

**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, масспектрометрия, ядерный магнитный резонанс, радиоиммунохимические и иммуноферментные методы. Молекулярногенетические методы: характеристика основных методических приемов. ПЦР. Методы диагностики: сиквенс, анализ конформационного полиморфизма однострессовой ДНК и др. Метод сцепления генов.
Семиотика и принципы клинической диагностики наследственной патологии. Классификация наследственных болезней	Общеклинические особенности проявления наследственных болезней. Время манифестации. Гетерохрония клинических проявлений. «Резистентность» к терапии. Специфические симптомы наследственных болезней. «Портретная» диагностика наследственных болезней. Необходимость

	<p>семейного подхода при обследовании пациентов. Генетическая гетерогенность клинически сходных форм заболеваний.</p>
<p>Морфогенетические варианты развития. Врожденные пороки развития</p>	<p>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.</p>
<p>Хромосомные болезни: этиология, патогенез. Общеклинические характеристики хромосомных болезней</p>	<p>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.</p>
<p>Моногенные болезни: общие вопросы этиологии и патогенеза. Мутации как этиологический фактор.</p>	<p>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.</p>
<p>Болезни с наследственным предрасположением: общая характеристика.</p>	<p>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.</p>
<p>Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии.</p>	<p>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.</p>

## 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 трансформации протоонкогенов 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 семиотики наследственных болезней. 8. Клинико-генеалогический метод. Правила составления родословной и легенды к ней. 9. Наследование признаков по аутосомно-доминантному 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 методы пренатальной диагностики. 8. Инвазивные методы пренатальной 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 Элерс-Данло. 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.