С	Подготовка к сдаче и сдача государственного экзамена
С	Выпускная квалификационная работа (подготовка к процедуре защиты и защита выпускной квалификационной работы)
ОПК-3 Способен использовать специализированное диагностическое и лечебное оборудование, применять медицинские изделия, лекарственные средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии, предусмотренные порядками оказания	

<i>медицинской помощи;</i>	
<i>ОПК-3.3 Использует медицинские изделия, лекарственные средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии в медицинских и научных исследованиях.</i>	
<i>5,6</i>	<i>Фармакология</i>
<i>8</i>	<i>Медицинская генетика</i>
<i>С</i>	<i>Нейрохирургия</i>
<i>9,А</i>	<i>Психиатрия, медицинская психология</i>
<i>С</i>	<i>Преддипломная практика</i>
<i>С</i>	<i>Подготовка к сдаче и сдача государственного экзамена</i>
<i>С</i>	<i>Выпускная квалификационная работа (подготовка к процедуре защиты и защита выпускной квалификационной работы)</i>

7.2. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкалы оценивания

Планируемые результаты освоения компетенции	Критерии оценивания результатов обучения				Наименование оценочного средства
	неудовлетвори-тельно	удовлетвори-тельно	хорошо	отлично	
ОПК-1 Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности;					
ОПК-1.3 Применяет фундаментальные естественнонаучные знания для решения профессиональных задач;					
Знать: фундаментальные и прикладные медицин-ские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности;	Фрагментарные знания	Неполные знания	Сформированные, но содержащие отдельные пробелы знания	Сформированные систематические знания	Блиц-опрос, курация больных, контрольные вопросы и задания к текущим занятиям; ситуационные задачи, вопросы к зачету
Уметь: применять фундаментальные естествен-нонаучные знания для решения профессиональ-ных задач; проводить профилактические мероприя-тия, направленные на предупреждение наслед-ственных и врожденных заболеваний, снижение частоты широко распространенных заболеваний мультифакториальной природы;	Частичные умения	Неполные умения	Умения полные, допускаются не-большие ошибки	Сформированные умения	
Владеть: клинико-генеалогическим методом с формированием предварительного заключения о типе наследования патологии в конкретной семье; навыками осмотра больных и их родственников с целью выявления врожденной и наследственной патологии, усвоения клинических особенностей наследственной патологии, оценки диагностиче-ской, прогностической ценности обнаруживаемых симптомов и морфогенетических вариантов (мик-роаномалий) развития	Частичное владение навыками	Несистематиче-ское применение навыков	В систематическом применении навы-ков допускаются пробелы	Успешное и систе-матическое приме-нение навыков	

ОПК-2 Способен выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния in vivo и in vitro при проведении биомедицинских исследований;					
ОПК-2.1 Выявляет и оценивает морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека;					
Знать: морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния in vivo и in vitro при проведении биомедицинских исследований; современные представления о геноме человека	Фрагментарные знания	Неполные знания	Сформированные, но содержащие отдельные пробелы знания	Сформированные систематические знания	Блиц-опрос, контрольные вопросы и задания к текущим занятиям; ситуационные задачи, вопросы к зачету
Уметь: выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека;	Частичные умения	Неполные умения	Умения полные, допускаются небольшие ошибки	Сформированные умения	
Владеть: навыками публичного представления медицинской информации на основе доказательной медицины	Частичное владение навыками	Несистематическое применение навыков	В систематическом применении навыков допускаются пробелы	Успешное и систематическое применение навыков	
ОПК-3 Способен использовать специализированное диагностическое и лечебное оборудование, применять медицинские изделия, лекарственные средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии, предусмотренные порядками оказания медицинской помощи;					
ОПК-3.3 Использует медицинские изделия, лекарственные средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии в медицинских и научных исследованиях.					
Знать: диагностическое и лечебное оборудование, применять медицинские изделия, лекарственные средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии, предусмотренные порядками оказания медицинской помощи;	Фрагментарные знания	Неполные знания	Сформированные, но содержащие отдельные пробелы знания	Сформированные систематические знания	Блиц-опрос, контрольные вопросы и задания к текущим занятиям; ситуацион-

Уметь: использовать медицинские изделия, лекарственные средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии в медицинских и научных исследованиях.	Частичные умения	Неполные умения	Умения полные, допускаются небольшие ошибки	Сформированные умения	ные задачи, вопросы к зачету
Владеть: умением использовать специализированное диагностическое и лечебное оборудование, применять медицинские изделия, лекарственные средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии, предусмотренные порядками оказания медицинской помощи;	Частичное владение навыками	Несистематическое применение навыков	В систематическом применении навыков допускаются пробелы	Успешное и систематическое применение навыков	

7.3. Типовые контрольные задания и иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы

7.3.1. Примерные тестовые задания к практическим занятиям

Тесты с одним правильным ответом:

1. Если в ядрах ротового эпителия женщины обнаружено по два тельца Бара, то ее хромосомный набор (выберите один правильный ответ):

1) 45, XO, 2) 46, XX, 3) 47, XXX, + 4) 48, XXXX.

2. Что такое оперон (выберите один правильный ответ):

1) только регуляторная система генов, 2) только кодирующая система генов, 3) система структурных и регуляторных генов, + 4) неинформационная часть молекул ДНК.

Тесты с несколькими правильными ответами:

1. Хромосомный набор человека, страдающего синдромом Клайнфельтера (выберите все правильные ответы):

1) 45, XO, 2) 47, XXУ, + 3) 47, XXX, 4) 48, XXXУ. + 2.

2. К категории хромосомных болезней относятся (выберите все правильные ответы):

1) альбинизм, 2) болезнь Вильсона-Коновалова, 3) болезнь Дауна, 4) синдром Клайнфельтера.

3. Какие органические вещества входят в состав хромосом (выберите все правильные ответы):

1) белки-гистоны, 2) негистоновые белки, 3) АТФ, 4) ДНК.

Тесты на последовательность:

Установите этапы генеалогического метода:

1) построение родословной с помощью условных обозначений, 2) анализ родословной, 3) расчет степени риска, 4) установление типа наследования, 5) сбор данных у пробанда.

Ответ: 5,1,2,4,3

7.3.2. Примерные ситуационные задачи к практическим занятиям

ЗАДАЧА 1.

В районе с населением в 500 000 человек зарегистрировано четверо с алкаптонурией (наследование аутосомно-рецессивное).

Определите количество гетерозигот по анализируемому признаку в данной популяции.

а - алкаптонурия $q^2 = 4 : 500\,000 = 0,000008$ $2pq = 2 \times 0,997 \times 0,003 = 0,006$ $2pq - ?$

Ответ: на 500 000 человек приходится 3.000 гетерозигот по гену алкаптонурии.

ЗАДАЧА 2.

Пробанд - здоровый юноша, имеет четырех братьев, больных мышечной дистрофией Дюшена. Мать и отец пробанда здоровы. У матери пробанда есть две

сестры, один здоровый брат и еще два брата, больных мышечной дистрофией. Бабушка и дедушка пробанда со стороны матери здоровы. У бабушки было три здоровых сестры, два здоровых брата и один брат, больной мышечной дистрофией. Все здоровые братья и сестры бабушки имели здоровых супругов. У обоих братьев было по 5 здоровых детей (мальчики и девочки). У одной из сестер бабушки был больной дистрофией сын, у второй сестры - три здоровых сына и одна здоровая дочь. Третья сестра бабушки выходила замуж несколько раз за здоровых мужчин. От первого брака у нее родился больной мышечной дистрофией сын, от второго брака двое сыновей (один здоровый и один больной). Родители бабушки пробанда по линии матери здоровы.

Определите вероятность рождения больных детей в семье пробанда, если его супруга будет иметь такой же генотип, как мать пробанда.

Тип наследования: рецессивный, сцепленный с полом.

Ответ:

Риск рождения больных детей равен 25%. При этом больными могут быть только мальчики и риск рождения среди них с аномалией составляет 50%.

7.3.3.Примерная тематика рефератов

1. Современные методы молекулярной и биохимической диагностики наследственных болезней.
2. Международный проект «Геном человека».
3. Механизмы мутагенеза.
4. Антимутагены.
5. Генетика мультифакториальных заболеваний.
6. Неонатальный скрининг.
7. Дифференциальная диагностика ферментопатий.
8. Митохондриальные болезни.
9. Онкогенетика.
10. Иммуногенетика.
11. Экогенетика.
12. Фармакогенетика.
13. Этические проблемы медицинской генетики.
14. Современные методы и возможности пренатальной диагностики.
15. Генная терапия.
16. Клонирование.
17. Геномика – медицине.
18. Болезни геномного импринтинга.
19. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов.
20. Вспомогательные репродуктивные технологии.

