

**АВТОНОМНАЯ НЕКОММЕРЧЕСКАЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНАЯ
ОРГАНИЗАЦИЯ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«НАУЧНО-ТЕХНОЛОГИЧЕСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ «СИРИУС»
(АНОО ВО «УНИВЕРСИТЕТ «СИРИУС»)**

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

«Медицинская генетика»

Уровень образования: высшее образование – программа специалитета

Специальность: 06.05.01 Биоинженерия и биоинформатика

Направленность (профиль): Биоинженерия

1. Трудоемкость дисциплины (модуля): 5 з.е.

2. Место дисциплины в учебном плане: дисциплина «Медицинская генетика» входит в Блок 1. «Дисциплины (модули)», часть, формируемую участниками образовательных отношений «Профессиональная подготовка», трек «Медицинская биоинженерия» и изучается в 13-18 модулях (7-9 семестры).

3. Цель дисциплины (модуля): сформировать представление о наследственности и изменчивости в различных популяциях людей, особенности проявления и развития нормальных и патологических признаков, зависимость заболеваний от генетической предрасположенности и условий окружающей среды; сформировать знания об инновационных экспериментальных методах в области медицинской генетики и геномики человека.

4. Задачи дисциплины (модуля):

- Приобретение знаний о природе наследственных заболеваний человека, их этиологии, патогенезе, клинике, диагностике, лечении.
- Формирование навыков об основных методах диагностики наиболее распространенных форм наследственной патологии, включая современные методы цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики.

5. Перечень разделов (тем) дисциплины и их краткое содержание:

Наименование раздела (темы) дисциплины (модуля)	Краткое содержание
Введение в медицинскую генетику. Методы диагностики наследственных заболеваний.	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, массспектрометрия, ядерный магнитный резонанс, радиоиммунохимические и иммуноферментные методы. Молекулярногенетические методы: характеристика основных методических приемов. ПЦР. Методы диагностики: сиквенс, анализ конформационного полиморфизма однонитевой ДНК и др. Метод сцепления генов.
Семиотика и принципы клинической диагностики наследственной патологии. Классификация наследственных болезней	Общеклинические особенности проявления наследственных болезней. Время манифестиации. Гетерохрония клинических проявлений. «Резистентность» к терапии. Специфические симптомы наследственных болезней. «Портретная» диагностика наследственных болезней. Необходимость

	семейного подхода при обследовании пациентов. Генетическая гетерогенность клинически сходных форм заболеваний.
Морфогенетические варианты развития. Врожденные 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.
Хромосомные болезни: этиология, патогенез. Общеклинические характеристики хромосомных болезней	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.
Моногенные болезни: общие вопросы этиологии и патогенеза. Мутации как этиологический фактор.	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.
Болезни с наследственным предрасположением: общая характеристика.	Болезни с наследственным предрасположением. Понятие о предрасположенности. Конкретные механизмы реализации наследственного предрасположения. 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.
Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии.	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.

6. Образовательные результаты освоения дисциплины (модуля):

Код и наименование компетенции	Код и наименование индикатора достижения компетенции
ОПК-3. Способен проводить экспериментальную работу с организмами и клетками, использовать физико-химические методы исследования макромолекул, математические методы обработки результатов биологических исследований	ИОПК-3.1 Применяет полученные знания об экспериментальной работе в области биотехнологии и адекватно выбирает алгоритмы для решения задач в области биоинженерии ИОПК-3.2 Выбирает оптимальные пути решения биотехнологических задач на основе современной методологии с использованием современного оборудования и экспериментальных методов
	ИОПК-3.3 Работает с современным лабораторным оборудованием общего назначения, а также специализированными приборами для молекулярно-генетических исследований (амплификаторы, приборы для электрофоретического разделения биомолекул и т.п.)
	ИОПК-3.4 Использует базовые знания фундаментальных разделов математики и биоинформатики в объеме, необходимом для обработки информации и анализа биологических данных, в том числе в соответствии с задачами генетики, геномики и генетических технологий
ПК-3. Способность выполнять работы по осуществлению процессов получения биотехнологической и биомедицинской продукции	ИПК-3.1 Способен проводить испытания образцов целевых продуктов биотехнологического и биомедицинского производства, исходного сырья и упаковочных материалов, промежуточной продукции и объектов производственной среды
	ИПК-3.2 Планирует и осуществляет биотехнологические процессы с использованием культур микроорганизмов, культур клеток, тканей растений и животных
	ИПК-3.3 Анализирует и выбирает методы контроля качества биотехнологического и биомедицинского производства

7. Оценочные и методические материалы

7.1. Оценочные материалы для организации текущего контроля

Контрольные работы (КР1-6)

- Форма: письменная, синхронная
- Место и время проведения: во время контактной работы в аудитории, согласно расписанию
- Примеры контрольных работ:

Контрольная работа 1.

Вопросы: 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 трансформацииprotoонкогенов в онкогены. Антионкогены как особый класс аутосомнодоминантных 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 генокоррекции онкологических заболеваний. Этические проблемы генной терапии.

Контрольная работа 2.

Вопросы: 1. 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. 2. Организация генома человека. 3. Генетические карты. 4. Митохондриальный геном. 5. Определение медицинской генетики как науки. Предмет и задачи медицинской генетики. Краткая история медицинской генетики. Значение генетики для медицины. 6. Классификация наследственных болезней человека. Понятие о мультифакториальных заболеваниях. 7. Этиология наследственных болезней. Классификация мутаций. Общие особенности патогенеза и симптоматики наследственных болезней. 8. Клинико-генеалогический метод. Правила составления родословной и легенды к ней. 9. Наследование признаков по аутосомно-домinantному типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных. 10. Наследование признаков по аутосомно-рецессивному типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.

