

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Ковтун Ольга Петровна

Должность: ректор

Дата подписания: 12.04.2024 15:20:02

Уникальный программный ключ:

f590ada38fac7f9d3be3160b34d...

**федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации**

**Кафедра медицинской биологии и генетики
Отдел молекулярных и клеточных технологий ЦНИЛ УГМУ**



УТВЕРЖДАЮ

Проректор по образовательной
деятельности и молодежной
политике

Т.В. Бородулина

«20» марта 2023 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ
Б1.В.04 МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА И ГЕНОМИКА**

Направление подготовки – 06.04.01 Биология

Профиль – Генные и клеточные технологии в медицине

Квалификация (степень) – магистр

Программа подготовки – прикладная магистратура

**Екатеринбург
2023**

Рабочая программа дисциплины «Медицинская генетика и геномика» составлена в соответствии с требованиями федерального государственного образовательного стандарта высшего образования (ФГОС ВО) - магистратура по направлению подготовки 06.04.01 Биология, утвержденным приказом Министерства образования и науки РФ от 11.08.2020 г. № 934.

Программа составлена:

ФИО	Должность	уч. степень
Макеев О. Г.	Заведующий кафедрой медицинской биологии и генетики	доктор медицинских наук, профессор

Рецензент: Сазонов Сергей Владимирович – заведующий кафедрой гистологии, доктор медицинских наук, профессор.

Утверждена:

- методической комиссией специальностей магистратуры (протокол № 3 от 01.02.2023).
- кафедрой медицинской биологии и генетики (протокол № 6 от 17.01.2023).

Раздел 1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами освоения ОПОП

1.1. Цель изучения дисциплины (модуля)

Освоения учебной дисциплины (модуля) «Медицинская генетика и геномика» состоит в овладении общетеоретическими знаниями в области медицинской генетики и в формировании способности у студентов применять основные понятия в области медицинской генетики, необходимые для реализации клинико-генетического подхода при диагностике, лечении и профилактике наследственных заболеваний.

1.2. Задачи изучения дисциплины (модуля)

Научно-исследовательская деятельность:

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

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

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

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

Дача представлений о генетических основах индивидуального ответа на лекарственное воздействие.

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

1.3. Место дисциплины (модуля) в структуре ОПОП:

Дисциплина «Медицинская генетика и геномика» относится к блоку Б 1. Дисциплины вариативной части, обязательные дисциплины.

Основные знания, необходимые для изучения дисциплины формируются при изучении дисциплин:

- История
- Экономика
- Латинский язык
- Медицинская информатика
- Химия
- Биология
- Основы биоорганической химии
- Иностранный язык

1.4. Объекты профессиональной деятельности

Объектами профессиональной деятельности выпускников, освоивших рабочую программу

дисциплины (модуля), являются:

физические лица;

население;

совокупность средств и технологий, направленных на создание условий для охраны здоровья граждан.

1.5. Виды профессиональной деятельности

№ п/п	Номер/индекс компетенции	Результаты освоения ОПОП (содержание компетенции)	Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю)			Оценочные средства	
			Знать	Уметь	Владеть	Для текущего контроля	Для промежуточной аттестации
1	2	3	4	5	6	7	8
1	ПК-1	Готовностью решать стандартные задачи профессиональной деятельности с использованием информационных, библиографических ресурсов, медико-биологической терминологии, информационно-коммуникационных технологий и учетом основных требований информационной безопасности.	З1. Основную медико-биологическую и фармацевтическую терминологию на русском и латинском языке.	У1. Использовать не менее 900 терминологических единиц и терминологических элементов.	В1. Навыками чтения и письма на латинском языке анатомических, клинических, фармацевтических терминов и рецептов	Тестирование, собеседование, реферат	Тестирование, собеседование. Прием практических навыков.
2	ПК-2	Способностью и готовностью реализовать этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности.	З1. общие закономерности происхождения и развития жизни, свойства биологических систем, антропогенез и онтогенез человека. Современные методы генетики человека, основные понятия и проблемы	У2. Соблюдать	В2. Принципам	Тестирование	Тестирование

			биосферы и экологии, биологические предпосылки жизнедеятельности и экологии человека				
				ть морально-	иврачебной	вание, со-	рова-
				правовые нормы; соблюдать правила врачебной этики и деонтологии, законы и нормативные акты по работе с конфиденциальной информацией, сохранять врачебную тайну, стремиться к повышению своего культурного уровня; законы и нормативные правовые акты по работе с конфиденциальной информацией.	деонтологии и врачебной этики; способностью соблюдать этические аспекты врачебной деятельности в общении с детьми и подростками, их родителями и родственниками.	беседование. Решение ситуационных задач. Реферат.	ние. Собеседование. Решение ситуационных задач. Прием практических навыков.
3	ПК-3	Готовностью к использованию основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов при решении профессиональных задач.	31. Общие закономерности происхождения и развития жизни, свойства биологических систем, антропогенез и онтогенез человека. Современные методы генетики человека, основные понятия и проблемы биосферы и экологии; биологические предпосылки жизнедеятельности и экологии человека. Современное представление о ге-	У1.Интерпретировать результаты генетического анализа. Интерпретировать результаты лабораторных методов диагностики паразитарных и наследственных болезней у детей и подростков. Приготовить временные микропрепараты биологических объектов и исследовать их с помо-	В1.Медико-биологическим понятийным аппаратом. Методами изучения наследственности человека. Навыками микропирования.	Тестирование. Собеседование. Решение ситуационных задач. Реферат	Тестирование. Собеседование. Решение ситуационных задач. Прием практических навыков

			номе человека, молекулярные основы наследственности, роли наследственности в определении здоровья и патологии.	щью современной микроскопической техники.			
4	ПК-4	Готовностью к анализу и публичному представлению медицинской информации на основе доказательной медицины;	31. Математические методы решения интеллектуальных задач и их применение в медицине; теоретические основы информатики, сбор, хранение, поиск, переработка, преобразование, распространение информации в медицинских и биологических системах, использование информационных компьютерных систем в медицине и здравоохранении.	У1. Пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности; производить расчеты по результатам эксперимента, проводить элементарную статистическую обработку экспериментальных данных.	В1. Навыками поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками представления и обобщения медицинской информации.	Тестирование. Собеседование по ситуационным задачам.	Тестирование. Собеседование. Решение ситуационных задач. Прием практических навыков.

7

5. Объем и вид учебной работы

Виды учебной работы	Трудоемкость	Семестр
	Часы	
Лекции	44	12,32
Практические занятия	44	12,32
Самостоятельная работа (всего)	92	
Контроль	36	36

Объем занятий

№ п/п	Код компетенции	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Содержание раздела
1	2	3	4
1.	ПК-1, ПК-2,	Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология.	Предмет и задачи медицинской генетики. Объекты изучения. Характеристика основных разделов мед. генетики. Роль наследственных факторов в патологии человека. Взаимосвязь медицинской генетики с другими клиническими дисциплинами. Основные этапы развития медицинской генетики. Основные достижения современной медицинской генетики. Понятие врожденного, се-

ПК-3, ПК-4

мейного и наследственного заболевания. Основные признаки наследственных заболеваний: плеiotропия, множественность и системность поражений, семейный характер, прогрессивное течение, клинический полиморфизм, этнические особенности. Классификация наследственных болезней. Методы изучения генетики человека: цитогенетический, близнецовый, генеалогический, популяционно-статистический, биохимический и др.

2.	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4	Геном человека. Структура и функции генов. Регуляция экспрессии генов.	Программа «Геном человека». Генотип и среда. Молекулярная природа наследственных болезней. Регуляция экспрессии генов на транскрипционном и посттранскрипционном уровнях. Мутации соматических клеток. Геномный импринтинг. Механизмы регуляции развития на разных этапах онтогенеза. Врожденные пороки развития: этиология, механизмы формирования, пренатальная диагностика и профилактика.
3.	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4	Генные болезни	Современные молекулярно-генетические методы, лежащие в основе геномных технологий и ДНК-диагностики. Основные типы генных мутаций. Классификация генных болезней по типу наследования, клинической картине и патогенезу. Критические периоды онтогенеза человека. Терапевтические факторы среды. Патогенез генных болезней. Первичные и вторичные эффекты мутантных аллелей. Типы наследования моногенных болезней. Митохондриальное наследование. Мутации митохондриальной ДНК. Клинический полиморфизм и его причины.
4.	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4	Хромосомная патология	Этиология хромосомных болезней. Периоды гаметогенеза и риск возникновения хромосомных мутаций. Изменение числа или структуры хромосом, микрохромосомные перестройки. Классификация хромосомной патологии по типу мутаций. Особенности патогенеза хромосомных болезней. Основные клинические проявления. Значение цитогенетического метода при подозрении на хромосомную патологию. Медико-генетическое консультирование семей, имеющих родственников с хромосомной патологией. Аномалии и пороки развития. Клиника, диагностика и медико-генетическое консультирование основных форм хромосомных аномалий.
5.	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4	Мультифакториальные заболевания.	Этиология МФЗ. Вклад в этиологию заболеваний человека генетических и средовых факторов. Понятие фенотипической дисперсии признака. Модели полигенного наследования. Понятие и расчет коэффициента наследуемости. Формирование групп риска по МФЗ и первичная профилактика. Роль наследственных факторов в этиологии и патогенезе иммунодефицитных состояний. Понятие первичного и вторичного иммунодефицита. Заболевания, ассоциированные с HLA-антигенами. Фармакогенетика и экологическая генетика. Онкогены и их биологическая роль. Генетические аспекты канцерогенеза. Детерминация пола. Генетические аспекты нарушений полового развития.
6.	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4	Профилактика наслед-	Уровни профилактики наследственных заболева-

	ственных заболеваний. Медико-генетическое кон-	ний. Основные подходы к профилактике. Основные
--	---	---

	консультирование.	<p>принципы профилактики наследственных заболеваний.</p> <p>Задачи медико-генетического консультирования.</p> <p>Этапы МГК.</p> <p>Пренатальная и преимплантационная диагностика: показания и методы.</p> <p>Общие принципы лечения генетических болезней.</p>
--	-------------------	--

6.	Профилактика наследственных заболеваний.	2	8		4	14
	Вид промежуточной аттестации:	Не предусмотрено				зачет
	Итого:	12	36		24	72

Тематический план лекций.

№ п/п	№ раздела дисциплины	Тематика лекций	Содержание лекций	Трудоемкость (час)
				№ 3 сем.
1	2	3	4	5
1	1-2	Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология. Геном.	<ul style="list-style-type: none"> Предмет и задачи медицинской генетики. Объекты изучения. Основные этапы развития медицинской генетики. Основные достижения современной медицинской генетики. Понятие врожденного, семейного и наследственного заболевания. Основные признаки наследственных заболеваний. Роль наследственных факторов в патологии человека. Взаимосвязь медицинской генетики с другими клиническими дисциплинами. Методы медицинской генетики. Характеристика генома человека. Структура и функции генов. Регуляция экспрессии генов на транскрипционном и посттранскрипционном уровнях. 	2
2	3	Семиотика наследственных заболеваний.	<ul style="list-style-type: none"> Особенности клинических проявлений наследственной патологии Общие принципы клинической диагностики наследственных болезней Осмотр и обследование пациентов и их родственников Клинико-генеалогический метод Составление родословной Генеалогический анализ 	2
3	3	Моногенная патология	<ul style="list-style-type: none"> Основные типы генных мутаций. Классификация генных болезней по типу наследования, клинической картине и патогенезу. Патогенез генных болезней. Первичные и вторичные эффекты мутантных аллелей. Типы наследования моногенных болезней. Митохондриальное наследование. Клинический полиморфизм и его причины. 	2
4	4	Хромосомная па-	<ul style="list-style-type: none"> Этиология – хромосомные мутации. 	2

		тология	<p>Периоды гаметогенеза и риск возникновения хромосомных мутаций.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Классификация хромосомной патологии по типу мутаций. • Особенности патогенеза хромосомных болезней. • Основные клинические проявления. • Значение цитогенетического метода в диагностике хромосомной патологии. • Медико-генетическое консультирование семей, имеющих родственников с хромосомной патологией. 	
5	5	Мультифакториальные заболевания.	<ul style="list-style-type: none"> • Этиология МФЗ. • Понятие фенотипической дисперсии признака. • Модели полигенного наследования. • Понятие и расчет коэффициента наследуемости. • Формирование групп риска по МФЗ и первичная профилактика. • Фармакогенетика и экологическая генетика. • Онкогены и их биологическая роль. • Генетические аспекты канцерогенеза. • Генетика полового развития. 	2
6	6	Профилактика наследственных заболеваний.	<ul style="list-style-type: none"> • Уровни профилактики наследственных заболеваний. • Основные подходы к профилактике. • Задачи медико-генетического консультирования. • Этапы МГК. • Пренатальная и преимплантационная диагностика: показания и методы. • Общие принципы лечения генетических болезней. 	2
Итого:				12

3.5. Тематический план практических занятий (семинаров)

№ п/п	№ раздела дисциплины	Тематика практических занятий (семинаров)	Содержание практических (семинарских) занятий	Трудоемкость(час)
				№ сем.
1	2	3	4	5
1	1	Наследственность и патология.	<ul style="list-style-type: none"> • Предмет и задачи медицинской генетики. Объект изучения. • Основные этапы развития медицинской генетики. • Основные достижения современной медицинской генетики. • Роль наследственных факторов в патологии человека. • Классификация наследственной патологии. • Общая характеристика наслед- 	2

			<p>ственной патологии.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Опрос и тестовые задания. 	
2	2	<p>Геном человека. Структура и функции генов. Регуляция экспрессии генов</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Понятие генома и геномики. • Структура и функции генов. • Внегенные элементы. Типы мутаций генов. • Программа «Геном человека», цели и задачи программы. • Биотехнология. • Транскрипция информации с ДНК на иРНК; • Понятие транскриптома, его структура и функция. • Методы исследования транскриптома. • Сплайсинг –регуляция. • Тестирование 	2
3	3	<p>Семиотика наследственных заболеваний. Клинико-генеалогический метод.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Клинико-генеалогический метод, его возможности и значение в медико-генетическом консультировании. <ul style="list-style-type: none"> • Показания для проведения клинико-генеалогических исследований. • Составление карты фенотипа. • Составление родословной. • Определение наследственного характера патологии. • Определение типа наследования. • Решение ситуационных задач. • Опрос и тестовые задания. 	2
4	3	<p>Генные болезни. Этиология, патогенез, классификация, методы диагностики.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Этиология, патогенез, принципы классификации моногенной патологии. Эпидемиологические характеристики. • Типы наследования моногенных болезней. • Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность. Геномный импринтинг. • Решение тематических задач, разбор историй болезни с составлением и анализом родословных. • Биохимические методы, их значение. • Методы ДНК-диагностики. • Метод генетики соматических клеток. • Сущность молекулярно-генетического метода. Его значение в диагностике. • Принципы лечения. • Опрос и тестовые задания. • Представление докладов. 	2
5	3	<p>Моногенные заболевания, клинические формы.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Общая характеристика и классификация • Синдром Марфана, Мартина-Белл, нейрофиброматоз 	2
		<p>Наследственные болезни обмена</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Диагностика и лечение фенилкетонурии 	

		веществ (НБО).	<ul style="list-style-type: none"> • Диагностика и лечение муковисцидоза и семейной гиперхолестеринемии • НБО и признаки, позволяющие их заподозрить. • Принципы ранней диагностики и профилактики НБО. • Первичные и вторичные эффекты мутантных аллелей. • Альбинизм, галактоземия, гомоцистинурия, алкаптонурия. • Опрос и тестовые задания. • Рефераты 	
6	3	Митохондриальная патология.	<ul style="list-style-type: none"> • Геном митохондрий. • Особенности митохондриального наследования. • Этиология и патогенез митохондриальных заболеваний • Классификация митохондриальной патологии. • Основные клинические проявления митохондриальных заболеваний. • Основные клинические проявления митохондриальных синдромов и болезней (атрофия дисков зрительных нервов Лебера, синдром Лея, митохондриальные цитопатии). • Клинический полиморфизм и его причины, гномный импринтинг. • Тестирование. • Представление докладов. 	2
7	4	Общая характеристика хромосомной патологии.	<ul style="list-style-type: none"> • Структурно-функциональная организация хромосом. • Хромосомные мутации. Виды хромосомных перестроек. • Периоды гаметогенеза и риск возникновения хромосомных мутаций. • Классификация хромосомной патологии по типу мутаций. • Особенности патогенеза хромосомных болезней. • Основные клинические проявления. • Этапы и возможности интерфазных и метафазных цитогенетических методов в генетике человека. • Опрос и тестовые задания. • Представление докладов. 	2
8	4		<ul style="list-style-type: none"> • Простые варианты аутосомных трисомий. Синдромы: Дауна, Патау, Эдвардса. • Мозаицизм. • Синдромы, обусловленные структурными перестройками. Синдромы: Вольфа-Хиршхорна, «кошачье го крика». 	2
		Хромосомная патология. Клинические формы.		