7.3.4 Примерный перечень заданий к промежуточному контролю знаний (зачет).
Зачет может быть проведен как в виде устного собеседования и решения ситуационных задач, так и в виде тестирования

7.3.4.1 Примерный перечень вопросов к зачету

1. Общая характеристика хромосом, их типы, структурные элементы.
2. Структура ДНК и РНК. Нуклеотиды. Триплеты. Аминокислоты.
3. Репликация ДНК. Транскрипция. Процессинг. Сплайсинг. Трансляция.
4. Свойства генов и их взаимодействия. Дискретность. Стабильность. Специфичность действия. Аллельное состояние. Доминантность. Рецессивность. Кодоминантность.
5. Структура генома и общая характеристика генов человека.
6. Онкогенетика. Изучение генетических основ опухолевого роста. Протоонкогены. Механизмы трансформации протоонкогенов в онкогены. Антионкогены как особый класс аутосомно-доминантных генов, опухолевых супрессоров. Конституциональная гетерозиготность.
7. Иммуногенетика. Изучение генетических основ детерминации иммунитета. Генетический полиморфизм реакций на действие внешних биологических факторов.
8. Фармакогенетика. Изучение наследственных различий в реакциях организма на лекарства, механизмов толерантности к лекарственным препаратам, парадоксальных реакций. Фармакогенетические особенности аномального реагирования на лекарства у лиц с наследственными заболеваниями.
9. Международный проект «Геном человека» Структура генома человека, характеристика и организация человеческой ДНК. Структурная и функциональная геномика. Основные достижения международного проекта «Геном человека», внедрение геномных технологий в клиническую практику.
10. Генная терапия Методы генетической трансфекции в генной терапии. Протоколы генотерапии. Основные подходы в генотерапии онкологических заболеваний. Этические проблемы генной терапии.
11. Экогенетика. Изучение наследственно обусловленных патологических реакций на действие внешних факторов. Болезни мультифакториальной природы как примеры экогенетической патологии человека. Влияние техногенного загрязнения атмосферы, мутагенов, ксенобиотиков на важнейшие метаболические процессы в организме человека.
12. Организация генома человека.
13. Генетические карты.
14. Митохондриальный геном.
15. Определение медицинской генетики как науки. Предмет и задачи медицинской генетики. Краткая история медицинской генетики. Значение генетики для медицины.
16. Классификация наследственных болезней человека. Понятие о мультифакториальных заболеваниях.
17. Этиология наследственных болезней. Классификация мутаций. Общие особенности патогенеза и семиотики наследственных болезней.
18. Клинико-генеалогический метод. Правила составления родословной и легенды к ней.
19. Наследование признаков по аутосомно-доминантному типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.
20. Наследование признаков по аутосомно-рецессивному типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.
21. Наследование признаков по рецессивному, сцепленному с X хромосомой типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.
22. Наследование признаков по доминантному, сцепленному с X хромосомой и Y- сцепленному типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.

23. Митохондриальная наследственность. Характерные черты. Примеры родословных.
24. Цитогенетический метод. Простая и дифференцированная окраска препаратов. Анализ хромосом. Половой хроматин.
25. Биохимические методы исследования в генетике. Пробы Бенедикта, Феллинга. Тест Гатри. Электрофорез аминокислот. Просеивающая и подтверждающая диагностика.
26. Молекулярная диагностика. Методы. Области применения.
27. Неинвазивные методы пренатальной диагностики.
28. Инвазивные методы пренатальной диагностики.
29. Хромосомная патология. Распространенность в популяции. Геномные мутации.
30. Хромосомные мутации. Их виды.
31. Патогенез и номенклатура кариотипов хромосомных заболеваний.
32. Синдром Клайнфельтера. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение.
33. Синдром трисомии по X-хромосоме. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение.
34. Синдром Шерешевского-Тернера. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение.
35. Синдром Дауна. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение.
36. Синдром Патау и синдром Эдвардса. Распространенность. Клиника. Лечение.
37. Классификация генных болезней.
38. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм.
39. Наследственные дефекты обмена углеводов. Галактоземия. Патогенез. Диагностика. Клиника. Лечение.
40. Дефекты обмена аминокислот. Фенилкетонурия. Альбинизм. Типы наследования. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.
41. Наследственные дефекты обмена липидов. Болезни Тея-Сакса, Нимана-Пика, Гоше. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.
42. Наследственные дефекты биосинтеза гормонов. Синдром Лоуренса-Муна-Барде-Бидля. Адреногенитальный синдром. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.
43. Наследственные дефекты соединительной ткани. Синдром Марфана. Синдром Элерса-Данло. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.
44. Наследственные болезни системы крови. Гемолитическая болезнь новорожденных. Гемофилия А. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.
45. Основы патогенеза мультифакториальных заболеваний. Гены предрасположенности. Наследственные и ненаследственные компоненты мультифакториальных заболеваний. Наследуемость.
46. Роль близнецового метода в исследовании мультифакториальных заболеваний. Конкордантность и дискордантность у близнецов.
47. Уровни и методы профилактики наследственных болезней.
48. Цель и задачи медико-генетического консультирования. Показания для консультирования.
49. Этапы медико-генетического консультирования.
50. Прогноз потомства в семье с хромосомной патологией.
51. Прогноз потомства в семье с аутосомно-доминантным заболеванием.
52. Прогноз потомства в семье с аутосомно-рецессивным заболеванием.
53. Прогноз потомства в семье с мультифакториальным заболеванием.
54. Преконцепционная профилактика
55. Доимплантационная диагностика
56. Неинвазивные методы пренатальной диагностики
57. Инвазивные методы пренатальной диагностики
58. Профилактика наследственных болезней на постнатальном уровне.

7.3.4.2. Примерный перечень практических навыков (решение ситуационных задач) к зачету.

1. У матери IV группа крови, у отца – II. Какие группы крови могут быть у их детей?

Решение:

$I^A I^B$
 $\text{♂ } I^A I^A \text{ или } I^A i$

1-й случай. P: $\text{♀ } I^A I^B \times \text{♂ } I^A I^A$

Гаметы I^A, I^B I^A

F₁ $I^A I^B, I^A I^A$

2-й случай. P: $\text{♀ } I^A I^B \times \text{♂ } I^A i$

Гаметы: I^A, I^B $I^A, \text{ и } i$

F₁ $I^A I^B, I^A I^A, I^A i, I^B i$

F₁ - ?

Ответ. Дети могут иметь II и IV группы крови.

Ответ. Дети могут иметь II, III и IV группы крови.

2. Резус-отрицательный мужчина с I группой крови вступил в брак с резус-положительной женщиной с IV группой крови. Какую группу крови и резус-фактор будут иметь дети?

Решение:

Резус-положительный фактор обозначим через Rh, а резус-отрицательный – через rh.

$I^A I^B Rh Rh$ или $I^A I^B Rh rh$
 $\text{♂ } ii rh rh$

1-й случай. P: $\text{♀ } I^A I^B Rh Rh \times \text{♂ } ii rh rh$

Гаметы: $I^A Rh, I^B Rh$ irh

F₁ $I^A i Rh rh, I^B i Rh rh$

Ответ. У детей может быть резус-положительная кровь II или III группы.

F₁ – ?

2-й случай. P: $\text{♀ } I^A I^B Rh rh \times \text{♂ } ii rh rh$

Гаметы: $I^A Rh, I^B Rh, I^A rh, I^B rh$ irh

F₁ $I^A i Rh rh, I^B i Rh rh, I^A i rh rh, I^B i rh rh$

Ответ. У детей возможна как резус-положительная кровь II или III группы, так и резус-отрицательная кровь II или III группы.

7.3.4.3. Тестовые задания для оценки знаний по дисциплине

Вариант 1

1. В клинической генетике под фенотипом понимают совокупность:
 1. морфологических, физиологических, биохимических и генетических признаков;
 2. внешних патологически измененных признаков;
 3. любых внешних признаков индивидуума
2. Передача патологического признака по вертикали, т.е. из поколения в поколение, характерна для:
 1. AD;
 2. AR;
 3. XD;
 4. XR;
 5. Y.
3. При каком типе наследования значимо чаще больные рождаются в семьях с кровнородственными браками:
 1. X-сцепленное рецессивный;
 2. Аутосомно-рецессивный;
 3. X-сцепленный доминантный.
4. Сибсы - это:
 1. Все родственники пробанда;
 2. Дядя пробанда;
 3. Родители пробанда;
 4. Братья и сестры пробанда.
5. Арахнодактилия - это:
 1. Укорочение пальцев;
 2. Изменение форм пальцев;
 3. Увеличение длины пальцев.
6. Вещество, используемое при Q-методе:
 1. Трипсин;
 2. Акрихин;
 3. Колхицин.
7. Носители женщины, больны мужчины, это –
 1. AD;
 2. AR;
 3. XD;
 4. XR;
 5. Y.
8. Для аутосомно-доминантного типа наследования характерно:
 1. примерно одинаковое количество пораженных мужчин и женщин;
 2. вертикальный характер передачи признака (в родословной);
 3. горизонтальный характер передачи признака (в родословной);
 4. риск для потомства больного составляет 50%;
 5. у пораженного человека дети могут быть как больными, так и здоровыми.
9. К лизосомальным заболеваниям относятся:
 1. синдром Дауна;
 2. мукополисахаридозы;
 3. болезнь Вильсона-Коновалова;
 4. синдром Гурлер;
10. Большинство злокачественных новообразований относится к болезням:
 1. моногенным;
 2. хромосомным;
 3. полигенным;