Контрольная работа 3.

Вопросы: 1. Наследование признаков по рецессивному, сцепленному с X хромосомой типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных. 2. Наследование признаков по доминантному, сцепленному с X хромосомой и Y- сцепленному

типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных. 3. Митохондриальная наследственность. Характерные черты. Примеры родословных. 4. Цитогенетический метод. Простая и дифференцированная окраска препаратов. Анализ хромосом. Половой хроматин. 5. Биохимические методы исследования в генетике. Пробы Бенедикта, Феллинга. Тест Гатри. Электрофорез аминокислот. Просеивающая и подтверждающая диагностика. 6. Молекулярная диагностика. Методы. Области применения. 7. Неинвазивные методыпренатальной диагностики. 8. Инвазивные методыпренатальной диагностики. 9. Хромосомная патология. Распространенность в популяции. Геномные мутации. 10. Хромосомные мутации. Их виды.

Контрольная работа 4.

Вопросы: 1. Патогенез и номенклатура кариотипов хромосомных заболеваний. 2. Синдром Клайнфельтера. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение. 3. Синдром трисомии по X-хромосоме. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение. 4. Синдром Шерешевского-Тернера. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение. 5. Синдром Дауна. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение. 6. Синдром Патау и синдром Эдвардса. Распространенность. Клиника. Лечение. 7. Классификация генных болезней. 8. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм. 9. Наследственные дефекты обмена углеводов. Галактоземия. Патогенез. Диагностика. Клиника. Лечение. 10. Дефекты обмена аминокислот. Фенилкетонурия. Альбинизм. Типы наследования. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.

Контрольная работа 5.

Вопросы: 1. Наследственные дефекты обмена липидов. Болезни Тея-Сакса, Нимана-Пика, Гоше. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение. 2. Наследственные дефекты биосинтеза гормонов. Синдром Лоуренса-Муна-Барде-Бидля. Адреногенитальный синдром. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение. 3. Наследственные дефекты соединительной ткани. Синдром Марфана. Синдром ЭлерсаДанло. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение. 4. Наследственные болезни системы крови. Гемолитическая болезнь новорожденных. Гемофилия А. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение. 5. Основы патогенеза мультифакториальных заболеваний. Гены предрасположенности. Наследственные и ненаследственные компоненты мультифакториальных заболеваний. Наследуемость. 6. Роль близнецового метода в исследовании мультифакториальных заболеваний. Конкордантность и дискордантность у близнецов. 7. Уровни и методы профилактики наследственных болезней. 8. Цель и задачи медико-генетического консультирования. Показания для консультирования. 9. Этапы медико-генетического консультирования. 10. Прогноз потомства в семье с хромосомной патологией.

Критерии оценки:

1. Корректность выполнения заданий — 0,5 балла.
2. Полнота и логика ответа — 0,5 балла.

7.2. Оценочные материалы для организации промежуточной аттестации

- Форма проведения: устная (синхронная), в очном формате в зависимости от расписания. Промежуточная аттестация включает в себя: консультацию (К1), которая проводится после изучения 1-го модуля; экзамен (Э1), который проводится после изучения 2-го модуля; консультацию (К2), которая проводится после изучения 3-го модуля; экзамен (Э2), который проводится после изучения 4-го модуля.

- Место проведения: учебная аудитория.

Пример экзаменационного задания:

1. Синдром Шерешевского-Тернера. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение.
2. Профилактика наследственных болезней на постнатальном уровне.

В каждом экзаменационном билете будет указано два вопроса из предложенного перечня вопросов для подготовки к экзаменам. Дополнительные вопросы будут также выбраны из предложенного перечня вопросов для подготовки к экзаменам. Максимальный балл на экзамене – 10 баллов с учётом дополнительных вопросов.

Критерии оценки:

1. Получен правильный ответ на первый вопрос (2).
2. Полнота правильного ответа (0-2).
3. Получен неправильный ответ на первый вопрос (0).
4. Получен правильный ответ на второй вопрос (2).
5. Полнота правильного ответа (0-2).
6. Получен неправильный ответ на второй вопрос (0).
7. Получены ответы на дополнительные вопросы (0-2).

7.3. Методические рекомендации

Обучение по дисциплине предполагает изучение курса на аудиторных занятиях (практические занятия) и в ходе самостоятельной работы студентов. Студентам необходимо ознакомиться с содержанием рабочей программы дисциплины, с целями и задачами дисциплины, ее связями с другими дисциплинами образовательной программы, методическими разработками по данной дисциплине.

Обучение по дисциплине проводится последовательно путем проведения практических занятий с углублением и закреплением полученных знаний в ходе самостоятельной работы с последующим переводом знаний в умения в ходе практических занятий. Получение углубленных знаний по изучаемой дисциплине достигается за счет дополнительных часов к аудиторной работе самостоятельной работы студентов. Выделяемые часы целесообразно использовать для знакомства с дополнительной научной литературой по проблематике дисциплины, анализа научных концепций и современных подходов к осмыслению рассматриваемых проблем. К самостоятельному виду работы студентов относится работа в библиотеках, в электронных поисковых системах и т.п. по сбору материалов, необходимых для проведения практических занятий или выполнения конкретных заданий преподавателя по изучаемым темам. Обучающиеся могут установить электронный диалог с преподавателем, выполнять посредством него контрольные задания.