			<ul style="list-style-type: none"> • Нарушения в системе половых хромосом. Синдромы Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, трипло-Х. • Самостоятельная постановка диагноза по слайдам больных, фотографиям метафазных пластинок. • Тестирование по теме «Хромосомная патология». 	
9	4	Врожденные пороки развития.	<ul style="list-style-type: none"> • Стигмы дисэмбриогенеза, малые аномалии развития. • Определение и классификация ВПР. • Критические и терминационные периоды эмбриогенеза, связь с ВПР. • Этиология и патогенез ВПР, лекарственный мутагенез. • Типы ВПР (дизрупция, мальформация, деформация, дисплазия). • Врожденные пороки развития, подлежащие обязательной регистрации. • Варианты коррекции ВПР. • Тестирование 	2
10	5	Близнецовый метод изучения генетики человека. Популяционная генетика.	<ul style="list-style-type: none"> • Вклад в этиологию заболеваний человека генетических и средовых факторов. • Близнецовый метод. Этапы и возможности близнецового метода. • Определение зиготности близнецовых пар. • Расчет коэффициента наследования. • Особенности человеческих популяций. • Генетический груз человеческих популяций. • Популяционно-статистический метод и его значение в генетике человека. • Определение генетической структуры человеческих популяций. • Решение ситуационных задач. • Опрос и тестирование. 	2
11	5	Мультифакториальные заболевания.	<ul style="list-style-type: none"> • Роль генетических и внешне - средовых факторов в развитии данной группы патологии. • Эпидемиологические характеристики МФЗ. • Модели наследования. Коэффициент наследуемости. • Значение клинико-гениалогического метода и анализ родословных при МФЗ. • Области применения популяционно-статистического и близнецового методов исследования. • Профилактика МФЗ. Группы рис- 	2

			ка и генетические маркеры предрасположенности к развитию болезни. • Фармакогенетика и экологическая генетика. • Представление докладов по теме.	
12 - 13	5	Орфанные заболевания.	• Определение и общая характеристика орфанных заболеваний. • Законодательные акты, включающие вопросы, касающиеся орфанной патологии. • Группы заболеваний, входящих в перечень орфанных болезней. • Медико-социальные вопросы, связанные с лечением орфанных болезней • Представление докладов по теме.	4
14	5.	Онкогенетика.	• Онкогены и их биологическая роль. • Генетические аспекты канцерогенеза. • Общие представления о значении наследственных факторов в возникновении рака. • Факторы внешней среды, ассоциирующиеся с раком (канцерогены). • Вирусные и клеточные онкогены. • Физиологическая роль клеточных протоонкогенов. • Механизмы превращения протоонкогенов в онкогены. • Гены-супрессоры опухолевого роста.	2

3.6. Самостоятельная работа обучающегося

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Виды СРС	Всего часов
1	2	3	4	5
1	3	Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология.	Подготовка к занятиям, подготовка к тестированию, подготовка к текущему контролю.	2
2		Геном человека. Структура и функции генов. Регуляция экспрессии генов.	Подготовка к занятиям, подготовка к тестированию, подготовка к текущему контролю.	2
3		Генные болезни.	Подготовка к занятиям, подготовка к тестированию, подготовка к текущему контролю, подготовка рефератов и докладов.	5
1	3	Хромосомная патология	Подготовка к занятиям, подготовка к тестированию, подготовка к текущему контролю, подготовка рефератов и докладов.	4

2	Мультифакториальные заболевания.	Подготовка к занятиям, подготовка к тестированию, подготовка к текущему контролю, подготовка рефератов и докладов.	7
3	Профилактика наследственных заболеваний.	Подготовка к занятиям, подготовка к текущему и промежуточному тестированию, подготовка к собеседованию по вопросам зачета, подготовка рефератов к зачету.	4
Итого часов в семестре:			24
Всего часов на самостоятельную работу:			24

3.7. Лабораторный практикум

Учебным планом не предусмотрен.

3.8. Примерная тематика курсовых проектов (работ), контрольных работ

Раздел 4. Перечень учебно-методического и материально-технического обеспечения дисциплины (модуля)

4.1. Темы рефератов

Генный уровень организации наследственного материала. Химическая организация гена. Мономеры нуклеиновых кислот – нуклеотиды. Виды нуклеотидов ДНК и РНК. Биологический (генетический) код и его свойства. Свойства ДНК: репликация и репарация. Основные различия в строении и функциях ДНК и РНК. Локализация нуклеиновых кислот в клетке. Нуклеиновые кислоты. Виды нуклеиновых кислот. ДНК и РНК как биополимеры. Виды РНК. Структура ДНК. Модель Дж. Уотсона и Ф. Крика. Этапы реализации генетической информации. Транскрипция и процессинг РНК. Этапы реализации генетической информации. Трансляция и посттрансляционные изменения белка.

Генные мутации. Определение. Классификация. Мутон. Возможные механизмы возникновения и последствия генных мутаций. Примеры у человека. Биологические антимутационные механизмы. Репарация ДНК. Этиология, патогенез и особенности клиники хромосомных болезней. Диагностика хромосомных болезней. Синдром Патау. Этиология, клиника, характерные ВПР. Врожденные пороки развития при синдроме Дауна. Синдром Дауна: варианты клинической картины. Принципы диагностики и лечения болезни Дауна. Полисомии по половым хромосомам. Синдромы частичных анеуплоидий. Причины хромосомных аномалий и их распространенность. Синдром fra-X. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение. Синдром Клайнфельтера. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение. Синдром трипло-X. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение. Этиология и классификация генных болезней. Болезнь Альцгеймера. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение. Синдром Марфана. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение. Синдром Элерса-Данлоса. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение. Ахондроплазия. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение. Методы диагностики генных заболеваний. Семейная гиперхолестеринемия. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.

Пероксисомные болезни. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.
 Миопатия Дюшенна-Беккера. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.
 Синдром тестикулярной феминизации. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.

Хорея Гентингтона. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.

Нейрофиброматоз. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.

Адреногенитальный синдром. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.

Миотоническая дистрофия. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.

Методы изучения болезней с наследственной предрасположенностью.

Ассоциация наследственных болезней с системой антигенов HLA.

Гипертоническая болезнь. Генетические основы предрасположенности.

Язвенная болезнь желудка и ДПК. Генетические основы предрасположенности.

Инсулинзависимый сахарный диабет. Генетические основы предрасположенности.

Генетически обусловленная непереносимость лекарственных препаратов.

Непереносимость глютена. Генетические основы предрасположенности.

Пигментная ксеродерма. Генетические основы предрасположенности.

Алкоголизм. Генетические основы предрасположенности.

Генетические основы рака.

Структура медико-генетической службы и ее функции в здравоохранении.

Преконцепционная профилактика.

Роль генной инженерии в профилактике наследственных болезней.

Медико-генетическое консультирование населения - основа профилактики наследственной патологии.

Структура и организация медико-генетических консультаций.

Пренатальная диагностика врожденных пороков развития.

Скрининг-методы, их значение в профилактике наследственной патологии.

Преимплантационная диагностика.

Амниоцентез.

Планирование семьи как метод профилактики наследственных болезней.

4.2. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)

4.2.1. Основная литература

№ п/п	Наименование	Автор(ы)	Год, место издания	Кол-во экземпляров в библиотеке	Наличие в ЭБС
1	2	3	4	5	6
1	Клиническая генетика: учебник для вузов.	Бочков Н.П.	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2006 - 2011, 480 с	196	+ ЭБС «Консультант студента»

4.2.2. Дополнительная литература

№ п/п	Наименование	Автор(ы)	Год, место издания	Кол-во экземпляров в библиотеке	Наличие в ЭБС
1	2	3	4	5	6
1	Пренатальная диагностика наследственных заболеваний и врожденных пороков развития: учебное	Козвонин В.А., Косых А.А., Родина Н.Е.	Киров: 2011.-88 с., илл.	50	+ ЭБС Кировского ГМУ

	пособие				
2	Общая генетика и генетика человека: учебное пособие	Е.В. Коледаева, Н.Е. Родина.	Киров, 2016. – 69 с.	40	+ ЭБС Кировского ГМУ
3	Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие	Г.Р. Мутовин	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.: ил.		+ ЭБС «Консультант студента»
4	Молекулярная биология: Учеб. Пособие для студентов мед.вузов;	Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л.	М.: МИА, 2016 - с.85-117.в мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.	25	-
4	Генетика в клинической практике: руководство для врачей	В.Н. Горбунова, М.А. Корженевская	СПб.: Спецлит, 2015.-	5	-

Оценочные средства для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю) (приложение Б)

Ответить на вопросы по теме занятия.

Вопросы для собеседования:

Понятие генома и геномики.

Структура и функции генов.

Внегенные элементы. Типы мутаций генов.

Программа «Геном человека», цели и задачи программы.

Биотехнология.

Транскрипция информации с ДНК на иРНК;

Понятие транскриптома, его структура и функция.

Методы исследования транскриптома.

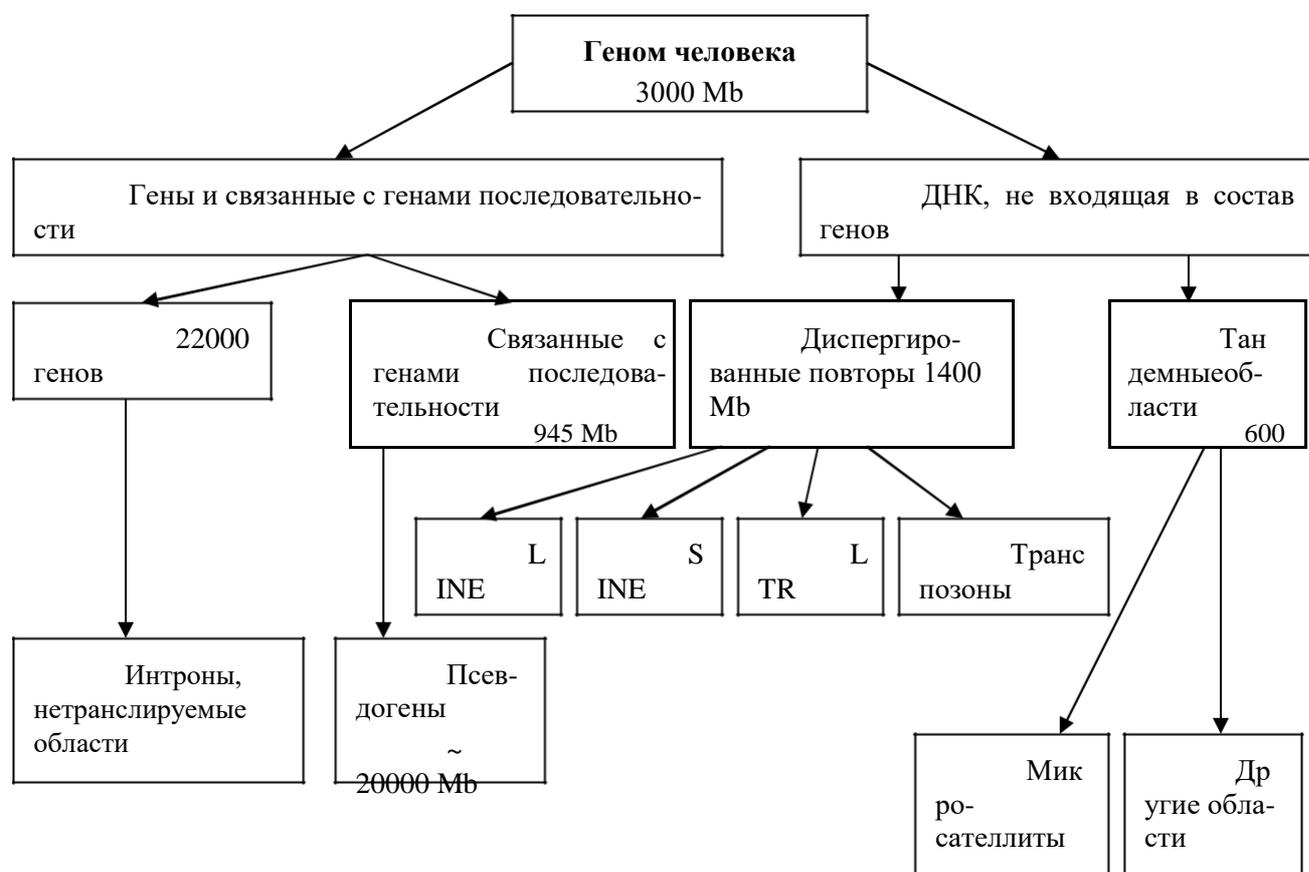
Сплайсинг – регуляция.

Практическая работа.