4. соматических клеток;
5. митохондриальным
11. Останавливает митозы на определенной стадии:
 1. фитогемагглютинин;
 2. метиловый спирт;
 3. тимидин;
 4. колхицин.
12. Для болезни Дауна характерно:
 1. брахицефалия;
 2. расщепление верхней губы и нёба;
 3. антимонголоидный разрез глаз;
 4. четырехпальцевая поперечная складка на ладони;
 5. микрогlossия.
13. Для синдрома Эдвардса характерно:
 1. трисомия по 17-й хромосоме;
 2. трисомия по 18-й хромосоме;
 3. мозаицизм 46 XX/ 47XX + 18;
 4. делеция 18-й хромосомы;
 5. дупликация 17-й хромосомы.
14. Одно тельце Барра может быть обнаружено у пациентов с кариотипом:
 1. 45, XO;
 2. 46, XX;
 3. 46, XY;
 4. 48, XXXY;
 5. 47, XYY.
15. Самым распространенным аутосомным синдромом является:
 1. Патау;
 2. Эдвардса;
 3. «кошачьего крика»;
 4. Клайнфельтера;
 5. Дауна.
16. Аутосомы – это:
 1. хромосомы, представленные в кариотипе особей обоего пола в равной мере;
 2. неполовые клетки;
 3. хромосомы, по которым кариотип особей разного пола отличается друг от друга;
 4. хромосомы, наличие которых в кариотипе определяет пол;
 5. половые клетки.
17. Для идентификации хромосом используются следующие главные признаки:
 1. величина хромосом;
 2. расположение первичной перетяжки;
 3. наличие вторичной перетяжки;
 4. расположение центромеры;
 5. полосатая исчерченность при дифференциальном окрашивании.
18. Патогномоничными признаками для синдрома двойной Y-хромосомы являются:
 1. бесплодие;
 2. умственная отсталость;
 3. высокий рост;
 4. агрессивность
19. Для болезни Дауна характерны изменения кариотипа:
 1. 47 XXY;
 2. 46XY/47XY+21;
 3. 46XY, t (21,14);
 4. 47XX+21;

5. 46XY, del (p5).
20. Для синдрома Патау характерно:
 1. трисомия по 14-й хромосоме;
 2. трисомия по 13-й хромосоме;
 3. делеция 18-й хромосомы;
 4. мозаицизм 46XY/ 47XY + 13;
 5. дупликация 18-й хромосомы.
21. Для синдрома Клайнфельтера характерно:
 1. высокий рост;
 2. наследственная передача синдрома;
 3. выраженные вторичные половые признаки;
 4. расщелина губы/нёба;
 5. гипоплазия яичек.
22. Для синдрома Шерешевского – Тернера характерны:
 1. наследственная передача синдрома;
 2. крыловидная складка шеи;
 3. спинномозговая грыжа;
 4. высокий рост;
 5. порок развития лимфатической системы.
23. Генетический риск – это:
 1. вероятность иметь определённое заболевание в течение жизни;
 2. вероятность возникновения наследственной болезни или болезни с наследственной предрасположенностью;
 3. вероятность внутриутробной гибели плода.
24. Высокий генетический риск развития наследственной болезни составляет:
 1. 20-25%;
 2. 5-10%;
 3. 10-20%;
 4. 40-50%.
25. Состояния, диагностируемые с помощью биопсии:
 1. наследственные дефекты обмена веществ, хромосомные синдромы;
 2. множественные врождённые пороки развития;
 3. многоплодная беременность;
 4. изолированные врождённые пороки развития;
 5. единственный плод.
26. Кордоцентез проводят при повышенном риске:
 1. геномных синдромов, обусловленных мутациями;
 2. наследственных болезней крови;
 3. хромосомных синдромов, обусловленных числовыми мутациями.
27. Первичная профилактика – это:
 1. предупреждение зачатия детей с наследственными болезнями;
 2. предотвращение развития унаследованного заболевания;
 3. фенотипическая коррекция дефекта.
28. Наследственная болезнь, поддающаяся коррекции диетами:
 1. нейрофиброматоз;
 2. фенилкетонурия;
 3. муковисцидоз;
 4. умственная отсталость с ломкой X-хромосомой.
29. В массовый неонатальный скрининг, проводимый в РФ, включены болезни, кроме:
 1. тирозинемии
 2. фенилкетонурии
 3. врожденного гипотиреоза
 4. галактоземии

5. муковисцидоза
30. Заболевания, сходные по проявлениям с генетически обусловленным, но возникшие под влиянием факторов внешней среды, а не мутантного аллеля, называется:
1. фенокопия;
 2. генокопия;
 3. фенотип;
 4. генотип.
31. Наследственное нарушение обмена меди, сопровождающееся накоплением её в печени и мозге, называется:
1. болезнь Вильсона-Коновалова;
 2. анемия Кули;
 3. болезнь Вольмана;
 4. синдром Тея-Сакса
32. Причиной серповидно-клеточной анемии является:
1. дополнительная X-хромосома;
 2. замена одного нуклеотида;
 3. вставка одного нуклеотида;
 4. делеция одного нуклеотида.
33. Какой кариотип характерен для пациента с синдромом «кошачьего крика»:
1. 46; XX, t (15+21);
 2. 46; XX, 5p-;
 3. 45; X0;
 4. 47; XXX.
34. Увеличение числа отдельных хромосом в кариотипе называется:
1. полисомия;
 2. анеуплоидия;
 3. полиплоидия;
 4. моносомия.
35. Перенос участка хромосомы на другую, негомологичную ей, называется:
1. дупликация;
 2. инверсия;
 3. делеция;
 4. транслокация
36. Тяжесть заболевания или степень проявления гена – это:
1. пенетрантность;
 2. плейотропия;
 3. экспрессивность;
 4. эпистаз.
37. Тельце Барра в клетках всех особей женского пола представляет собой:
1. ядрышко;
 2. структурный гетерохроматин;
 3. конденсированную X-хромосому;
 4. конденсированную Y-хромосому.
38. Хромосомы кариотипа человека, определяющие все признаки. Кроме половой принадлежности, называются:
1. мезосомы;
 2. аутосомы;
 3. пероксисомы;
 4. хроматиды.
39. Все хромосомы кариотипа человека по внешнему виду делятся на:
1. 5 групп;
 2. 4 группы;
 3. 7 групп;

4. 6 групп.
40. Заболевание, которое скринируется у новорожденного на 3-5д/ж
1. арахнодактилия;
 2. галактоземия;
 3. ахондроплазия;
 4. астигматизм
41. Какой кариотип имеет до 15 % мужчин в психиатрических больницах и местах принудительного заключения:
1. 46; XY;
 2. 47; XXУ;
 3. 47; XYУ;
 4. 45; Y0.
42. Какой кариотип характерен для пациента с синдромом Вольфа-Хиршхорна:
1. 46; XX, 9p+
 2. 46; XX, 5p-;
 3. 46; XY; 4p-
 4. 46; XX; 12q-
43. Какой кариотип характерен для пациента с синдромом Видемана-Беквита:
1. 46; XX, 9p+
 2. 46; XX, 5p-;
 3. 46; XY; 4p-
 4. 46; XX; 11p+
44. Какой кариотип характерен для пациента с синдромом де Груши:
1. 46; XX, 9p+
 2. 46; XX, 18q-;
 3. 46; XY; 4p-
 4. 46; XX; 11p+
45. Медицинская генетика изучает:
1. клинические особенности наследственных болезней;
 2. этиологию, патогенез наследственных болезней;
 3. этиологию и патогенез болезней с наследственным предрасположением;
 4. генетическую природу нормальных признаков человека;
 5. частоту и нозологический спектр наследственных заболеваний.
46. Спорадический случай наследственной болезни – это:
1. первый случай аутосомно-доминантного заболевания в родословной
 2. первый случай хромосомных заболеваний в родословной
 3. больной пробанд, имеющий здоровых родителей
 4. пациент, впервые консультируемый генетиком
47. Естественными факторами защиты клеток от мутаций являются:
1. наличие защитных антител
 2. функционирование желез внутренней секреции
 3. репарация ДНК
 4. редупликация ДНК
 5. функционирование потовых и слюнных желез
48. Генными мутациями, вызывающими сдвиг рамки считывания, являются:
1. выпадение азотистого основания (делеция)
 2. замена пурина на пурин, или пиримидина на пиримидин (транзигция)
 3. замена пурина на пиримидин (трансверсия)
 4. вставка азотистого основания (инсерция)
 5. инверсии участка ДНК
49. Причинами полиплоидии и анеуплоидии могут быть:
1. нарушения расхождения диплоидного комплекса хромосом в митозе
 2. нарушения расхождения отдельных пар хромосом в митозе