Работа 1. Структура генома человека.

Цель работы: Изучить особенности строения генома человека. Оценить функциональное значение отдельных структурных элементов генома.

Перенесите данную схему в рабочую тетрадь.



Заполните следующую таблицу.

Фракция генома	Функциональные особенности	Последствия изменений генома
Гены		
Псевдогены		
Диспергированные повторы		
Транспозоны		
Тандемные области		

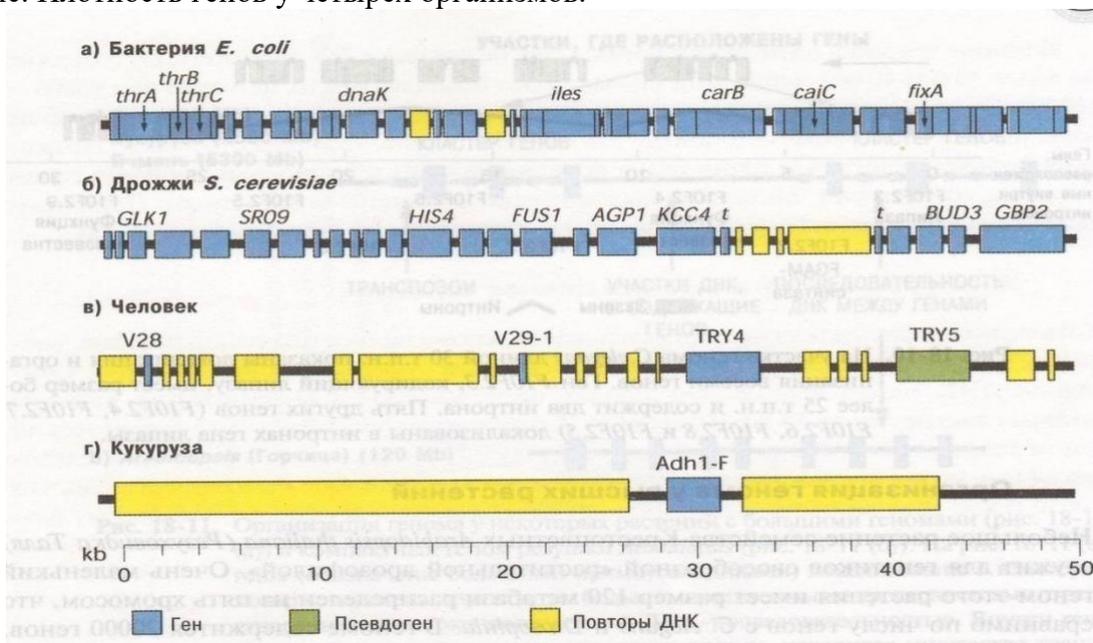
Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющих данных по строению генома.

Работа 2. Сравнение генов разных организмов.

Цель работы: Изучить различия в строении геномов.

На рисунке представлены хромосомные карты различных организмов. Определите характерные различия геномов этих организмов и генома человека.

Рис. Плотность генов у четырех организмов.



- а) 50 тыс. п.н. участок начала генома *E. Coli*;
- б) участок хромосомы 3 дрожжей;
- в) 50 тыс. п.н. участок хромосомы 7 человека, где расположен ген, кодирующий рецептор клеточной поверхности;
- г) участок генома кукурузы, окружающий ген *Adh 1-F*.

Табл. Сравнительна характеристика геномов разных организмов.

Организм	Размер генома (мегабазы)	Число генов
<i>Escherichiacoli</i>	4,64	4397
<i>Bacillussubtilis</i>	4,21	4212
<i>Rickettsia prowazekii</i>	1,11	834
<i>Mycoplasma pneumoniae</i>	0,82	710
<i>S. cerevisiae</i> (дрожжи)	12	6548
<i>P. falciparum</i> (малярийный плазмодий)	30	6500
<i>C. elegans</i> (нематода)	97	Более 20000
<i>D. melanogaster</i> (плодовая мушка)	170	~ 16000
<i>Z. mays</i> (кукуруза)	2500	~ 20000

H. sapiens (человек)	3300	~ 35000
----------------------	------	---------

Проанализируйте выше представленные схему и таблицу и ответьте на вопросы:

Особенности строения генома прокариот;

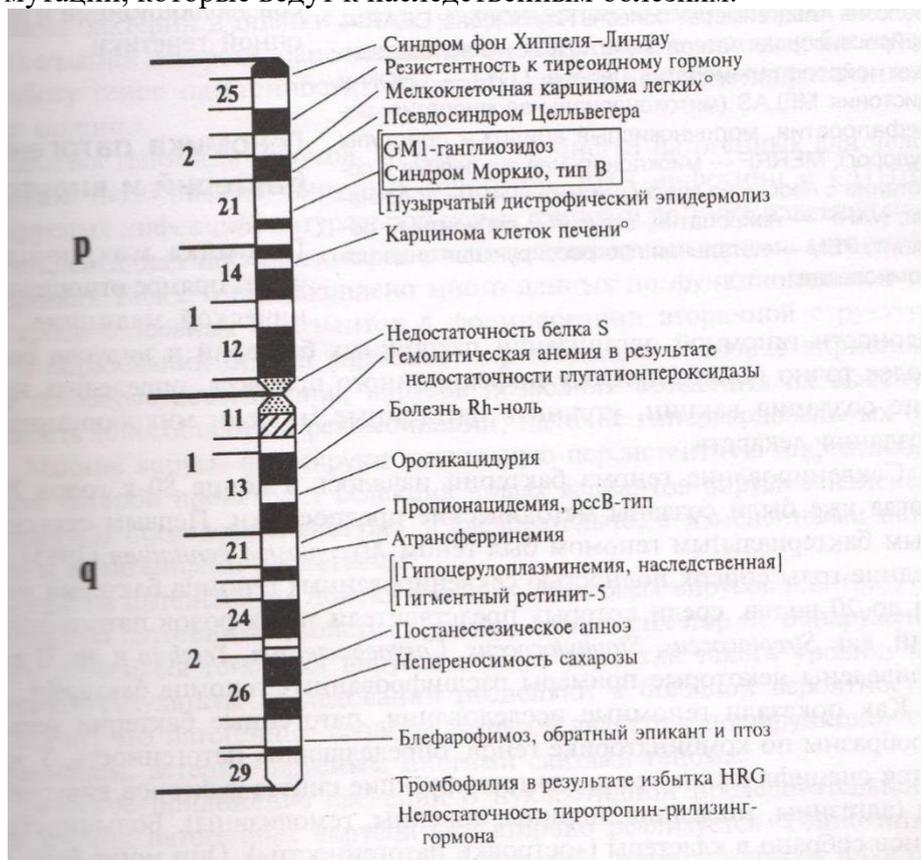
Особенности строения геномов эукариот.

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющих данные по строению генома.

Работа 3. Генетическая карта хромосом.

Цель работы: Изучить картирование хромосом на примере хромосомы 3 человека.

Рассмотрите генетическую карту хромосомы 3 человека. Определите локализацию патологических мутаций, которые ведут к наследственным болезням.



Заполните следующую таблицу.

Патологическое состояние	Номер хромосомы	Плечо	Участок	Сегмент
Мелкоклеточная карцинома легких				
Постанестезическое апноэ				
Карцинома клеток печени				
Тромбофилия из-за недостаточности белка S				
Гемолитическая анемия				

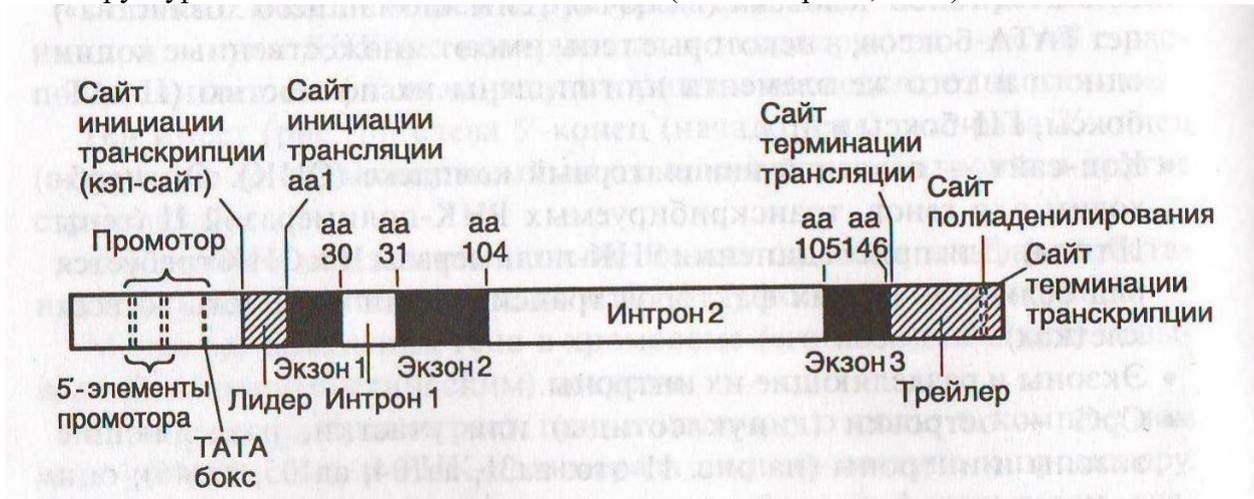
Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющих данные по генкартированию.

Работа 4. Строение гена эукариот.

Цель работы: Изучить общее строение генов человека и зависимость влияния мутаций на синтез белка от их локализации в гене.

Проанализируйте структуру бета-глобинового гена человека. Перенесите данную схему в рабочую тетрадь. На рисунке обозначьте структурные элементы гена.

Рис. Структура бета-глобинового гена человека (по Гилберт С., 1995).



Это самый короткий ген у человека: 1100 п.н, образующих 3 экзона (90, 222 и 126 п.н.) и 2 интрона (116 и 646 п.н.). Он включает:

Промотор (ТАТА-бокс – остатки тимина и аденина) и др. Боксы расположены перед точкой инициации (кэп-сайт).

Кэп-сайт – основной инициаторный комплекс (ОИК) для присоединения РНК-полимеразы II.

Экзоны и разделяющие их интроны.

SpG – островки (динуклеотиды) или участки, разделяющие экзоны и интроны (aa31, aa104, aa105, aa146).

5' и 3' - нетранслируемые области.

Трейлер - концевая часть молекулы иРНК, включающая нонсенс-кодон и поли-А последовательность.

Небольшие регуляторные сайты, участвующие в инициации (кодон АТТ) или терминации трансляции (кодон ТАА).

Небольшие регуляторные участки, необходимые для усиления (энхансеры), ослабления (сайленсеры) и терминации транскрипции.

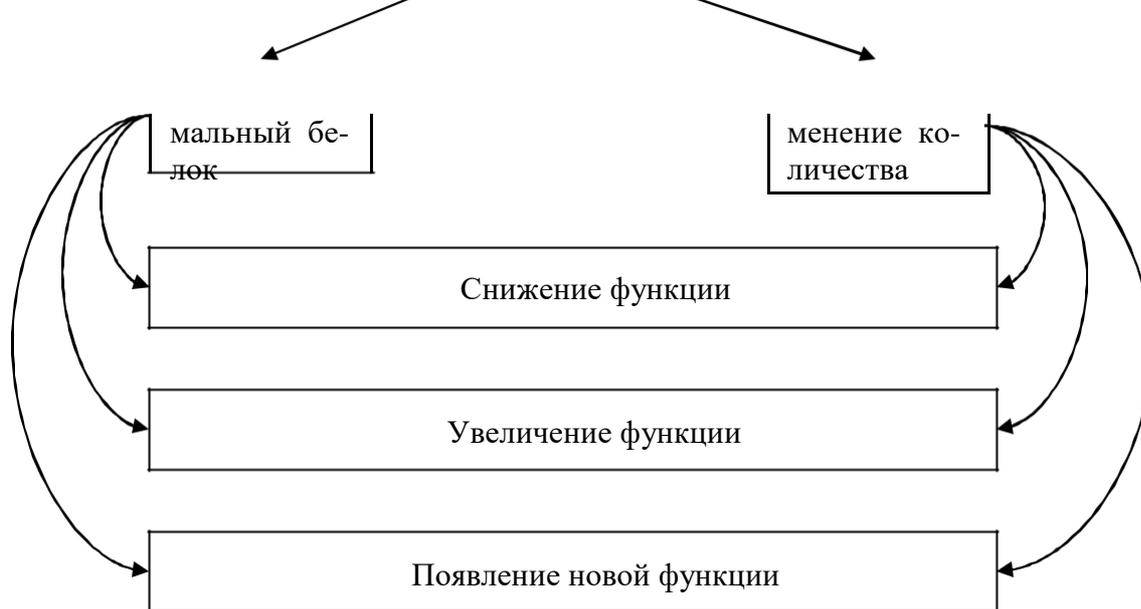
Участок сигнала полиаденилирования.

Перенесите в рабочую тетрадь следующую схему.

Му-
тация

Ано-

Из-



Заполните следующую таблицу.

Табл. Мутации в различных участках гена.

Участок гена	Последствия для синтеза белка	Последствия, выражающиеся в изменении функции
ТАТА-бокс		
Кэп-сайт		
Сайт инициации трансляции		
Экзоны		
Интроны		
СрG – островки		
5' и 3' - нетранслируемые области		
Нонсенс-кодон		
Поли-А последовательность		
Сайт терминации транскрипции		
Энхансеры		
Сайленсеры		

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных о строении генов и механизмах возникновения мутаций.

Работа 5. Регуляция экспрессии генов эукариот.

Цель работы: Изучить закономерности экспрессии генов эукариот и ее регуляции.

На схеме представлен механизм экспрессии генов. Определите основные звенья экспрессии генов в ядре и цитоплазме клетки.

Основные звенья экспрессии генов:

- **Ядро клетки:** расплетение нитей молекулы ДНК, транскрипция мРНК с помощью РНК-полимеразы II, процессинг и сплайсинг (созревание).

- **Цитоплазма клетки:** транспорт созревшей мРНК от ядра к рибосомам, перевод (трансляция) с помощью рРНК и тРНК информации о последовательности нуклеотидов в молекуле мРНК в последовательность аминокислот в молекуле белка.

Опишите в рабочей тетради регуляцию экспрессии генов для каждого звена.

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных о синтезе белка.

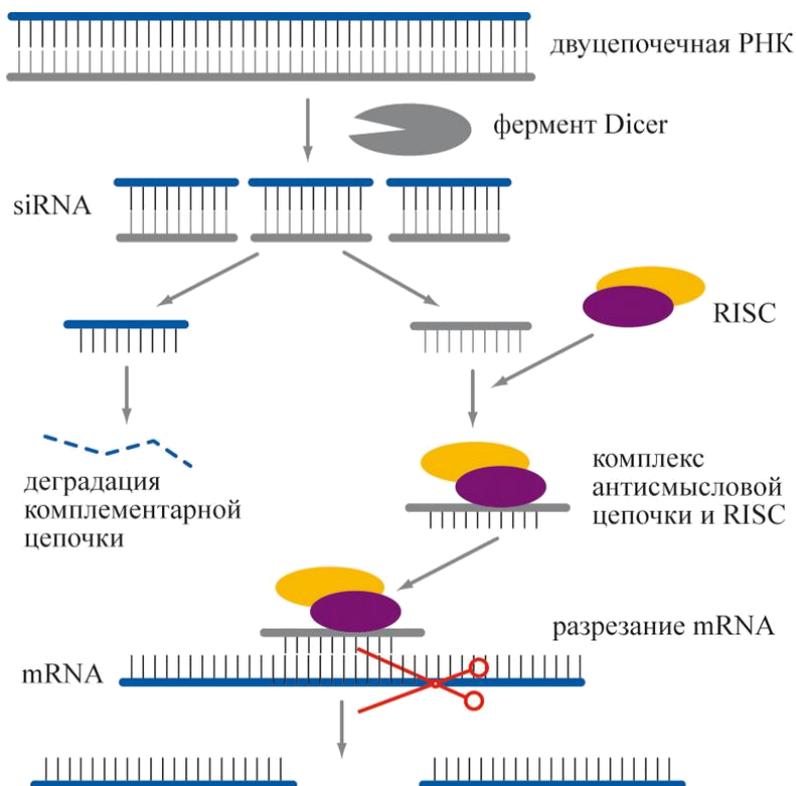
Работа 6. РНК-интерференция.

Цель работы: Изучить механизм РНК-интерференции.

На схеме представлен механизм РНК-интерференции. Фермент Dicer разрезает двуцепочечную РНК.

При этом образуются siRNA. Эти процессированные РНК связываются с каталитически активными белками нуклеазами – RISC (RNA-induced silencing complex). Комплекс RISC и siRNA (short interfering

RNA) специфически разрушает mRNA и предотвращает трансляцию. Перенесите данную схему в рабочую тетрадь.



Выпишите в рабочую тетрадь возможности использования методов РНК-интерференции в медицине. За открытие РНК-интерференции американские исследователи Эндрю Файр и Крейг Мелло были удостоены Нобелевской премии по физиологии и медицине в 2006 г. На основе описанного ими механизма разработаны методы направленного подавления активности генов с помощью коротких синтетических РНК дуплексов. Такие дуплексы могут быть созданы против любой мРНК благодаря тому, что последовательность генома многих организмов, включая человека, уже известна. В настоящее время изучаются перспективы применения РНК-интерференции в медицине для лечения инфекционных, онкологических и других заболеваний.

Для доставки синтетических РНК дуплексов в клетки широко используются подходы на основе нанобиотехнологий. Среди них: липосомы, углеродные нанотрубки, самоорганизующиеся полимерные наночастицы на основе циклодекстрина и др. Поверхность этих наночастиц модифицируют антителами и др. и векторами для направленной доставки в раковые клетки, к очагам внутрисосудистого поражения и т. п.

Выполнение работы ведется в форме обсуждения со студентами.

Работа 7. ДНК-диагностика.

Цель работы: Познакомиться с фингерпринтингом – методом ДНК-диагностики.

а) На Рис.1 показаны результаты фингерпринтинга проб ДНК от матери (М), предполагаемого отца (F) и ребенка (С). У ребенка имеется 6 полос, аналогичных материнским и 11 – аналогичных отцовским, а также 5 общих полос.

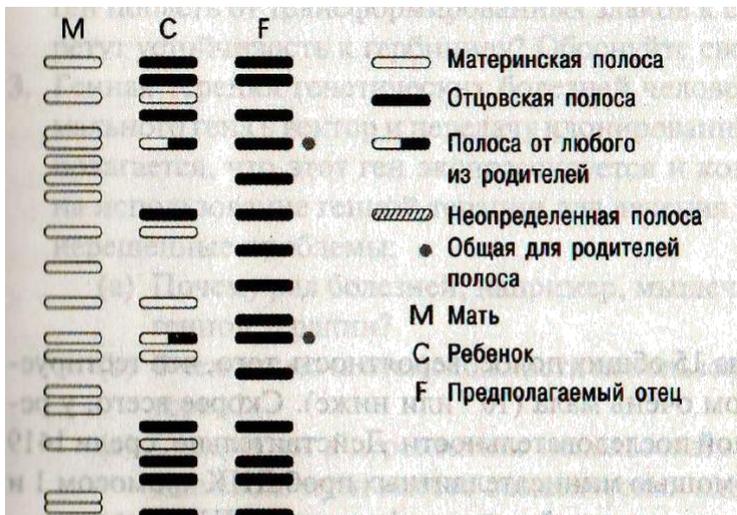


Рис. 1. Результаты фингерпринтинга проб ДНК от матери (М), предполагаемого отца (F) ребенка (С)

б) Фингерпринт ДНК второй матери (M₂), ребенка (C₂) и предполагаемого отца (F) показаны на следующей схеме (рис.2). В этом случае у ребенка 8 материнских полос, 15 отцовских, 6 общих для матери и предполагаемого отца и 1 полоса не обнаруживается ни у матери, ни у отца. Как объяснить наличие этой полосы? Обоснуйте ответ, анализируя представленные на рисунке фингер-принты.

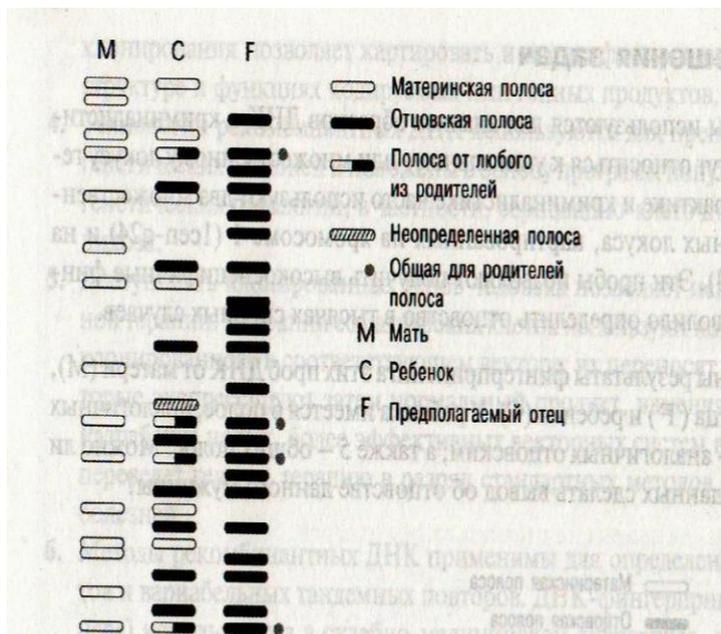


Рис. 2. Фингерпринт ДНК второй матери (M₂), ребенка (C₂) и предполагаемого отца (F₂).

Ответьте на вопросы, анализируя представленные на рисунке фингерпринты.

Можно ли на основании этих данных сделать вывод об отцовстве мужчины в первом случае?
Как объяснить наличие одной полосы, несовпадающей с отцовскими и материнскими полосами во втором случае?

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами.

Решить ситуационные задачи.

Учебным планом не предусмотрено.

Задания для групповой работы.

Учебным планом не предусмотрено.

Самостоятельная внеаудиторная работа обучающихся по теме:

Задания для самостоятельной внеаудиторной работы студентов по указанной теме:

1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.

2) Ответить на вопросы для самоконтроля:

Понятие генома и геномики.

Структура и функции генов.

Внегенные элементы. Типы мутаций генов.

Программа «Геном человека», цели и задачи программы.

Биотехнология.

Транскрипция информации с ДНК на иРНК;

Понятие транскрипта, его структура и функция.

Методы исследования транскрипта.

Сплайсинг – регуляция.

Проверить свои знания с использованием тестового контроля

1. Выберите один правильный ответ.

Медицинская генетика изучает: а) клинические особенности наследственных болезней; б) этиологию, патогенез наследственных болезней и болезней с наследственной предрасположенностью; в) пути профилактики наследственных болезней; г) роль наследственных факторов в патологии человека.

2. Выберите один правильный ответ.

Назовите известное число наследственных заболеваний: а) 1500; б) 3500; в) 5000; г) 15 000.

3. Выберите один правильный ответ.

Процессинг обеспечивает: а) транскрипцию; б) трансляцию; в) “вырезание” интронных областей.

4. Выберите один правильный ответ.

Понятие гена включает в себя: а) только интроны; б) только экзоны; в) часть экзонных участков гена; г) участок ДНК, ответственный за синтез полипептида; д) участки белка, ответственные за синтез сложного белка.

5. Выберите один правильный ответ.

Выберите правильное определение понятия “геном” человека: а) совокупность ядерной ДНК; б) хромосомный набор организма; в) совокупность транскрибируемых участков ДНК; г) совокупность ядерной и цитоплазматической ДНК.

Ответы 1 - б); 2 - б); 3 - в); 4 - г); 5 - г).

Подготовить реферат по следующей теме:

Розалинд Франклин – вклад в исследование модели ДНК.

Механизмы возникновения экспансии тринуклеотидных повторов. Болезни, вызванные динамическими мутациями.

Прионные болезни.

Особенности РНК-интерференции у прокариот и эукариот. Значение открытия этого механизма для медицины.

Подготовить аннотацию научной статьи по теме.

Учебным планом не предусмотрено.

Выполнить другие задания, предусмотренные рабочей программой по дисциплине.

В рабочей тетради заполнить терминологический словарь.

Термин

Геном –

Геномный импринтинг –

Генетический полиморфизм –

Прионные болезни –

Болезни накопления –

Экспансия тринуклеотидных последовательностей –

Антицепация –

Уникальные последовательности ДНК –

Средне повторяющиеся последовательности ДНК –

Высоко повторяющиеся последовательности ДНК –

Псевдогены –

Транспозоны –

Альтернативный сплайсинг –

Раздел 3. Генные болезни.

Тема 3.1. Семиотика наследственных заболеваний. Клинико-генеалогический метод.

Цель: Изучить клинические особенности течения наследственных заболеваний. Изучить значение клинико-генеалогического метода, его основные цели и задачи. Научиться правильно использовать соответствующую терминологию.

Задачи: Рассмотреть основные терминологические понятия медицинской генетики, обучить студентов применению клинико-генеалогического метода, изучить особенности наследственной патологии.

Обучающийся должен знать.

Особенности клинических проявлений наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов, значение и основы клинико-генеалогического метода для диагностики, наследственной патологии, типы наследования заболеваний и признаков человека.

Обучающийся должен уметь.

Обследовать больного на выявление наследственной патологии, распознавать общие проявления наследственной патологии, диагностировать врожденные морфогенетические варианты, правильно использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного; собирать анамнестические данные и генеалогическую информацию, составлять родословную, представлять ее в графическом виде и анализировать наследование заболевания или признака болезни в семье.

Обучающийся должен владеть.

Медико-биологическим понятийным аппаратом. Методами изучения наследственности человека. Навыками поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками представления и обсуждения медицинской информации. Базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет.

Самостоятельная аудиторная работа обучающихся по теме:

Ответить на вопросы по теме занятия.

Вопросы для собеседования:

Клинико-генеалогический метод, его возможности и значение в медико-генетическом консультировании.

Показания для проведения клинико-генеалогических исследований.

Составление карты фенотипа.

Составление родословной.

Определение наследственного характера патологии.

Определение типа наследования.

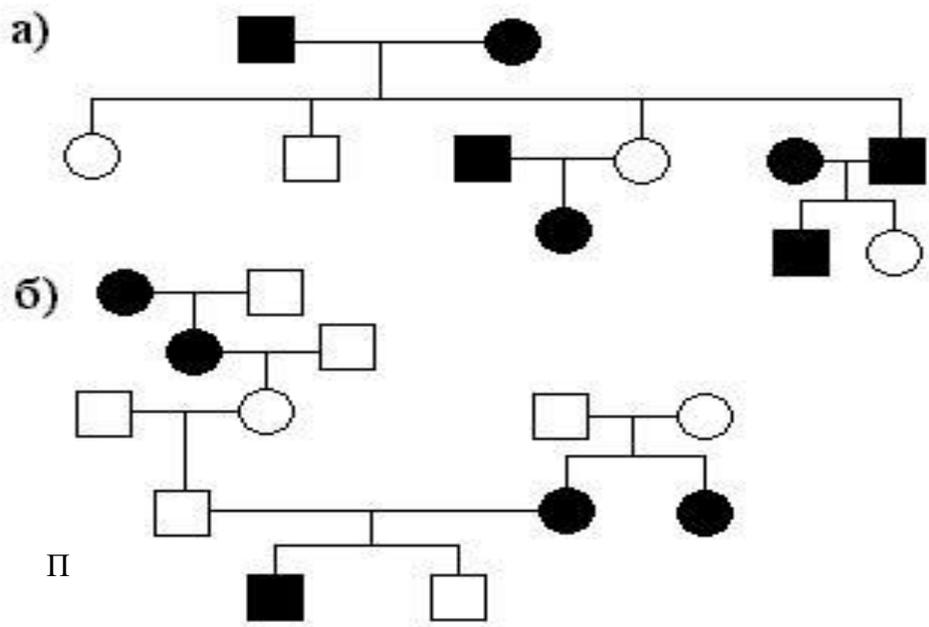
Практическая работа.

Работа 1. Определение типа наследования.

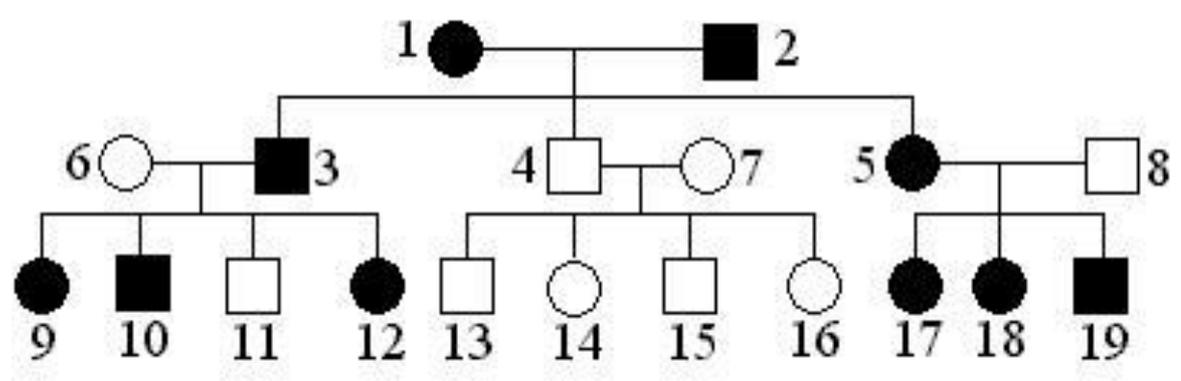
Цель работы: Изучить основные закономерности наследования.