3. нерасхождение аутосом в оогенезе, или сперматогенезе
 4. нарушение химической структуры гена
 5. выпадение, или вставка одного азотистого основания
50. При геномных мутациях изменяется:
1. число хромосом в кариотипе
 2. структура хромосом
 3. количество и структура генов
 4. количество хромосом в гаметах
 5. число хромосом в бластомерах при дроблении зиготы
51. Мозаицизм возникает в результате:
1. нарушений в гаметогенезе
 2. генной мутации
 3. нарушения митоза в эмбриогенезе
 4. нерасхождения хромосом в процессе дробления зиготы
 5. слияния гамет с нарушениями в структуре хромосом
52. К геномным мутациям относятся:
1. численные нарушения отдельных хромосом
 2. структурные изменения по отдельным хромосомам
 3. нарушение кратности гаплоидного набора хромосом
 4. изменение последовательности нуклеотидов в ДНК
 5. изменение строения гена
53. Анеуплоидия – это:
1. увеличение хромосомного набора на целый гаплоидный набор
 2. соединение двух акроцентрических хромосом в центромерной области
 3. изменение хромосомы в результате отрыва одного плеча
 4. изменение кариотипа в результате утери или добавления одной хромосомы
 5. уменьшение кариотипа на целый гаплоидный набор
54. Полиплоидия – это:
1. уменьшение количества хромосом в наборе на несколько пар
 2. увеличение хромосом в наборе на 4 пары
 3. увеличение диплоидного числа хромосом, кратное гаплоидному
 4. уменьшение числа хромосом, кратное гаплоидному
 5. увеличение кариотипа на одну хромосому
55. К хромосомным мутациям относятся:
1. увеличение кратности гаплоидного набора хромосом
 2. структурные изменения хромосом
 3. структурные изменения ДНК
 4. численные нарушения по отдельным хромосомам
 5. уменьшение кратности гаплоидного набора хромосом
56. Причинами возникновения трисомий являются:
1. нарушение расхождения хромосом в гаметогенезе
 2. точечные мутации
 3. изменение количества хромосом в гамете
 4. делеция хромосом в мейозе
 5. изменение структуры участка ДНК
57. Геном человека – это:
1. совокупность ядерной ДНК
 2. хромосомный набор организма
 3. совокупность транскрибируемых участков ДНК
 4. совокупность ядерной и цитоплазматической ДНК
 5. совокупность генов популяции
58. Спорадический случай наследственной болезни – это:
1. первичное обращение больного за медицинской помощью

2. первый случай хромосомного заболевания в родословной
 3. единственный случай АР наследственного заболевания в родословной
 4. сегрегация патологии пробандом
 5. доминантное заболевание возникшее *de novo*
59. Спорадический случай наследственного заболевания включает в себя:
1. фенкопию
 2. сегрегирующий дефект
 3. свежую мутацию
 4. фенкопию и свежую мутацию
 5. фенкопию и сегрегирующий дефект
60. Пробы Феллинга, Альтгаузена и Бенедикта относятся к методам:
1. биохимическим
 2. цитогенетическим
 3. генеалогическим
 4. молекулярно-генетическим

Вариант 2

1. Проба Феллинга применяется для выявления заболевания:
 1. Тея-Сакса
 2. Фенилкетонурии
 3. Алкаптонурии
 4. Семейной гиперхолестеринемии
2. Нуллисомия – это:
 1. отсутствие пары хромосом
 2. наличие только одной из двух гомологичных хромосом
 3. объединение в организме хромосомных наборов от разных видов или родов
 4. кратное увеличение числа хромосом одного генома.
3. Автополиплоидия – это:
 1. кратное увеличение числа хромосом одного генома
 2. объединение в организме хромосомных наборов от разных видов или родов.
 3. изменение числа хромосом в диплоидном наборе, т.е. не кратное гаплоидному
 4. структурные изменения ДНК
4. К клиническим проявлениями семейной гиперхолестеринемии относится:
 1. атеросклероз
 2. подагра
 3. ревматизм
 4. гормональные нарушения
 5. миастения
5. Специфический запах не возникает при болезни:
 1. изовалериановой ацидурии
 2. глутаровой ацидурии
 3. фенилкетонурии
 4. лейцинозе
6. Галактоземия 1 типа обусловлена дефектом фермента:
 1. галактоцереброзидазы
 2. галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы
 3. галактокиназы
 4. уридин-галакто-4-эпимеразы
 5. β -D- галактозидазы
7. К клиническим формам адреногенитального синдрома относится:
 1. кишечная

2. кардиальная
 3. вирильная
 4. церебральная
 5. легочная
8. Диагностика аденогенитального синдрома основана на определении содержания:
1. тестостерона
 2. холестерина
 3. кортизола
 4. 17-гидроксипрогестерона
 5. эстрогенов
9. Болезнь Менкеса относится к нарушениям обмена:
1. углеводов
 2. аминокислот
 3. жирных кислот
 4. металлов
 5. гормонов
10. Развитие болезни Вильсона-Коновалова обусловлено наличием мутаций в гене:
1. ATR7A
 2. ATR7B
 3. CP
 4. HTT
 5. HMB
11. Кольцо Кайзера-Флейшера возникает при заболевании:
1. Гоше
 2. Нимана-Пика
 3. Фабри-Андерсена
 4. Вильсона-Коновалова
 5. Гурлера-Шейе
12. К Синдром Целлвегера относится к:
1. болезням обмена аминокислот
 2. лизосомальным болезням
 3. пероксисомным болезням
 4. болезням обмена жирных кислот
 5. митохондриальным болезням
13. «Перекрученные волосы» характерно для:
1. Рефсума
 2. Менкеса
 3. Вильсона-Коновалова
 4. Леша-Нихена
 5. Мак-Ардля
14. Ген муковисцидоза кодирует:
1. фениланингидроксилазу
 2. 21-гидроксилазу
 3. оксидазу гомогентезиновой кислоты
 4. трансмембранный регулятор проводимости
 5. сфингомиелиназу
15. Частота встречаемости муковисцидоза:
1. 1:24000
 2. 1:8000
 3. 1:16000
 4. 1:30000
 5. 1:100000
16. Частота встречаемости болезни Тея-Сакса:

1. 1:10 000
 2. 1:7000
 3. 1:13 000
 4. 1:300 000
 5. 1:320 000
17. Определение активности фермента гексаминидазы А, способствует определению:
1. Менкеса
 2. Фабри
 3. Вильсона-Коновалова
 4. Тея-Сакса
18. Повышение 17-КС (17-кетостероидов) и NaCl в моче свидетельствует является методом диагностики заболевания:
1. Тея-Сакса
 2. Фабри
 3. Цельвегера
 4. Андреногенитального синдрома
19. К болезням обмена липидов относится:
1. Андреногенитальный синдром
 2. Врожденный гипотиреоз
 3. Синдром Леша-Нихена
 4. семейная гиперхолестеринемия
20. К болезням обмена углеводов относится:
1. Фенилкетонурия
 2. болезнь Вильсона-Коновалова
 3. галактоземия
 4. Синдром Цельвегера
21. К болезням обмена пуринов и пиримидинов относится:
1. синдром Леша-Нихена
 2. гемохроматоз
 3. Болезнь Ниманна-Пика
 4. Синдром Моркио
22. К болезням обмена металлов относится:
1. болезнь Менкеса
 2. алкаптонурия
 3. врожденный гипотиреоз
 4. Синдром Марото-Лами
23. К болезням трансмембранного транспорта ионов относится:
1. Синдром Слая
 2. Болезнь Рефсума
 3. Синдром Дауна
 4. Муковисцидоз
24. Характеристикой пробанда или его сибсов занимается:
1. общая семиотика;
 2. частная семиотика;
 3. фенотипика;
 4. медицинская генетика.
25. Ненормальная организация клеток в структуре тканей называется:
1. артрогрипоз;
 2. мальформация;
 3. дизрупция;
 4. дисплазия.
26. Выраженным тератогенным действием обладают:
1. нитраты;

2. фенолы;
 3. свинец;
 4. пары ртути;
 5. пестициды
27. «Сахарная голова» – это:
1. скафоцефалия;
 2. акроцефалия;
 3. оксицефалия;
 4. гаргоилизм
28. Какое заболевание можно заподозрить, если у четырехлетнего мальчика обнаружена мышечная слабость, гипертрофия икроножных мышц, «утиная походка»?
1. синдром Шерешевского – Тернера;
 2. мукополисахаридоз II типа (синдром Гунтера);
 3. миодистрофия Дюшена;
 4. дистальная миопатия
29. Ангiomатоз кожных покровов, эпилептиформные припадки, глаукома характерны:
1. для болезни Гоше;
 2. лейкодистрофий;
 3. эритропоэтической уropорфирии;
 4. ангиоматоза Штурге – Вебера.
30. Энтропион – это:
1. рост бровей над переносьем;
 2. увеличение длины ресниц;
 3. нейрофиброматоз;
 4. заворот века, при котором свободный край века завернут к главному яблоку, что приводит к повреждению роговой оболочки ресницами.
31. Энцефалопатия, ретинопатия (или катаракта) и нейросенсорное снижение слуха характерны:
1. для амавротических идиотий;
 2. лейкодистрофий;
 3. митохондриальных болезней;
 4. пероксисомных болезней
32. Почему миодистрофия Дюшена преимущественно поражает мальчиков?
1. мутантный ген находится на X-хромосоме;
 2. мутантный ген находится на Y-хромосоме;
 3. наследуется по аутосомно-доминантному типу;
 4. наследуется по аутосомно-рецессивному типу.
33. К лизосомальным заболеваниям относятся:
1. болезнь Нимана – Пика;
 2. мукополисахаридозы;
 3. болезнь Кернса – Сейра;
 4. синдром Вольфрама;
34. Полисистемная симптоматика с преимущественным поражением ЦНС характерна:
1. для амавротических идиотий;
 2. лейкодистрофий;
 3. митохондриальных болезней;
 4. пероксисомных болезней
35. Периферический и центральный нейрофиброматоз характерен:
1. для факоматозов;
 2. пероксисомных болезней;
 3. болезни Кернса – Сейра;
 4. синдрома Вольфрама
36. Большинство злокачественных новообразований относится к болезням:

1. моногенным;
 2. хромосомным;
 3. полигенным;
 4. соматических клеток;
37. К мультифакторным болезням не относится:
1. альбинизм;
 2. эссенциальная гипертония;
 3. атеросклероз;
 4. язвенная болезнь желудка
38. Диетотерапия эффективна:
1. при болезни Нимана – Пика;
 2. болезнь Рефсума взрослых;
 3. болезни Кернса – Сейра;
 4. синдроме Вольфрама
39. Для наследственных невропатий характерно:
1. поражение периферических нервов;
 2. избыток андрогенов;
 3. дефицит АКТГ;
 4. избыток кальция в миоците
40. Половой хроматин целесообразно исследовать:
1. у ребенка 5 месяцев с отставанием в развитии и множественными пороками;
 2. новорожденного с двойственным строением наружных гениталий;
 3. ребенка с болезнью Дауна;
 4. женщины с бесплодием.
41. При анализе прометафазных пластинок найдено 9 клеток с нормальным кариотипом, 2 – с трисомией 21. Цитогенетик решает, что:
1. пациент здоров;
 2. у человека мозаицизм;
 3. у пациента – синдром Дауна;
 4. необходимо увеличить количество анализируемых метафаз
42. Платистафилия – это:
1. асимметрия черепа;
 2. широкое и плоское нёбо;
 3. чрезмерно высокий свод стопы;
 4. расщелина нёба.
43. Не содержит 46 хромосом:
1. яйцеклетка;
 2. гаметы;
 3. сперматозоид;
 4. нейрон;
44. Обследование больших групп людей на выявление каких-либо состояний (болезней или носительства) с целью активной профилактики тяжелых форм болезней:
1. сплайсинг
 2. скрининг
 3. процессинг
 4. имбридинг
45. Процедура взятия крови из пупочной вены:
1. кордоцентез
 2. амнеоцентез
 3. инсерция
 4. фетоскопия
46. Процедура, осуществляемая на 7-11 неделе беременности, с целью получения клеток для пренатальной диагностики:

1. кордоцентез
 2. амнеоцентез
 3. биопсия хориона
 4. фетоскопия
47. Деления короткого плеча 5 хромосомы является причиной возникновения синдрома:
1. «кошачьего крика»
 2. Патау
 3. Дауна
 4. Эдвардса
48. Аллельные гены расположены:
1. в негомологичных хромосомах и отвечают за 1 признак;
 2. в идентичных локусах гомологичных хромосом и отвечают за альтернативное развитие одного признака;
 3. в идентичных локусах гомологичных хромосом и отвечают за возможность развития различных признаков;
 4. в разных участках гомологичных хромосом и отвечают за разные признаки
49. Генотип организма - это:
1. совокупность всех генов организма;
 2. совокупность внешних и внутренних признаков и свойств;
 3. совокупность генов, по которым анализируется организм;
 4. система взаимодействующих между собой генов организма
50. Фенотип организма - это совокупность:
1. признаков организма, обусловленных генотипом;
 2. внешних и внутренних признаков, по которым анализируется организм;
 3. всех признаков, свойств организма и особенностей его развития, являющихся продуктом взаимодействия генотипа и окружающей среды;
 4. внешних и внутренних признаков организма, обусловленных влиянием внешней среды
51. Плейотропия - это свойство гена:
1. определять несколько альтернативных вариантов признака;
 2. определять возможность развития одновременно нескольких признаков;
 3. способность гена взаимодействовать с другими генами;
 4. способность усиливать проявление в фенотипе других неаллельных генов
52. Причиной множественного аллелизма является:
1. модификационная изменчивость;
 2. кроссинговер;
 3. многократные разнонаправленные мутации гена;
 4. комбинативная изменчивость
53. Генотип $I^A I^B$ соответствует:
1. первой группе крови;
 2. второй группе крови;
 3. третьей группе крови;
 4. четвертой группе крови
54. Первой группе крови соответствует генотип:
1. $I^A I^0$;
 2. $I^B I^B$;
 3. $I^A I^B$;
 4. $I^0 I^0$
55. Второй группе крови соответствует генотип:
1. $I^0 I^0$;
 2. $I^A I^A$, $I^A I^0$;
 3. $I^B I^B$, $I^B I^0$;
 4. $I^A I^B$

56. Третьей группе крови соответствует генотип:
1. $I^A I^B$;
 2. $I^A I^A$, $I^A I^0$;
 3. $I^B I^B$, $I^B I^0$;
 4. $I^0 I^0$
57. Термин «комплементарность» определяет вид взаимодействия:
1. доминантных неаллельных генов, при котором эти гены взаимодополняют друг друга и определяют развитие признака;
 2. неаллельных доминантных или рецессивных генов, при котором один ген подавляет фенотипическое проявление другого гена;
 3. нескольких пар неаллельных генов, определяющих развитие одного признака;
 4. неаллельных доминантных генов, когда они фенотипически проявляются в равной степени
58. В основе «бомбейского феномена» лежит:
1. комплементарность;
 2. полимерия;
 3. доминантный эпистаз;
 4. рецессивный эпистаз
59. Кариотип обозначает:
1. совокупность всех генов организма;
 2. совокупность всех признаков и свойств организма;
 3. совокупность хромосом, являющихся основными носителями наследственной информации;
 4. схематическое изображение хромосом соматической клетки
60. К группе «C» относятся хромосомы:
1. 6 пара;
 2. 19 пара;
 3. 12 пара;
 4. X-хромосома

Ответы:

ВАРИАНТ 1

1. 3
2. 1
3. 2
4. 4
5. 3
6. 2
7. 4
8. 5
9. 2
10. 4
11. 4
12. 4
13. 2
14. 2
15. 5
16. 2
17. 1,4,5
18. 3
19. 4

20. 2
21. 3
22. 2
23. 2
24. 1
25. 1
26. 3
27. 1
28. 2
29. 3
30. 1
31. 2
32. 2
33. 2
34. 2
35. 4
36. 1
37. 3
38. 2
39. 3
40. 2
41. 3
42. 3
43. 4
44. 2
45. 2
46. 3
47. 3
48. 3,4
49. 2
50. 1
51. 4
52. 3
53. 1
54. 3
55. 4
56. 3
57. 2
58. 2
59. 3
60. 1

ВАРИАНТ 2

1. 2
2. 1
3. 2
4. 1
5. 5
6. 2
7. 3

8. 4
9. 4
10. 2
11. 4
12. 3
13. 2
14. 4
15. 2
16. 5
17. 4
18. 4
19. 4
20. 3
21. 1
22. 1
23. 4
24. 1
25. 4
26. 5
27. 3
28. 3
29. 4
30. 4
31. 1
32. 2
33. 3
34. 1
35. 4
36. 1
37. 2
38. 1
39. 4
40. 3
41. 2
42. 2
43. 2
44. 1
45. 3
46. 1
47. 2
48. 1
49. 3
50. 2
51. 3
52. 4
53. 4
54. 2
55. 3
56. 1

57. 4
58. 3
59. 1,3
60. 2

7.4. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений и навыков, и опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций

Характеристика оценочного средства.