Изучите представленные ниже графические изображения родословных, перенесите их в рабочую тетрадь.

Определите характер наследования аутосомного признака и расставьте генотипы всех членов родословной:

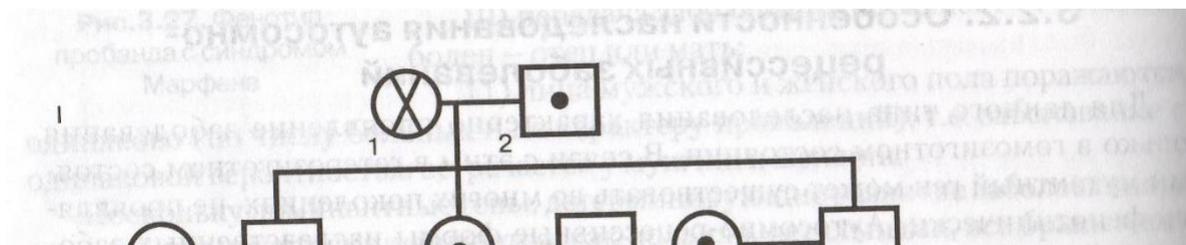
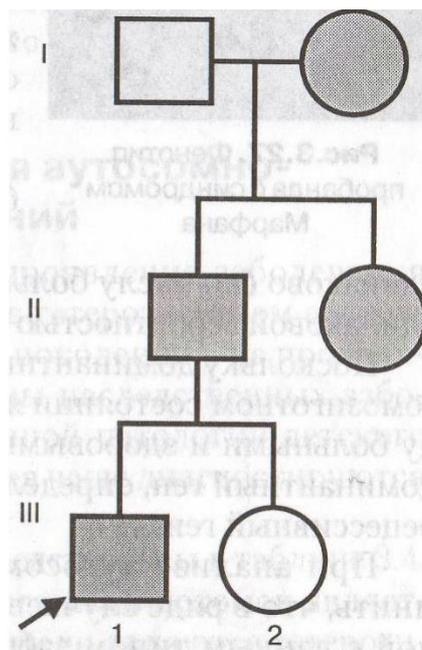


проведите анализ родословной семьи с близорукостью. Определите тип наследования признака, генотипы всех членов родословной. Вычислите вероятность рождения близоруких детей в семье от брака 3 и 6.



По характерным фенотипическим признакам и фрагменту родословной пробанда определите заболевание и тип наследования.

Проведите анализ родословной семьи с альбилизмом. Определите тип наследования признака, генотипы членов родословной. Вычислите вероятность рождения больных детей от брака 1 и 2 (III).



Родословная семьи с витамин D-резистентным рахитом. Определите вероятность рождения здоровых детей от брака 3 (II) со здоровой женщиной.

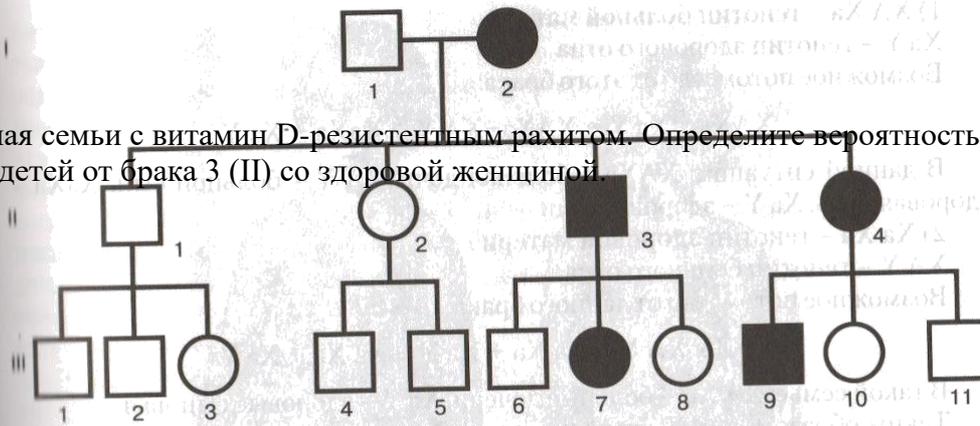


Рис. 3.33. Родословная с X-сцепленным доминантным типом наследования (витамин D-резистентный рахит)

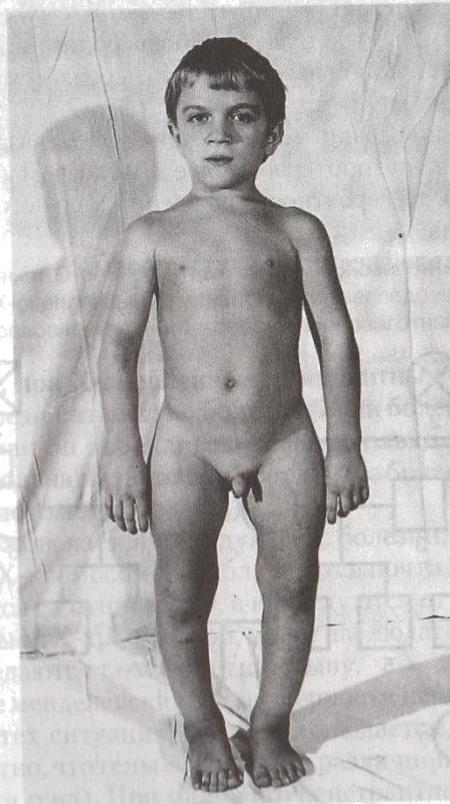
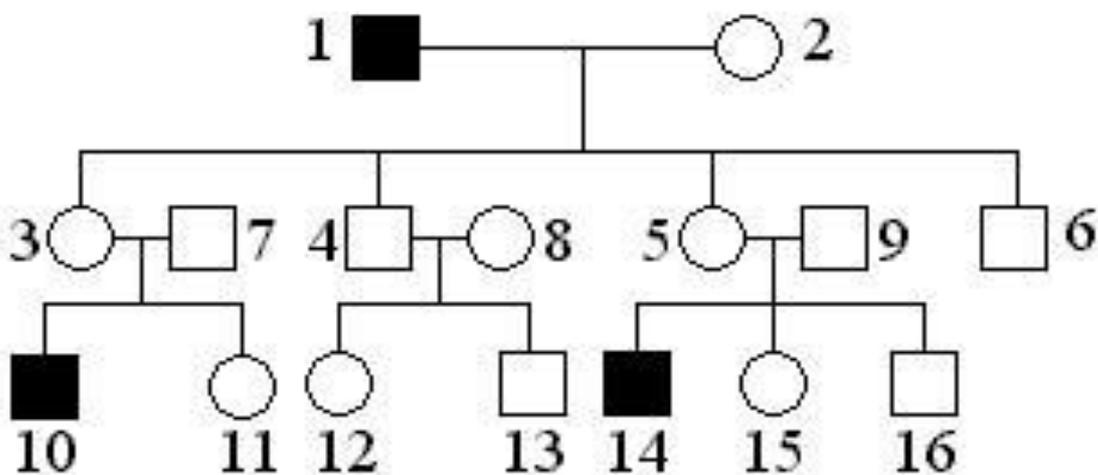
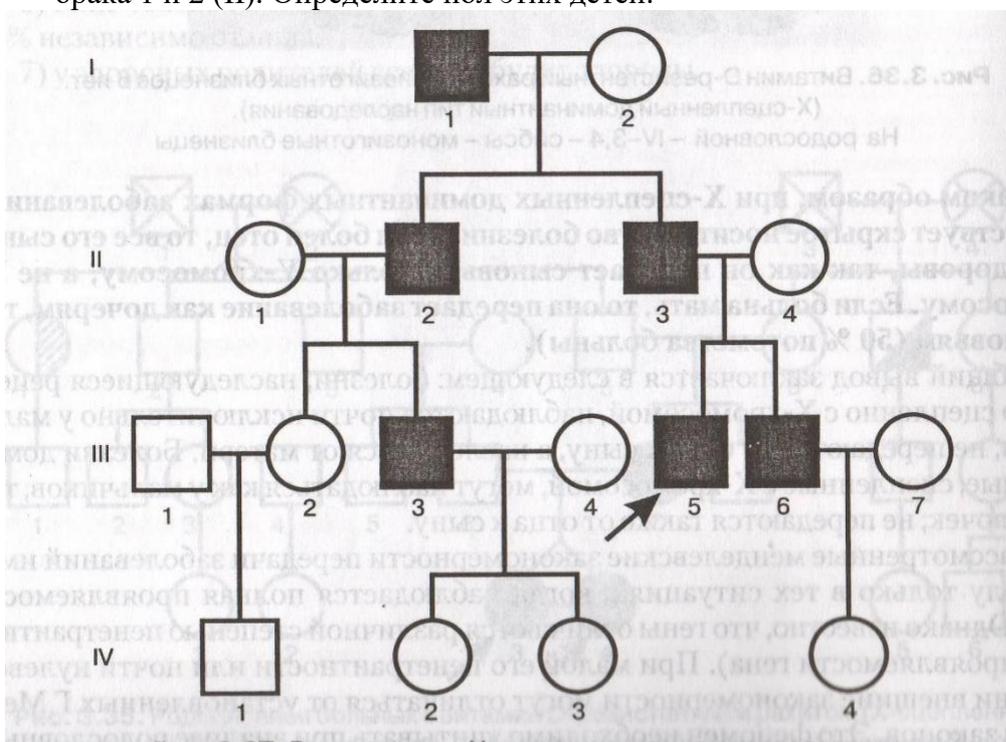


Рис. 3.34. Ребенок 7 лет с витамин D-резистентным рахитом (на родословной – III-9). Типичные варусные деформации нижних конечностей, X-сцепленный доминантный тип наследования

Проанализируйте родословную семьи с гемофилией. Определите тип наследования признака, генотипы членов родословной. Вычислите вероятность рождения больных и здоровых детей от брака 1 и 2.



Проанализируйте родословную семьи с гипертрихозом. Определите тип наследования, генотипы членов родословной. Вычислите вероятность рождения детей с гипертрихозом от брака 1 и 2 (II). Определите пол этих детей.



Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющих данных по типам наследования.

Работа 2. Этапы клинического поиска.

Цель работы: Изучить последовательность применения методов диагностики в генетике. Используя данные реферативных сообщений, охарактеризуйте этапы диагностического поиска для конкретных клинических случаев.

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных по методам диагностики.

Решить ситуационные задачи.

1) Алгоритм разбора задач.

Определите тип наследования признака.

Определите генотипы всех членов родословной.

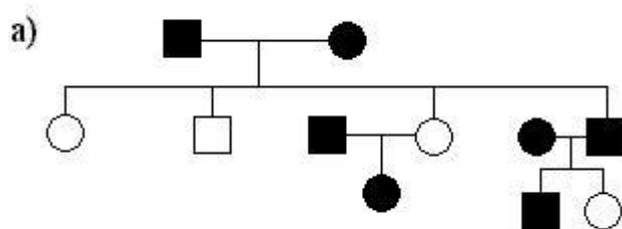
Вычислите вероятность рождения детей с патологическим признаком.

2). Пример задачи на анализ родословных с разбором по алгоритму

Определите тип наследования признака.

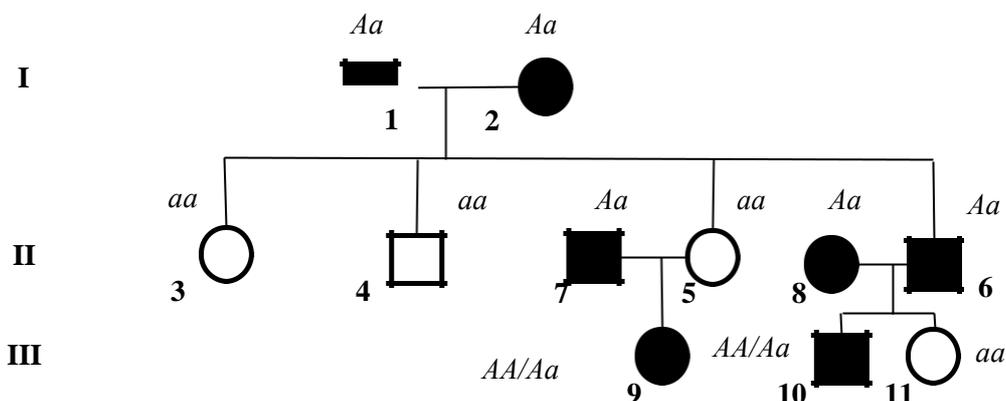
Определите генотипы всех членов родословной.

Вычислите вероятность рождения детей с патологическим признаком в семье от брака 8 и 6.



Тип наследования признака – аутосомно-доминантный.

Генотипы всех членов родословной.



Вычисление вероятности рождения детей с патологическим признаком.

$$P: Aa \times Aa \rightarrow 3A:1a$$

Задачи для самостоятельного разбора на занятии:

Задача 1. Женщина страдает фосфат-диабетом (X-сцепленный доминантный тип наследования), две ее сестры и отец также больны. Больная тетка замужем за здоровым мужчиной и имеет пятерых детей; две дочери, один сын - здоровы; один сын и дочь - больны. Составьте родословную. Определите вероятность рождения больного ребенка у пробанда. Если сын у пробанда будет болен, какой прогноз для его детей?

Задача 2. Пробанд – больной миопатией Дюшенна мальчик. По данным анамнеза – родители и две сестры пробанда здоровы. По отцовской линии два дяди, тетка, дед и бабушка пробанда здоровы. Две двоюродные сестры от дяди и двоюродный брат от тети пробанда здоровы. По линии матери пробанда один из двух дядей болел миопатией. Вторым дядя – здоровый – имел двух здоровых сыновей и здоровую дочь. Тетя пробанда имела больного сына. Дед и бабушка здоровы. Составьте родословную и определите тип наследования.

Задача 3. Постройте родословную, на которой были бы показаны важнейшие особенности аутосомно-рецессивного типа наследования в трех поколениях воображаемой семьи.

Задача 4. К врачу - стоматологу обратились родители мальчика 3 лет, имеющего врожденную расщелину губы и неба, с просьбой об оперативном лечении этого порока развития. Их также интересовал риск повторного рождения ребенка с подобной аномалией в этой семье. После осмотра ребенка врач осмотрел родителей. У родителей клинические проявления заболевания выявлены не были. Мальчик был назначен на операцию для устранения дефектов губы и неба. В связи с тем, что у родителей не было обнаружено проявлений заболевания, врач расценил заболевание ребенка как ненаследственное, связанное с какими-то неблагоприятными факторами во время беременности. Прогноз в отношении рождения последующих детей в этой семье, по словам врача, был благоприятный. Правильна ли тактика врача в отношении ребенка и прогноза будущего потомства?