Наименование оценочного средства	Краткая характеристика оценочного средства	Представление оценочного средства в фонде	Шкала оценивания
Текущий контроль успеваемости.			
Ситуационные задачи (кейсовый метод)	Проблемное задание, в котором обучающемуся предлагают осмыслить реальную профессионально-ориентированную ситуацию, необходимую для решения данной проблемы. При использовании кейсового метода подбирается соответствующий теме исследования реальный материал. Обучающиеся должны решить поставленную задачу и получить реакцию окружающих на свои действия. При этом нужно понимать, что возможны различные решения задачи. Обучающиеся должны понимать с самого начала, что риск принятия решений лежит на них, преподаватель только поясняет последствия риска принятия необдуманных решений. Роль преподавателя состоит в направлении беседы или дискуссии, например, с помощью проблемных вопросов, в контроле времени работы, в побуждении отказаться от поверхностного мышления, в вовлечении группы в процесс анализа кейса. Периодически преподаватель может обобщать, пояснять, напоминать теоретические аспекты или делать ссылки на соответствующую литературу. Кейсовый метод позволяет решать следующие задачи: - принимать верные решения в условиях неопределенности; - разрабатывать алгоритм принятия решения; - овладевать навыками исследования ситуации, отбросив второстепенные факторы;	Задания для решения ситуационных задач	Двух-балльная/пяти-балльная шкала

	- разрабатывать план действий, ориентированных на намеченный результат; - применять полученные теоретические знания, в том числе при изучении других дисциплин, для решения практических задач; учитывать точки зрения других специалистов на рассматриваемую проблему при принятии окончательного решения. Критериями оценки являются: 5 (отлично) – правильная оценка характера ситуации; полное, последовательное перечисление действий с аргументацией каждого этапа, полный ответ на поставленные вопросы; 4 (хорошо) – правильная оценка характера ситуации; полное, последовательное перечисление действий, затруднение в аргументации этапов; неполные ответы на вопросы; 3 (удовлетворительно) – правильная оценка характера ситуации, неполное перечисление или нарушение последовательности действий, затруднение в аргументации; неполный ответ, требующий наводящих вопросов; 2 (неудовлетворительно) – неверная оценка ситуации или неправильно выбранная тактика действий		
Тест	Система стандартизированных заданий, позволяющая автоматизировать процедуру измерения уровня знаний и умений обучающегося. В тестовых заданиях используются четыре типа вопросов: - закрытая форма - наиболее распространенная форма и предлагает несколько альтернативных ответов на поставленный вопрос. Например, обучающемуся задается вопрос, требующий альтернативного ответа «да» или «нет», «является» или «не является», «относится» или «не относится» и т.п. Тестовое задание, содержащее вопрос в закрытой форме, включает в себя один или несколько правильных ответов и иногда называется выборочным заданием. Закрытая форма вопросов используется также в тестах-задачах с выборочными ответами. В тестовом задании в этом случае сформулированы условие задачи и все необходимые исходные данные, а в ответах представлены несколько вариантов результата решения в числовом или буквенном виде. Обучающийся должен решить задачу и показать, какой из представленных ответов он получил; - открытая форма - вопрос в открытой форме представляет собой утверждение, которое необходимо дополнить. Данная форма может быть представлена в тестовом задании, например, в виде словесного текста, формулы (уравнения), графика, в ко-	Фонд тестовых заданий	100-балльная шкала/5-балльная система

	торых пропущены существенные составляющие - части слова или буквы, условные обозначения, линии или изображения элементов схемы и графика. Обучающийся должен по памяти вставить соответствующие элементы в указанные места («пропуски»); - установление соответствия - в данном случае обучающемуся предлагают два списка, между элементами которых следует установить соответствие; - установление последовательности - предполагает необходимость установить правильную последовательность предлагаемого списка слов или фраз. Критерием оценки тестовых заданий, выполняемых студентом являются: правильно указанные ответы на 71% -80% - удовлетворительно, 81%-90% - хорошо, 91- 100% - отлично		
Устный опрос	Критериями оценки ответов вопросов, являются: правильно указанный полный ответ на поставленный вопрос – отлично; неполный ответ, требующий дополнений - хорошо; ответы на большую часть вопроса или ответ на вопрос, требующие существенных дополнений и корректировки - удовлетворительно; фрагментарные знания - неудовлетворительно.	Перечень тем, вопросов и заданий к практическим занятиям	Пяти-балльная шкала
Презентация	Требования к подготовке презентации Продукт самостоятельной работы обучающегося по представлению полученных результатов решения определенной учебно-практической, учебно-исследовательской или научной темы, представляющий собой слайд-шоу в сопровождении студента, дающего комментарии и пояснения в ходе показа слайдов. Критерии оценки презентации (двухбалльная – «зачтено» и «незачтено») «Зачтено» - материал соответствует теме презентации, слайды понятны и убедительны, вызывают интерес у аудитории и их оформление соответствует предложенным критериям. Докладчик излагает материал уверенно и свободно, правильно отвечает на вопросы по материалу презентации,. «Не зачтено» - материал не соответствует теме презентации, слайды не понятны, не относятся к теме презентации либо не помогают раскрыть ее суть, материал представленный на слайдах не вызывает интерес у аудитории. Материал поясняющий презентацию излагается докладчиком с грубыми ошибками, он не может ответить на поставленные вопросы.	Тематика презентаций	Двух-балльная/пяти-балльная шкала
Промежуточная аттестация.			

Зачет	Критерии оценки знаний на зачете Форма проверки знаний, умений и навыков, приобретенных обучающимися в процессе усвоения учебного материала лекционных, практических и семинарских занятий по дисциплине. Проведение зачета организуется на последней учебной неделе семестра до начала экзаменационной сессии в соответствии с утвержденным расписанием занятий. Зачет принимается преподавателем, проводившим клинические практические занятия по данной дисциплине. Экзаменатор может проставить зачет без опроса или собеседования тем обучающимся, которые активно работали на практических занятиях. «Зачтено» - выставляется при условии, если студент показывает хорошие знания изученного учебного материала; самостоятельно, логично и последовательно излагает и интерпретирует материалы учебного курса; полностью раскрывает смысл предлагаемого вопроса; владеет основными терминами и понятиями изученного курса; показывает умение переложить теоретические знания на предполагаемый практический опыт. «Не зачтено» - выставляется при наличии серьезных упущений в процессе изложения учебного материала; в случае отсутствия знаний основных понятий и определений курса или присутствии большого количества ошибок при интерпретации основных определений; если студент показывает значительные затруднения при ответе на предложенные основные и дополнительные вопросы; при условии отсутствия ответа на основной и дополнительный вопросы	Вопросы к зачету	двух-балльная «зачтено» и «незачтено»
-------	--	------------------	---------------------------------------

8. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

8.1. Основная литература

1. Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учебное пособие / [Л.В. Акуленко и др.]. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - ЭБС «Консультант студента» - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html>
2. Бочков, Н.П. Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н.П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 592 с. - ЭБС «Консультант студента» - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435700.html>

8.2. Дополнительная литература

3. Азова, М.М. Общая и медицинская генетика. Задачи [Электронный ресурс]: учебное пособие / под ред. М.М. Азовой. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 160 с. - ЭБС «Консультант студента» - Режим доступа: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970449028.html>
4. Наследственные болезни [Электронный ресурс]: полный справочник. - Саратов: Научная книга, 2019. - 700 с. - ЭБС «IPRbooks» - Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/80196.html>
5. Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / В.Н. Горбунова и др. - СПб.: Фолиант, 2015. - 408 с. - ЭБС «IPRbooks» - Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/61918.html>
6. Мutowин, Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие / Г.Р. Мutowин. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с. - ЭБС «Консультант студента» - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html>
7. Жимулёв, И.Ф. Общая и молекулярная генетика [Электронный ресурс]: учебное пособие для вузов / И.Ф. Жимулёв; под ред. Е.С. Беляева, А.П. Акифьева. - Новосибирск: Сиб. унив. изд-во, 2007. - 479 с. - ЭБС «Консультант студента» - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785379003753.html>

8.3. Информационно-телекоммуникационные ресурсы сети «Интернет»

- Образовательный портал ФГБОУ ВО «МГТУ» [Электронный ресурс]: Режим доступа: <https://mkgtu.ru/>
- Официальный сайт Правительства Российской Федерации. [Электронный ресурс]: Режим доступа: <http://www.government.ru>
- Научная электронная библиотека www.eLIBRARY.RU – Режим доступа: <http://elibrary.ru/>
- Электронный каталог библиотеки – Режим доступа: <http://lib.mkgtu.ru:8004/catalog/fo12;>
- Единое окно доступа к образовательным ресурсам: Режим доступа: <http://window.edu.ru/>
- Электронная библиотечная система «Znaniy.com» – Режим доступа: <http://znaniy.com;>
- Электронная библиотечная система «Электронная библиотека технического вуза» «Консультант врача» – Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/cgi-bin/mb4;>
- Электронная библиотечная система «Электронная библиотека технического вуза» «Консультант студента» – Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/cgi-bin/mb4;>
- Электронная библиотечная система IPRbooks – Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru;>
- КиберЛенинка – Режим доступа: <http://cyberleninka.ru;>

9. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)

9.1. Краткие теоретические и учебно-методические материалы по каждой теме, позволяющие обучающимся ознакомиться с сущностью вопросов, изучаемых на занятии

1. Введение в медицинскую генетику.

Наследственность и патология. Определение предмета. Медицинская генетика в структуре медико-биологических наук о человеке. Задачи медицинской генетики. История становления медицинской генетики. Значение генетики для медицины. Наследственность и здоровье. Взаимодействие наследственности и среды в формировании устойчивости и предрасположенности к заболеваниям. Этиология наследственных болезней. Классификация наследственных болезней. Мутации как этиологический фактор. Патогенез наследственных болезней (молекулярный, клеточный, тканевой уровни). Детерминирующее и модифицирующее влияние генетической конституции на формирование болезни. Наследственность и клиническая картина. Наследственность и исходы заболеваний. Вклад мутаций во внутриутробную гибель плода, перинатальную и раннюю детскую смертность. Наследственные факторы в структуре смертности населения.

2. Семиотика наследственной патологии, принципы клинической диагностики.