Задача 5. К врачу-терапевту обратилась женщина 19 лет с жалобами на боль в области сердца. При обследовании у нее был выявлен порок сердца. Больную также интересовал прогноз в отношении будущего потомства, т.к. она недавно вышла замуж и хочет иметь детей. При обследовании ее мужа 20 лет изменений со стороны сердца не выявлено. Из расспроса больной выяснилось, что ее мать страдает ишемической болезнью сердца, а отец - гипертонической болезнью. На основании анамнеза лечащий врач дал заключение о наследственном происхождении порока сердца у этой женщины, т.к. ее родители также страдают сердечно-сосудистыми заболеваниями и определил высокий риск рождения у нее больных детей. Как расценить полученное заключение и почему?

Задания для групповой работы

Учебным планом не предусмотрено.

Самостоятельная внеаудиторная работа обучающихся по теме:

Задания для самостоятельной внеаудиторной работы студентов по указанной теме:

- 1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.
- 2) Ответить на вопросы для самоконтроля:

Клинико-генеалогический метод, его возможности и значение в медико-генетическом консультировании.

Показания для проведения клинико-генеалогических исследований.

Составление карты фенотипа.

Составление родословной.

Определение наследственного характера патологии.

Определение типа наследования.

Проверить свои знания с использованием тестового контроля

1. Выберите один правильный ответ.

Фильтр - это: а) размер носового хода; б) расстояние от основания носа до красной каймы губы; в) отношение длины носа к ширине его нижней части.

2. Выберите два правильных ответа.

Положениями, характеризующими аутосомно-рецессивный тип наследования, являются: а) заболевание одинаково часто встречается у мужчин и женщин; б) женщины болеют чаще мужчин; в) высокая частота кровно-родственных браков; г) заболевание прослеживается по горизонтали
Ответ: 1 - б), 2 - а), г).

Подготовить реферат по следующим темам:

Метод FISH –принцип, область применения.

Блоттинг — классификация и принципы различных методов блоттинга, область применения.

Этиология, клинические симптомы, диагностика и основные принципы лечения фос-фат-диабета.

Этиология, клинические симптомы, диагностика и основные принципы лечения гемофилия А и В.

Подготовить аннотацию научной статьи по теме.

Учебным планом не предусмотрено.

Выполнить другие задания, предусмотренные рабочей программой по дисциплине. В рабочей тетради заполнить терминологический словарь.

Термин

Блот-гибридизация по Саузерну –

Сравнительная геномная гибридизация –

Нозерн-блоттинг –

Малые аномалии развития–

Витилиго–

Гипертелоризм –

Гипотелоризм –

Гипертрихоз–

Гипотрихоз–

Гирсутизм–

Диастема –

Макротия –

Микротия–

Микрогения

Микрогнатия

«Мыс вдовы»

Прогения

Прогнатия

Синофриз

Раздел 3. Генные болезни.

Тема 3.2. Генные болезни. Этиология, патогенез, классификация, методы диагностики.

Цель: Изучить типы моногенных мутаций, механизмы их возникновения в период гаметогенеза, этиологию, патогенез и клиническую картину наиболее часто встречающихся генных болезней.

Задачи: Рассмотреть основные терминологические понятия моногенных болезней, обучить студентов применению клинико-генеалогического метода для определения риска появления детей моногенной патологией.

Обучающийся должен знать.

До изучения темы (базисные знания) – типы генных мутаций, механизмы их возникновения в период гаметогенеза.

После изучения темы – этиологию и типы моногенных болезней, классификацию моногенной патологии, патогенез генных болезней, клинический полиморфизм и генетическую гетерогенность, геномный импринтинг.

Обучающийся должен уметь.

Использовать клинико-генеалогический метод для определения риска моногенной патологии. Решать задачи на определение вероятности появления патологии в зависимости от типа моногенной мутации. Научиться правильно использовать соответствующую терминологию.

Обучающийся должен владеть.

Медико-биологическим понятийным аппаратом. Методами изучения наследственности человека. Навыками поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками представления и обсуждения медицинской информации. Базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет.

Самостоятельная аудиторная работа обучающихся по теме:

1. Ответить на вопросы по теме занятия.

Вопросы для собеседования:

Этиология, патогенез, принципы классификации моногенной патологии.
Эпидемиологические характеристики.

Типы наследования моногенных болезней.

Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность. Геномный импринтинг.

Биохимические методы, их значение.

Методы ДНК-диагностики.

Метод генетики соматических клеток.

Сущность молекулярно-генетического метода. Его значение в диагностике.

Принципы лечения.

Практическая работа.

Работа 1. Патогенез моногенных заболеваний.

Цель работы: Изучить основные звенья патогенеза генных болезней.

Используя данные реферативных сообщений, выделите основные этапы развития генных заболеваний.

Перенесите в тетрадь и заполните следующую таблицу.

Табл. Патогенез генных заболеваний

Название заболевания	Ген	Локализация гена на хромосоме	Изменения в образовании белка	Изменение выполняемой функции	Промежуточные события в развитии заболевания	Основные симптомы
Аниридия	PAX6					
Болезнь Гиршпрунга	RET					

Рак молочной железы	BRCA1, BRCA2					
Семейная гиперхолестеринемия	LDLR					
Наследственный непוליозный рак толстого кишечника	MSH2, MSH6, MLH1, MLH3, PMS1, PMS2					
Медуллярная карцинома щитовидной железы	RET					
Витамин Д-резистентный рахит	PHEX					
Гемофилия А, гемофилия В	HEMA, HEMB					

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных по моногенным заболеваниям.

Работа 2. Диагностика моногенных заболеваний.

Цель работы: Изучить основные методы диагностики генных болезней. Используя данные учебника и реферативных сообщений, заполните в рабочей тетради следующую таблицу. Табл.

Диагностика генных заболеваний.

Название заболевания	Биохимические показатели и ожидаемые изменения	Специфичность метода (высокая/низкая)	ДНК-диагностика	Специфичность метода (высокая/низкая)
Аниридия				
Болезнь Гиршпрунга				
Рак молочной железы				
Наследственный непוליозный рак толстого кишечника				
Медуллярная карцинома щитовидной железы				
Витамин Д-резистентный рахит				
Гемофилия А, гемофилия В				

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных по моногенным заболеваниям.

3. Решить ситуационные задачи.

Учебным планом не предусмотрено.

Задания для групповой работы.

Учебным планом не предусмотрено.

Самостоятельная внеаудиторная работа обучающихся по теме:

Задания для самостоятельной внеаудиторной работы студентов по указанной теме:

1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.

Ответить на вопросы для самоконтроля:

Этиология, патогенез, принципы классификации моногенной патологии.
Эпидемиологические характеристики.

Типы наследования моногенных болезней.

Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность. Геномный импринтинг.

Биохимические методы, их значение.

Методы ДНК-диагностики.

Метод генетики соматических клеток.

Сущность молекулярно-генетического метода. Его значение в диагностике.

Принципы лечения.

Проверить свои знания с использованием тестового контроля (привести тестовые задания, ответы разместить после тестов).

1. Выберите один правильный ответ.

Укажите вероятность повторного рождения больного ребенка у супругов, имеющих больную девочку с фенилкетонурией (аутосомно-рецессивный тип наследования): а) 50%; б) близко к 0%; в) 75%; г) 25%.

2. Выберите два правильных ответа.

Вероятность рождения больного ребенка в семье, в которой мать больна фенилкетонурией, а отец является гетерозиготным носителем гена фенилкетонурии, составляет примерно: а) 0%; б) 25%; в) 50%; г) 75%.

Ответ: 1 - г), 2 - в).

Подготовить реферат по следующим темам:

Болезнь Гиршпрунга (RET-протоонкоген).

Синдром MEN2 (медуллярная карцинома щитовидной железы).

BRCA 1 и BRCA 2 –ассоциированный рак молочной железы.

Наследственный неполипозный рак толстого кишечника.

Аниридия (мутации PAX 6).

Семейная гиперхолестеринемия (LDL-мутации).

Подготовить аннотацию научной статьи по теме.

Учебным планом не предусмотрено.

Выполнить другие задания, предусмотренные рабочей программой по дисциплине. Учебным планом не предусмотрено.

Рекомендуемая литература:

Основная:

Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник для вузов/ М.: ГЭОТАР-Медиа, 2006 -2011, с.480

Дополнительная:

Козвонин В.А., Косых А.А., Родина Н.Е. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний и врожденных пороков развития: учебное пособие / Киров: 2011.-88 с., илл.

Коледаева Е.В., Родина Н.Е.. Общая генетика и генетика человека: учебное пособие/ Киров, 2016. – 69 с.

Мутовин Г.Р.. М. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие/ ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.: ил.

Горбунова, В.Н., Корженевская М.А.. Генетика в клинической практике: руководство для врачей/СПб.: Спецлит, 2015.-329 с.

Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология: Учеб. Пособие для студентов мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.в мед.вузов; М.: МИА, 2016 - с.85-117.

Электронные ресурсы:
<http://omim.org/>

Раздел 3. Генные болезни.

Тема 3.3. Моногенные заболевания, клинические формы. Наследственные болезни обмена веществ (НБО).

Цель: Изучить основные клинические проявления наиболее часто встречающихся моногенных синдромов и болезней.

Задачи: Сформировать понятие наследственных болезней обмена веществ. Рассмотреть этиологию, патогенез, клинические проявления, принципы диагностики и лечения наиболее часто встречающихся моногенных синдромов и болезней (синдром Марфана, фенилкетонурия, муковисцидоз, семейная гиперхолестеринемия, синдром Мартина-Белл (Fra-X)). Изучить основные принципы терапии генных болезней.

Обучающийся должен знать.

Этиологию и патогенез синдрома Марфана, фенилкетонурии, муковисцидоза, семейной гиперхолестеринемии, синдрома Мартина-Белл (Fra-X).

Обучающийся должен уметь.

Решать задачи на определение вероятности появления наследственных болезней обмена веществ в зависимости от типа моногенной мутации, определять по фотографиям фенотипы больных с генными мутациями: ФКУ, ахондроплазия, синдром Марфана, семейная гиперхолестеринемия.

Обучающийся должен владеть.

Медико-биологическим понятийным аппаратом. Методами изучения наследственности человека. Навыками поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками представления и обсуждения медицинской информации. Базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет.

Самостоятельная аудиторная работа обучающихся по теме:

Ответить на вопросы по теме занятия.

Вопросы для собеседования:

Общая характеристика и классификация

Синдром Марфана, Мартина-Белл, нейрофиброматоз.

Диагностика и лечение фенилкетонурии

Диагностика и лечение муковисцидоза и семейной гиперхолестеринемии
НБО и признаки, позволяющие их заподозрить.

Принципы ранней диагностики и профилактики НБО.

Первичные и вторичные эффекты мутантных аллелей.

Альбинизм, галактоземия, гомоцистинурия, алкаптонурия.

2. Практическая работа.

Работа 1. Фенотипические изменения при генных заболеваниях.

Цель работы: Изучить фенотипические изменения при наиболее распространенных генных заболеваниях. По представленным фотографиям больных с моногенной патологией определите заболевание.

Ответьте в рабочей тетради на следующие вопросы:

Название заболевания.

Фенотипические проявления (термин и его определение).

Примерный возраст, когда появляются данные признаки.

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющих данных по моногенным заболеваниям.

Работа 2. Этиология и патогенез моногенных заболеваний.

Цель работы: Изучить основные причины возникновения и развития генных болезней. Используя данные учебника и реферативных сообщений, выделите причины и механизмы развития некоторых генных заболеваний.

Перенесите в тетрадь и заполните следующую таблицу.

Табл. Этиология и патогенез генных заболеваний.

Название заболевания	Ген, его локализация	Продукт гена, его функция	Тип наследования	Этиология заболевания		Основные этапы развития болезни	Основные симптомы
				Структурные изменения в ДНК	Изменение функции продукта гена		
Нейрофиброматоз							
Синдром Марфана							
Синдром Мартина-Белл							
Семейная гиперхолестеринемия							
Фенилкетонурия							
Муковисцедоз							
Альбинизм							
Галактоземия							
Гомоцистинурия							
Алкаптонурия							

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющих данных по моногенным заболеваниям.

Работа 3. Диагностика генных заболеваний.

Цель работы: Изучить основные методы диагностики генных болезней. Используя данные учебника и реферативных сообщений, заполните в рабочей тетради следующую таблицу. Табл.

Диагностика генных заболеваний.

Название заболевания	Манифестация заболевания	Клинические данные	Биохимические показатели и ожидаемые изменения	ДНК-диагностика	Другие методы диагностики
Нейрофиброматоз					
Синдром Марфана					
Синдром Мартина-Белл					
Семейная гиперхолестеринемия					
Фенилкетонурия					

Муковисцедоз					
Альбинизм					
Галактоземия					
Гомоцистинурия					
Алкаптонурия					

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных по моногенным заболеваниям.

Работа 4. Принципы лечения генных заболеваний.

Цель работы: Изучить основные подходы к лечению генных болезней. Используя данные учебника и реферативных сообщений, заполните в рабочей тетради следующую таблицу. Табл.

Принципы лечения генных заболеваний.

Название заболевания	Этиотропное лечение			Патогенетическое лечение			Симптоматическое лечение		Хирургическое лечение	Прогноз
	Генная терапия	Клеточная терапия	Комбинированная терапия	Действие на субстрат	Действие на фермент	Действие на продукт	Медикаментозная терапия	Немедикаментозное лечение		
Нейрофиброматоз										
Синдром Марфана										
Синдром Мартина-Белл										
Семейная гиперхолестеринемия										
Фенилкетонурия										
Муковисцедоз										
Альбинизм										
Галактоземия										
Гомоцистинурия										
Алкаптонурия										

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных по моногенным заболеваниям.

3. Решить ситуационные задачи.

Алгоритм разбора ситуационных задач:

Предварительный диагноз?

Этиология?

Какой тип наследования?

Какой метод генетики используется для диагностики?

Направления лечения?

Пример задачи с разбором по алгоритму

Тяжелая умственная отсталость у детей при фенилкетонурии развивается только при наличии аминокислоты фенилаланина в пище. Диета, бедная фенилаланином, обеспечивает нормальное развитие ребенка. В роддоме выявлено 3 новорожденных ребенка с фенилкетонурией. Один из них первых дней жизни находился на диете без фенилаланина; второй лечился лишь эпизодически, а третий питался как обычный здоровый ребенок. Какой тип наследования фенилкетонурии? Какой метод генетики используется для диагностики фенилкетонурии? Какое лечение возможно применить?

Фенилкетонурия.

Мутация в гене PAH, кодирующем фермент фенилаланингидроксилазу (ФАГ), отвечающий за превращение фенилаланина в тирозин.

Тип наследования аутосомно-рецессивный.