Общая и частная семиотика наследственной патологии. Особенности семиотики наследственных болезней. Необходимость семейного подхода в диагностике наследственной патологии. Клинические особенности проявления наследственных болезней. Принципы клинической диагностики наследственных болезней. Клинико-генеалогический метод.

3. Методы медицинской генетики

Клинико-генеалогический метод. Определение и сущность метода. Этапы проведения клинико-генеалогического обследования. Основные понятия: родословная, пробанд, легенда родословной, условные обозначения. Критерии разных типов наследования: аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного, X – сцепленного доминантного, X-сцепленного рецессивного, митохондриального. Рецессивная патология и кровное родство. Понятие «спорадический случай», возможные причины «спорадических случаев» в семье. Генеалогический анализ при мультифакториальных заболеваниях. Цитогенетические методы. Определение. Суть методов. Область применения методов. Варианты цитогенетических методов. Понятие о кариотипе. Современные методы исследования хромосом. Значение цитогенетического метода в клинической практике. Биохимические методы. Значение биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена и мультифакториальных заболеваний. Показания к биохимическому исследованию для диагностики наследственных заболеваний. Молекулярно-генетические методы. Суть методов. Универсальность методов ДНК-диагностики, возможности их использования. Полимеразная цепная реакция. Разрешающие возможности молекулярно-генетических методов в диагностике наследственных болезней. Дородовая, доклиническая диагностика и диагностика гетерозиготных состояний. Показания к применению молекулярно-генетических методов. Просеивающие программы-доклиническая диагностика наследственных болезней. Принципы отбора нозологий. Общая характеристика проводимых программ (фенилкетонурия, врожденный гипотиреоз, адреногенитальный синдром).

4. Морфогенетические варианты развития. Пороки развития.

Морфогенетические варианты развития (микроаномалии, микропризнаки, стигмы дисэмбриогенеза) и их значение в диагностике наследственной патологии. Врожденные пороки развития (изолированные, системные и множественные). Этиологическая гетеро-

генность врожденных пороков развития. Генетические и внешнесредовые причины тератогенеза. Понятие о критических периодах онтогенеза. Понятие о фенкопиях.

5. Хромосомные болезни.

Этиология и патогенез хромосомных синдромов: числовые и структурные изменения. Факторы, вызывающие хромосомные мутации: физические, химические, биологические; мутагены эндогенного происхождения; механизмы, вызывающие нарушения органоистогенеза при хромосомной патологии. Место хромосомных болезней в структуре наследственной патологии, количество известных форм. Общая характеристика хромосомных болезней. Особенности патогенеза хромосомных болезней. Общие вопросы эпидемиологии и распространенности хромосомных болезней. Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней и показания для проведения цитогенетического обследования больных. Клиническая генетика некоторых часто встречающихся хромосомных синдромов: синдромы Дауна, Патау, Эдвардса, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трипло-Х, «кошачьего крика», Вольфа-Хиршхорна. Микроделеционные синдромы (Прадера-Вилли, Ангельмана, Лангера-Гидеона).

6. Моногенные наследственные болезни.

Клинические аспекты изучения генома человека. Этиология и патогенез. Разнообразие клинических проявлений мутаций генов. Явление импринтинга на генном уровне. Общая характеристика моногенной патологии. Удельный вес генных болезней в структуре заболеваемости. Частота и распространенность. Классификация менделирующей патологии. Синдромы множественных врожденных пороков развития. Клиническая генетика часто встречающихся моногенных форм наследственной патологии: адреногенитальный синдром, муковисцидоз, врожденный гипотиреоз, нейрофиброматоз, синдром Элерса-Данло, синдром Марфана, миодистрофия Дюшена-Беккера, синдром Х-сцепленной умственной отсталости с ломкой X-хромосомой, псевдоталидомидный синдром Робертса). Методы диагностики моногенных болезней. 21

7. Наследственные болезни обмена веществ. Наследственные болезни обмена веществ. Классификация.

Характеристика патогенеза основных групп: нарушения обмена аминокислот, липидов, углеводов, минералов. Клиника основных нозологических форм: фенилкетонурия, тирозиноз, алкаптонурия, лейциноз, альбинизм, галактоземия, фруктоземия, гликогенозы, болезнь Гоше, болезнь Тея-Сакса, болезнь Нимана-Пика, лейкоцистоз, семейная гиперхолестеринемия, гипофосфатемия, витамин D-зависимые состояния и др. Принципы дифференциальной диагностики. Биохимические и молекулярно-генетические методы диагностики болезней и гетерозиготных состояний. Лечение больных с наследственной патологией обмена веществ.

8. Болезни с наследственным предрасположением.

Удельный вес мультифакториально обусловленной патологии в структуре заболеваемости, инвалидизации и смертности населения. Наиболее распространенные нозологические формы. Общие и частные механизмы реализации предрасположенности. Факторы риска и принципы выявления лиц с повышенным риском развития мультифакториальных болезней. Клинико-генеалогический метод в диагностике мультифакториальных болезней и диспансеризация населения. Экогенетические болезни. Фармакогенетика.

9. Профилактика наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование.

Виды, пути и формы профилактики наследственных болезней. Первичная и вторичная профилактика. Медико-генетическое консультирование. Задачи медико-генетического консультирования как врачебного заключения. Этапы проведения и содержание этапов: диагностика, оценка генетического риска, заключение, помощь семье в принятии решения. Недерективность медико-генетического консультирования. Взаимодействие врачей при медико-генетическом консультировании. Пренатальная диагностика как метод первичной профилактики. Методы пренатальной диагностики: инвазивные и неинвазивные. Показания и противопоказания к применению, сроки и условия проведения. Преконцепционная профилактика: сущность, возможные методы проведения. Организация медико-генетической службы в России. Правовые и деонтологические вопросы в клинической генетике.

10. Лечение наследственных болезней.

Симптоматическое лечение: медикаментозное, физиотерапевтическое и хирургическое. Патогенетическое лечение (коррекция обмена на уровне субстрата, на уровне продукции гена, на уровне ферментов). Этиологическое лечение: принципы и возможности генотерапии.

9.2. Содержание практических занятий

Практические занятия по дисциплине «Медицинская генетика» являются обязательным разделом и представляют собой вид учебной деятельности, непосредственно ориентированной на профессиональную подготовку студентов. Основная цель – интеграция генетических знаний в структуру клинического мышления врача общего профиля как основы для диагностики, профилактики и лечения заболеваний и укрепления здоровья населения.

1. Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология. *Теоретическая часть:* Определение предмета. Задачи медицинской генетики. История становления медицинской генетики. Взаимодействие наследственности и среды в формировании устойчивости и предрасположенности к заболеваниям. Этиология наследственных болезней. Классификация наследственных болезней. Мутации как этиологический фактор. Патогенез наследственных болезней (молекулярный, клеточный, тканевой уровни). Детерминирующее и модифицирующее влияние генетической конституции на формирование болезни. Наследственность и клиническая картина. Наследственность и исходы заболеваний. Вклад мутаций во внутриутробную гибель плода, перинатальную и раннюю детскую смертность.

Практическая часть: выполнение упражнений и заданий по образцу, работа с раздаточным материалом, научной, медицинской и справочной литературой, составление схем, оформление рабочей тетради.

2. Семиотика наследственной патологии, принципы клинической диагностики. *Теоретическая часть:* Общая и частная семиотика наследственной патологии. Особенности семиотики наследственных болезней. Необходимость семейного подхода в диагностике наследственной патологии. Клинические особенности проявления наследственных болезней. Принципы клинической диагностики наследственных болезней. Клинико-генеалогический метод.

Практическая часть: курация пациентов, выполнение заданий, решение ситуационных задач.

3. Методы медицинской генетики. *Теоретическая часть:* Клинико-генеалогический метод. Цитогенетические методы. Понятие о кариотипе. Биохимические методы. Молекулярно-генетические методы. Просеивающие программы.

Практическая часть: выполнение упражнений и заданий по образцу. Работа с раздаточным материалом, научной, медицинской и справочной литературой, составление схем, оформление рабочей тетради.

4. Морфогенетические варианты развития. Пороки развития. *Теоретическая часть:* Морфогенетические варианты развития (микроаномалии, микропризнаки, стигмы дисэмбриогенеза) и их значение в диагностике наследственной патологии. Врожденные пороки развития (изолированные, системные и множественные). Генетические и внешнесредовые причины тератогенеза. Понятие о критических периодах онтогенеза. Понятие о фенотипах.

Практическая часть: демонстрация пороков развития, решение ситуационных задач.

Пояснение: Занятие № 4 по теме «Морфогенетические варианты развития. Пороки развития» проводится на базе анатомического музея.

5. Хромосомные болезни. *Теоретическая часть:* Этиология и патогенез хромосомных синдромов: числовые и структурные изменения. Факторы, вызывающие хромосомные мутации: физические, химические, биологические; мутагены эндогенного происхождения; механизмы, вызывающие нарушения органогенеза при хромосомной патологии. Место хромосомных болезней в структуре наследственной патологии, количество известных форм. Общая характеристика хромосомных болезней. Особенности патогенеза хромосомных болезней. Общие вопросы эпидемиологии и распространенности хромосомных болезней. Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней и показания для проведения цитогенетического обследования больных. Клиническая генетика некоторых часто встречающихся хромосомных синдромов: синдромы Дауна, Патау, Эдвардса, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трипло-Х, «кошачьего крика», Вольфа-Хиршхорна. Микроделеционные синдромы (Прадера-Вилли, Ангельмана, Лангера-Гидеона).