Для диагностики используется биохимический метод (массовый скрининг, уточняющая биохимическая диагностика, молекулярно-генетическая диагностика).

Лечение фенилкетонурии (ФКУ) — назначение диеты (не позднее 2 месяца жизни): ограничение белковых продуктов для предотвращения накопления субстрата и его производных, восполнение белка с помощью аминокислотных смесей.

Задачи для самостоятельного разбора на занятии.

Задача 1. Двухлетний мальчик направлен в клинику для оценки причин задержки роста. В раннем детстве у ребенка отмечали понос и колики в животе, что разрешилось после замены детской смеси. Когда в рацион добавили обычную пищу, у ребенка появился зловонный стул, содержащий непереваренные частицы пищи. На втором году жизни мальчик плохо рос. Отмечена повышенная заболеваемость респираторными инфекциями. В семье ни у кого не было низкого роста, нарушения питания или хронических легочных заболеваний. При осмотре отмечены снижение массы тела роста, рассеянные хрипы и небольшое расширение ногтевых фаланг. В остальном данные осмотра без патологии. Какое заболевание можно предположить? Какова его этиология? Как наследуется данное заболевание? Какие существуют методы диагностики? Лечение?

Задача 2. Мальчик Д. шести лет, направлен в детскую областную клиническую больницу в связи с умственной задержкой и гиперактивностью. Он не смог посещать детский сад, поскольку вел себя агрессивно, по отношению к сверстникам, не в состоянии был выполнить задание, имел бедные речевые и двигательные навыки. В анамнезе — задержка развития: сидел к 10-11 месяцам, начал ходить к 20, месяцам, говорил 2 или 3 ясных слова к 24 месяцам. В остальном ребенок здоров. Его мать и тетя по материнской линии имели небольшие проблемы обучения в детстве, дядя по материнской линии умственно задержан. Предварительный диагноз? Причина его развития? Тип наследования? Предложите методы диагностики и направление лечения.

Задача 3. При обследовании здорового 16-летнего ученика школы выявлено: астеническое телосложение, небольшая деформация грудины по типу «куриной» груди, арахнодактилия, стрии на плечах и бедрах, аускультативный шум, свидетельствующий о дисфункции аортального клапана. Эхокардиография выявила расширение корня аорты с аортальной регургитацией. Офтальмологическое обследование показало легкое двустороннее смещение хрусталика кверху. Какое заболевание выявлено у подростка? Как оно наследуется? Какова этиология данной патологии? Как устанавливается диагноз (критерии)? Направления лечения и профилактики осложнений?

Задача 4. Мальчик 2 лет, проходит обследование в связи с обнаружением 5-и пятен цвета «кофе с молоком», три из них более 5 мм в диаметре. При осмотре не были выявлены веснушки в подмышечных или паховых областях, пороки развития конечностей и нейрофибромы. Клинический осмотр обоих родителей не выявил признаков нейрофиброматоза. Можно ли установить диагноз нейрофиброматоза? Каковы его диагностические критерии. Как наследуется данное заболевание? Какова его этиология. Требуется ли в данном случае лечение? Врачебное наблюдение?

Задача 5. Родители девочки обратились к врачу с жалобами на наличие у ребенка зудящих кожных высыпаний и плохое прибавление в весе. После начала вскармливания у нее появилось шелушение и гиперемия кожи щек, конечностей, сопровождающихся зудом. После начала прикорма эти проявления увеличились, появились срыгивания, плохой сон. Ребенок стал беспокойным. Врач – дерматолог расценил эти изменения как экссудативный диатез и назначил внутрь антигистаминные препараты и местно — циндол (подсушивающее, антисептическое средство). Лечение эффекта не дало. Наблюдается микроцефалия, повышение сухожильных рефлексов, гиперкинезы, судороги. Отмечается снижение пигментации кожи, волос. Радужные оболочки голубого цвета. Ваш предположительный диагноз? Этиология? Тип наследования данного заболевания? Какие исследования необходимо провести? Направления лечения?

Задача 6. На консультацию направлен мальчик 7 лет по поводу преждевременного полового созревания. При осмотре выявлены увеличенные гениталии, начавшееся оволосение лобковой области, пигментация мошонки. Мальчик отстает в росте, нарушения ЦНС как причина преждевременного созревания исключены. Какой диагноз можно предположить? Этиология данного заболевания? Тип наследования данной патологии. Какие дополнительные исследования необходимо провести? Лечение?

Задача 7. На консультацию обратилась семья, в которой второй ребенок, девочка, родилась с пороком развития левой руки – лучевой косорукостью. При рентгенографии обнаружена гипоплазия лучевой кости. При осмотре был заподозрен врожденный порок сердца, а при проведении дополнительных исследований подтвержден дефект межжелудочковой перегородки. Помимо этого, у девочки отмечаются клинодактилия 5-го пальца, небольшая гипоплазия ключиц. При осмотре родителей у отца ребенка выявлена гипоплазия первого пальца правой руки, воронкообразное вдавление грудины легкой степени, пролапс митрального клапана. Мать и старший брат девочки здоровы. Ваш диагноз? К какой группе патологии относится это заболевание? Этиология? Тип наследования? Методы диагностики и лечения?

Задача 8. У второго ребенка молодых, здоровых родителей наблюдается желтуха с первых дней жизни, непрямой билирубин до 30 мг%, увеличение печени. Первый ребенок погиб в результате аналогичного заболевания в возрасте 4-х лет (двусторонняя катаракта, увеличение печени, желтушность кожных покровов, судорожный синдром. Предположительный диагноз? Причина возникновения заболевания? Какова тактика врача в отношении этого ребенка?

Задача 9. У ребенка в родильном доме выявлена положительная реакция мочи на хлорид железа (III). Какое заболевание можно предположить? Как оно наследуется? Какова дальнейшая тактика врача в отношении этого ребенка?

Задания для групповой работы.

Учебным планом не предусмотрено.

Самостоятельная внеаудиторная работа обучающихся по теме:

Задания для самостоятельной внеаудиторной работы студентов по указанной теме:

1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.

2) Ответить на вопросы для самоконтроля:

Общая характеристика и классификация

Синдром Марфана, Мартина-Белл, нейрофиброматоз.

Диагностика и лечение фенилкетонурии

Диагностика и лечение муковисцидоза и семейной гиперхолестеринемии

НБО и признаки, позволяющие их заподозрить.

Принципы ранней диагностики и профилактики НБО.

Первичные и вторичные эффекты мутантных аллелей.

Альбинизм, галактоземия, гомоцистинурия, алкаптонурия.

Проверить свои знания с использованием тестового контроля (привести тестовые задания, ответы разместить после тестов).

1. Выберите несколько правильных ответов.

Назовите заболевания, этиологическим фактором которых является мутация типа "экспансия тринуклеотидных повторов": а) серповидно-клеточная анемия; б) талассемия; в) миодистрофия Дюшенна-Беккера; г) синдром Фра-Х; д) хорea Генингтона; е) муковисцидоз.

2. Выберите один правильный ответ.

Укажите вероятность повторного рождения больного ребенка в семье, в которой родители здоровы и имеют больную девочку с синдромом Марфана (аутосомно-доминантный тип наследования): а) 50%; б) близко к 0%; в) 100%; г) 75%.

Ответ: 1 – г), д), 2 – б).

Подготовить реферат по следующим темам:

Геррод Арчибальд и его концепция «метаболического блока».

Алкаптонурия (мутации HGD -гена оксидазы гомогетинзиновой кислоты).

Альбинизм. Мутации гена тирозинкиназы и типы альбинизма.

Цистинурия. Мутации гена SLC3A1 и типы цистинурии.

Галактоземия и мутация галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы.

Гены-модуляторы. Классификация и функции.

Подготовить аннотацию научной статьи по теме.

Учебным планом не предусмотрено.

Выполнить другие задания, предусмотренные рабочей программой по дисциплине. Учебным планом не предусмотрено.

Раздел 3. Генные болезни.

Тема 3.4. Митохондриальная патология.

Цель: Изучить типы митохондриальной патологии, этиологию, патогенез и клиническую картину наиболее часто встречающихся синдромов.

Задачи: Рассмотреть основные терминологические понятия митохондриальных болезней, сформировать навыки по применению клинико-генеалогического метода для определения риска появления детей с митохондриальной патологией, разобрать основные синдромы при данной патологии.

Обучающийся должен знать.

Строение и функции митохондрий, особенности митохондриального генома. Этиологию и типы митохондриальных болезней. Классификацию митохондриальной патологии. Патогенез митохондриальных болезней. Клинические проявления наиболее часто встречающихся митохондриальных синдромов.

Обучающийся должен уметь.

Использовать клинико-генеалогический метод для определения риска митохондриальной патологии, при наличии определенного симптомокомплекса заподозрить заболевание, связанное с патологией митохондрий и назначить обследование.

Обучающийся должен владеть.

Медико-биологическим понятийным аппаратом. Методами изучения наследственности человека. Навыками поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками представления и обсуждения медицинской информации. Базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет.

Самостоятельная аудиторная работа обучающихся по теме:

Ответить на вопросы по теме занятия.

Вопросы для собеседования:

Геном митохондрий.

Особенности митохондриального наследования.

Этиология и патогенез митохондриальных заболеваний

Классификация митохондриальной патологии.

Основные клинические проявления митохондриальных заболеваний.

Основные клинические проявления митохондриальных синдромов и болезней (атрофия дисков зрительных нервов Лебера, синдром Лея, митохондриальные цитопатии).

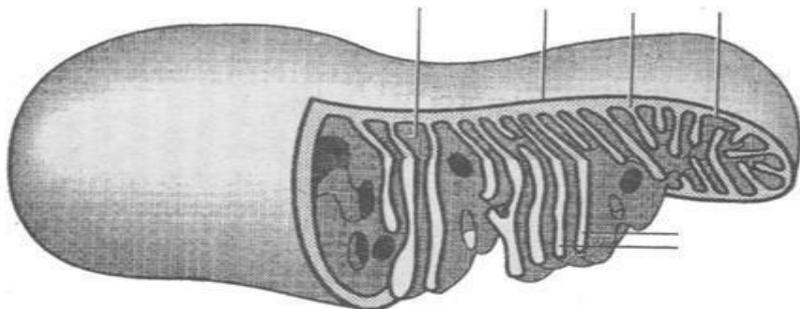
Клинический полиморфизм и его причины, гномный импринтинг.

Практическая работа.

Работа 1. Строение митохондрий.

Цель работы: Изучить особенности строения органоида.

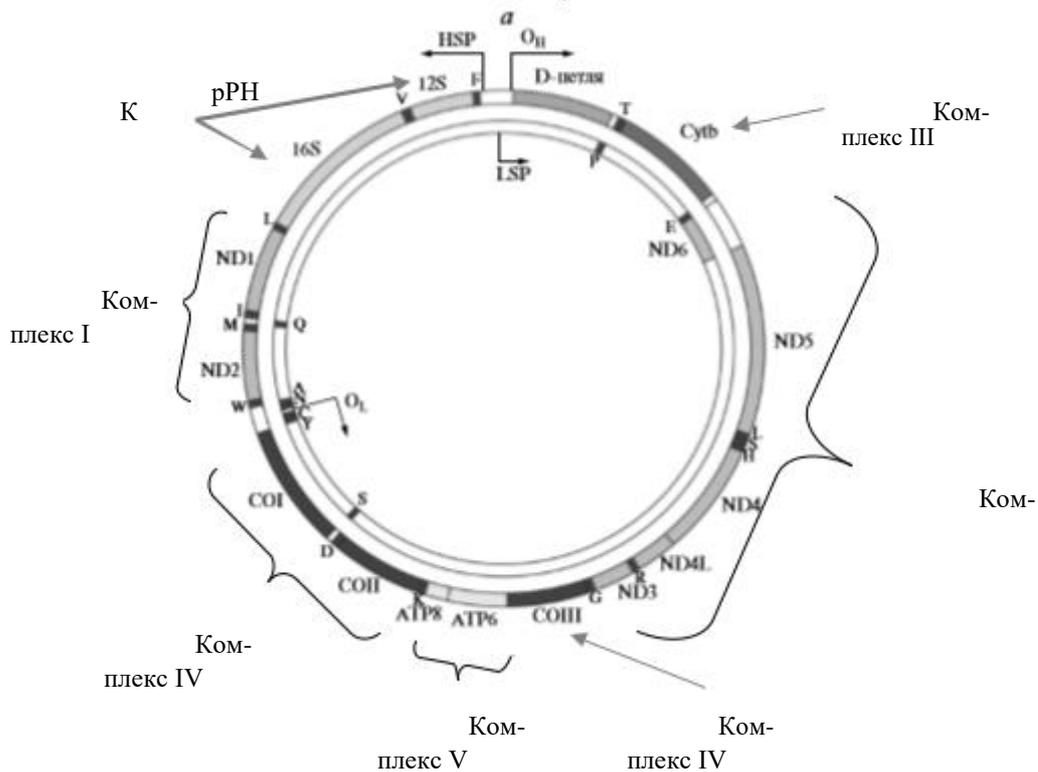
Нарисуйте и в рабочей тетради подпишите структурные элементы митохондрии.



Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных.

Работа 2. Структура митохондриального генома.

Цель работы: Изучить структуру митохондриального генома, его отличия от ядерного. Используя предложенную схему, проанализируйте организацию генома митохондрий. Перерисуйте данную схему в рабочую тетрадь.



Выпишите тетрадь функции продуктов экспрессии всех указанных генов и регуляторных областей.

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных.