Практическая часть: курация пациентов, демонстрация больных с хромосомными синдромами, решение ситуационных задач, выполнение заданий по образцу, работа с раздаточным материалом, научной медицинской и справочной литературой, оформление рабочей тетради.

6. Моногенные наследственные болезни. *Теоретическая часть:* Этиология и патогенез. Общая характеристика моногенной патологии. Классификация менделирующей патологии. Синдромы множественных врожденных пороков развития. Клиническая генетика часто встречающихся моногенных форм наследственной патологии: адреногенитальный синдром, муковисцидоз, врожденный гипотиреоз, нейрофиброматоз, синдром Элерса-Данло, синдром Марфана, миодистрофия Дюшена-Беккера, синдром Х-сцепленной умственной отсталости с ломкой Х-хромосомой, псевдоталидомидный синдром Робертса). Методы диагностики моногенных болезней.

Практическая часть: курация пациентов, выполнение заданий по образцу, работа с раздаточным материалом, научной медицинской и справочной литературой, составление схем, оформление рабочей тетради, решение ситуационных задач.

7. Наследственные болезни обмена. *Теоретическая часть:* Наследственные болезни обмена веществ. Классификация. Характеристика патогенеза основных групп:

нарушения обмена аминокислот, липидов, углеводов, минералов. Клиника основных нозологических форм: фенилкетонурия, тирозиноз, алкаптонурия, лейциноз, альбинизм, галактоземия, фруктоземия, гликогенозы, болезнь Гоше, болезнь Тея-Сакса, болезнь Нимана-Пика, лейкодистрофии, семейная гиперхолестеринемия, гипофосфатемия, витамин D- зависимые состояния и др. Принципы дифференциальной диагностики. Биохимические и молекулярно- генетические методы диагностики болезней и гетерозиготных состояний. Лечение больных с наследственной патологией обмена веществ.

Практическая часть: курация пациентов, выполнение заданий по образцу, работа с раздаточным материалом, научной, медицинской и справочной литературой, составление схем, оформление рабочей тетради, решение ситуационных задач.

8. Болезни с наследственным предрасположением. *Теоретическая часть:* Наиболее распространенные нозологические формы. Общие и частные механизмы реализации предрасположенности. Факторы риска и принципы выявления лиц с повышенным риском развития мультифакториальных болезней. Клинико-генеалогический метод в диагностике мультифакториальных болезней и диспансеризация населения. Экогенетические болезни. Фармакогенетика.

Практическая часть: курация пациентов, демонстрация тематических больных, выполнение заданий по образцу, решение ситуационных задач.

9. Профилактика наследственных болезней. Медико - генетическое консультирование. *Теоретическая часть:* Виды, пути и формы профилактики наследственных болезней. Первичная и вторичная профилактика. Медико- генетическое консультирование. Задачи, этапы проведения, содержание этапов МГК. Пренатальная диагностика. Методы пренатальной диагностики: Преконцепционная профилактика: сущность, возможные методы проведения. Организация медико- генетической службы в России. Правовые и деонтологические вопросы в клинической генетике.

Практическая часть: работа с раздаточным материалом, научной, медицинской и справочной литературой, оформление рабочей тетради.

10. Лечение наследственных болезней. *Теоретическая часть:* Симптоматическое лечение: медикаментозное, физиотерапевтическое и хирургическое. Патогенетическое лечение (коррекция обмена на уровне субстрата, на уровне продукции гена, на уровне ферментов). Этиологическое лечение: принципы и возможности генотерапии.

Практическая часть: выполнение заданий по образцу, работа с раздаточным материалом, научной, медицинской и справочной литературой, оформление рабочей тетради.

Итоговое контрольное занятие. Проверка усвоения компетенций (собеседование по теоретическим вопросам и ситуационным задачам). Промежуточный контроль.

10. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине, включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем (при необходимости).

Информационные технологии, используемые при осуществлении образовательного процесса по дисциплине позволяют:

- организовать процесс образования путем визуализации изучаемой информации посредством использования презентаций, демонстрации учебных фильмов;
- контролировать результаты обучения на основе компьютерного тестирования;
- автоматизировать расчеты аналитических показателей, предусмотренные программой научно-исследовательской работы;
- автоматизировать поиск информации посредством использования справочных систем.

10.1. Перечень необходимого программного обеспечения.

Для осуществления учебного процесса используется свободно распространяемое (бесплатное) программное обеспечение:

Перечень лицензированного программного обеспечения МГТУ.

Наименование программного обеспечения, производитель	Реквизиты подтверждающего документа (№ лицензии, дата приобретения, срок действия)
Microsoft Office Word 2015	Операционная система «Windows», договор 0376100002715000045-0018439-01 от 19.06.2015
Adobe Reader	Бесплатно, бессрочный
K-Lite Codec Pack, Codec Guide	Бесплатно, бессрочный
OCWindows, Microsoft Corp.	№ 00371-838-5849405-85257, 23.01.2012, бессрочный
7-zip.org	GNU LGPL
Офисный пакет WPSOffice	Свободно распространяемое ПО

10.2 Перечень необходимых информационных справочных систем.

1. Электронно-библиотечная система «Консультант студента». Коллекции: Медицина. Здравоохранение (ВПО), ГЭОТАР-Медиа. Премиум комплект <http://www.studentlibrary.ru/>
2. Электронно-библиотечная система «Консультант врача» <http://www.studentlibrary.ru/>
3. Электронная библиотечная система «ZNANIUM.COM» <http://www.znanium.com>
4. Электронно-библиотечная система IPR BOOKS <http://www.iprbookshop.ru>
5. Консультант Плюс – справочная правовая система <http://consultant.ru>
6. Научная электронная библиотека (НЭБ) <http://www.elibrary.ru>
7. Киберленинка <http://cyberleninka.ru>
8. Национальная электронная библиотека

11.Описание материально-технической базы необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю)

Наименования специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Перечень лицензионного программного обеспечения. Реквизиты подтверждающего документа
Специальные помещения		
Учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа (3-18): 385000, Республика Адыгея, г. Майкоп, ул. Пушкина, дом № 177, Учебный корпус № 3, ауд.3-5 Аудитория для занятий семинарского типа (3-20): 385000, Республика Адыгея, г. Майкоп, ул. Пушкина, дом № 177, Учебный корпус № 3, ауд.18	Учебная мебель на 70 посадочных мест, доска, мультимедийное оборудование (проектор, экран) Учебная мебель на 30 посадочных мест, доска, мультимедийное оборудование (проектор, экран)	1.Microsoft Office Word 2015. 0376100002715000045-0018439-01 от 19.06.2015. 2. Adobe Reader. Бесплатно, бессрочный. 3. K-Lite Codec Pack, Codec Guide. Бесплатно, бессрочный. 4. ОС Windows, Microsoft Corp. № 00371-838-5849405-85257, 23.01.2012, бессрочный. 5. 7-zip.org. GNU LGPL. 6.Офисный пакет WPS Office.Свободно распространяемое ПО.
Помещения для самостоятельной работы.		
Учебные аудитории для самостоятельной работы: 1.Читальный зал научной библиотеки ФГБОУ ВО «МГТУ»: корпус 1, 3 этаж, ул. Первомайская 191. 2.Компьютерный класс, читального зала научной библиотеки ФГБОУ ВО «МГТУ»: корпус 1, 3 этаж, ул.Первомайская ,191. 3.Аккредитационно-симуляционный центр медицинского института ФГБОУ ВО «МГТУ», корпус 6, 2 и 3 этажи, ул. Комсомольская 222.	Мебель для аудиторий. Библиотечный фонд специальной литературы. Компьютерный класс на 30 посадочных мест, оснащенный компьютерами«msi» с выходом в Интернет. Фантомы, манекены, тренажеры, роботы – симуляторы, системы для отработки навыков оказания медицинской помощи и т.д.	1.Microsoft Office Word 2015. 0376100002715000045-0018439-01 от 19.06.2015. 2. Adobe Reader. Бесплатно, бессрочный. 3. K-Lite Codec Pack, Codec Guide. Бесплатно, бессрочный. 4. ОС Windows, Microsoft Corp. № 00371-838-5849405-85257, 23.01.2012, бессрочный. 5. 7-zip.org. GNU LGPL. 6.Офисный пакет WPS Office.Свободно распространяемое ПО.

12. Дополнения и изменения в рабочей программе
за _____ / _____ учебный год

В рабочую программу _____
(наименование дисциплины)

для направления (специальности) _____
(номер направления (специальности))

вносятся следующие дополнения и изменения:

Дополнения и изменения внес _____
(должность, Ф.И.О., подпись)

Рабочая программа пересмотрена и одобрена на заседании кафедры

(наименование кафедры)

«____» _____ 20__ г.

Заведующий кафедрой _____
(подпись) (Ф.И.О.)