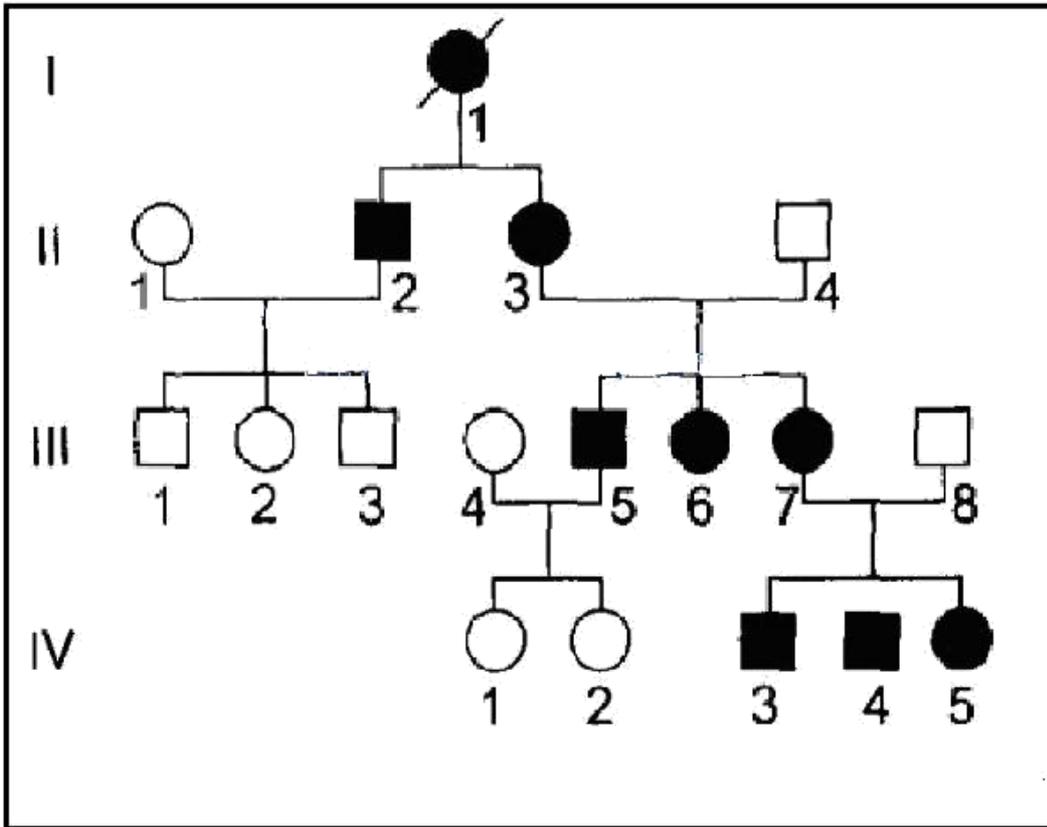
Работа 3. Митохондриальный тип наследования.

Цель работы: Изучить основные характеристики данного типа наследования.

Проанализируйте родословную, определите характерные особенности, демонстрирующие митохондриальное наследование заболевания.

Перенесите в рабочую тетрадь данную схему.

Схема. Митохондриальный тип наследования.



Ответьте на следующие вопросы:

Встречаемость признака в поколениях?

Заболеваемость среди мужчин и женщин?

Наличие признака у детей больного?

Наличие признака у детей больной матери?

Вероятность наследования у девочек?

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных по митохондриальному типу наследования.

Работа 4. Митохондриальная патология.

Цель работы: Изучить наиболее распространенные заболевания, связанные с митохондриальным типом наследования. Используя данные реферативных сообщений, разобрать генетические механизмы и основные клинические симптомы митохондриальной патологии.

Перенесите в рабочую тетрадь и заполните следующую таблицу.

Заболевание	Клиническая характеристика	Тип наследования
1	2	3
Атрофия дисков зрительных нервов Лебера		

Синдром Лея		
-------------	--	--

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющих данные по митохондриальной патологии.

3. Решить ситуационные задачи.

Учебным планом не предусмотрено.

Задания для групповой работы.

Учебным планом не предусмотрено.

Самостоятельная внеаудиторная работа обучающихся по теме:

Задания для самостоятельной внеаудиторной работы студентов по указанной теме:

1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.

2) Ответить на вопросы для самоконтроля:

Геном митохондрий.

Особенности митохондриального наследования.

Этиология и патогенез митохондриальных заболеваний

Классификация митохондриальной патологии.

Основные клинические проявления митохондриальных заболеваний.

Основные клинические проявления митохондриальных синдромов и болезней (атрофия дисков зрительных нервов Лебера, синдром Лея, митохондриальные цитопатии).

Клинический полиморфизм и его причины, гномный импринтинг.

Проверить свои знания с использованием тестового контроля (привести тестовые задания, ответы разместить после тестов).

1. Выберите несколько правильных ответов.

Укажите признаки, характеризующие митохондриальный тип наследования: а) родители ребенка фенотипически здоровы, но аналогичные заболевания встречаются у сибсов пробанда; б) сын никогда не наследует заболевание от отца; в) одинаково часто заболевание встречается у мужчин и у женщин; родители больного ребенка здоровы; г) заболевание встречается в каждом поколении.

2. Выберите два правильных ответа.

Этиологическими факторами моногенной наследственной патологии являются: а) перенос участка одной хромосомы на другую; б) изменение структуры ДНК; в) взаимодействие генетических и средовых факторов; г) мутации генов; д) делеция, дупликация, транслокация участков хромосом.

Ответ: 1 – б), в), г); 2 – б), г).

Подготовить реферат по следующим темам:

Синдром Лея (подострая некротизирующая энцефаломиопатия) и мутации цито-хром с-оксидазы.

Атрофия дисков зрительных нервов Лебера.

Синдром MELAS.

Подготовить аннотацию научной статьи по теме.

Учебным планом не предусмотрено.

Выполнить другие задания, предусмотренные рабочей программой по дисциплине. В рабочей тетради заполнить терминологический словарь.

Термин

Митохондриальное наследование –

Наследование материнское –

Гомоплазмия –

Гетероплазмия –

Реплекативная сегрегация –

Эффект бутылочного горлышка –

Раздел 4. Хромосомная патология.

Тема 4.1. Общая характеристика хромосомной патологии.

Цель: Изучить типы хромосомных мутаций, этиологию, патогенез и клиническую картину наиболее часто встречающихся хромосомных синдромов.

Задачи: Рассмотреть основные терминологические понятия хромосомных болезней, обучить студентов применению цитологических методов для определения риска появления детей с хромосомной патологией (интерфазный и метафазный методы).

Обучающийся должен знать.

До изучения темы (базисные знания) – строение хромосом и методы их изучения; типы хромосомных мутаций.

После изучения темы – механизмы возникновения хромосомных мутаций в период гаметогенеза и их последствия; классификацию хромосомной патологии; этиологию, клинические проявления наиболее часто встречающихся хромосомных синдромов.

Обучающийся должен уметь.

Определять тип хромосомной мутации по фотографии и по микропрепарату кариотипа человека. Определять типы гамет, образующихся при различных хромосомных мутациях. Решать задачи на определение вероятности появления патологии в зависимости от типа хромосомной мутации. Правильно использовать соответствующую терминологию.

Обучающийся должен владеть.

Медико-биологическим понятийным аппаратом. Методами изучения наследственности человека. Навыками поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками представления и обсуждения медицинской информации. Базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет.

Самостоятельная аудиторная работа обучающихся по теме:**Ответить на вопросы по теме занятия.**

Вопросы для собеседования:

- Структурно-функциональная организация хромосом.
- Хромосомные мутации. Виды хромосомных перестроек.
- Периоды гаметогенеза и риск возникновения хромосомных мутаций.
- Классификация хромосомной патологии по типу мутаций.
- Особенности патогенеза хромосомных болезней.
- Основные клинические проявления.
- Этапы и возможности интерфазных и метафазных цитогенетических методов в генетике человека.

Практическая работа.**Работа 1. Нарушения нормального кариотипа.**

Цель работы: Изучить изменения кариотипов при наиболее распространенных хромосомных заболеваниях. По представленным фотографиям кариотипа больных с хромосомной патологией определите тип хромосомных мутаций.

Ответьте в рабочей тетради на следующие вопросы:

- Тип хромосомной мутации.
- Механизм возникновения мутации.
- Название заболевания.
- Повторный риск рождения больного ребенка в семье.
- Профилактические мероприятия.

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных по хромосомной патологии.

Работа 2. Наследственные заболевания, связанные с микроструктурными нарушениями хромосом.

Цель работы: Изучить особенности клинических проявлений наследственных заболеваний, развитие которых вызвано микроструктурными нарушениями. Перенесите таблицу в рабочую тетрадь.

Наследственные синдромы	Область микроделеции или дупликации хромосомы	Частота в популяции	Основные симптомы
Микроделеции			
Синдром Прадера-Вилли	del(15)(q11-13) в хромосоме от отца	1:20 000-1:25 000	Умственная отсталость, ожирение, маленькие кисти и стопы, гипотония
Синдром Ангельмана	del(15)(q11-13) в хромосоме от матери	1:20 000	Значительная умственная отсталость, задержка речи, атаксия, приступы смеха
Синдром Вильямса	del (7)(q11.23)	1:20 000-1:50 000	Умственная отсталость, специфическое лицо, врожденные пороки сердца
Синдром Вольфа-Хиршхорна	del(4)(p16)	1:100 000	Гипотрофия, микроцефалия, выступающие надбровные

			дуги, высокий лоб, эпикант, птоз, гипертелоризм, клювовидный нос, микрогнатия, умственная отсталость
Синдром Лангера-Гидеона	del (8)(q24)	1:30 000	Умственная отсталость, хрящевые дизостозы, своеобразное лицо, грушевидный нос
Микродупликации			
Синдром Корнелии де Ланге	dup(3)(q25-q29)	1:10 000-1:30 000	Низкий рост, лицевые микроаномалии, пороки сердца, выраженная умственная отсталость
Синдром Беквита-Видеманна	dup(11)(p15)		Грыжа пупочного канатика, макроглоссия, гигантизм, гипогликемия, микроцефалия, врожденные пороки внутренних органов

По представленным фотографиям больных с микрохромосомой патологией определите вероятный диагноз.

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющих данных по хромосомной патологии.

Работа 3. Аномалии по половым хромосомам.

Цель работы: Изучить интерфазный метод диагностики хромосомных заболеваний.

Перенесите следующую таблицу в рабочую тетрадь.

Генотип яйцеклетки по половым хромосомам	Генотип сперматозоида по половым хромосомам	Генотип зиготы по половым хромосомам	Название синдрома	Число глыбок полового хроматина
XX	X			
0	X			
XX	Y			
0	Y			

3. Решить ситуационные задачи.

Учебным планом не предусмотрено.

Задания для групповой работы.

Учебным планом не предусмотрено.

Самостоятельная внеаудиторная работа обучающихся по теме:

Задания для самостоятельной внеаудиторной работы студентов по указанной теме:

Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.

Ответить на вопросы для самоконтроля:

Структурно-функциональная организация хромосом.

Хромосомные мутации. Виды хромосомных перестроек.

Периоды гаметогенеза и риск возникновения хромосомных мутаций.

Классификация хромосомной патологии по типу мутаций.

Особенности патогенеза хромосомных болезней.

Основные клинические проявления.

Этапы и возможности интерфазных и метафазных цитогенетических методов в генетике человека.

Проверить свои знания с использованием тестового контроля (привести тестовые задания, ответы разместить после тестов).

1. Выберите два правильных ответа.

Какие виды хромосомных аномалий не встречаются у живорожденных: а) трисомии по аутосомам; б) трисомии по половым хромосомам; в) моносомии по аутосомам; г) моносомии по X-хромосоме; д) нуллисомия по X-хромосоме.

2. Выберите два правильных ответа.

Какие мутации относятся к геномным: а) инверсии, транслокации, дупликации, делеции; б) полиплоидии, анеуплоидии; в) триплоидии, тетраплоидии; г) внутривхромосомные и межхромосомные перестройки.

Ответ: 1 – в), д); 2 – б), в).

Подготовить реферат по следующим темам:

Микрочипирование. Принципы технологии использования биологических микро-чипов.

Этические проблемы профилактики, диагностики и лечения хромосомных болезней.

Подготовить аннотацию научной статьи по теме.

Учебным планом не предусмотрено.

Выполнить другие задания, предусмотренные рабочей программой по дисциплине. В рабочей тетради заполнить терминологический словарь.

Термин

Интерстициальная делеция –

Терминальная делеция –

Исхромосома –

Парацентрическая инверсия –

Перицентрическая инверсия –

Робертсоновская транслокация –

Мозаицизм –

Анеуплоидия –

Полиплоидия –

Брахицефалия –

Эпикант –

Макроглоссия –

Клинодактилия –

Микрочип –

Раздел 4. Хромосомная патология.

Тема 4.2. Хромосомная патология. Клинические формы.

Цель: Изучить типы хромосомных мутаций, этиологию, патогенез и клиническую картину наиболее часто встречающихся хромосомных синдромов.

Задачи: Рассмотреть основные терминологические понятия хромосомных болезней, обучить студентов применению цитологических методов для определения типа хромосомных мутаций, разобрать основные синдромы при данной патологии.

Обучающийся должен знать.

До изучения темы (базисные знания) – строение хромосом и методы их изучения; типы хромосомных мутаций.

После изучения темы – механизмы возникновения хромосомных мутаций в период гаметогенеза и их последствия; классификацию хромосомной патологии; этиологию, клинические проявления наиболее часто встречающихся хромосомных синдромов.

Обучающийся должен уметь.

Определять тип хромосомной мутации по фотографии и по микропрепарату кариотипа человека. Определять типы гамет, образующихся при различных хромосомных мутациях. Решать задачи на определение вероятности появления патологии в зависимости от типа хромосомной мутации. Правильно использовать соответствующую терминологию.

Обучающийся должен владеть.

Медико-биологическим понятийным аппаратом. Методами изучения наследственности человека. Навыками поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками представления и обсуждения медицинской информации. Базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет.

Самостоятельная аудиторная работа обучающихся по теме:

Ответить на вопросы по теме занятия.

Вопросы для собеседования:

- Простые варианты аутосомных трисомий. Синдромы: Дауна, Патау, Эдвардса.
- Мозаицизм.
- Синдромы, обусловленные структурными перестройками. Синдромы: Вольфа-Хиршхорна, «кошачьего крика».
- Нарушения в системе половых хромосом. Синдромы Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, трипло-Х.

Практическая работа.

Работа 1. Фенотипические изменения при генных заболеваниях.

Цель работы: Изучить фенотипические изменения при наиболее распространенных хромосомных заболеваниях. По представленным фотографиям больных с хромосомной патологией определите заболевания.

Ответьте в рабочей тетради на следующие вопросы:

- Название заболевания.
- Фенотипические проявления (термин и его определение).
- Методы диагностики.
- Методы лечения.

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных по хромосомным заболеваниям.

3. Решить ситуационные задачи.

Алгоритм разбора задач:

Поставьте предварительный диагноз. Запишите кариотип.

Каков механизм возникновения этого заболевания?

Какой основной метод диагностики этого заболевания? Направления лечения?

Пример задачи с разбором по алгоритму.

При внешнем осмотре мальчика 3-х лет врач определил наличие брахицефалии, монголоидного разреза глаз, эпиканта, деформации ушных раковин, макроглоссии, клинодактилия на кистях.

Решение:

- Синдром трисомии по 21 хромосоме.
- 47 XX (+21), 47 XY (+21)
- Цитогенетический метод
- Нерасхождение хромосом в мейозе
- Симптоматическое, хирургическое лечение.

Задачи для самостоятельного разбора на занятии.

Задача 1. В семье у здоровых родителей родился больной ребенок. Вес при рождении – 2 кг, окружность черепа уменьшена, лоб скошенный и низкий, двусторонние расщелины верхней губы неба, низко расположенные и деформированные уши, на обеих руках – полидактилия. Поставьте предварительный диагноз. Запишите кариотип. Какой основной метод диагностики этого заболевания? Каков механизм возникновения этого заболевания? Направления лечения

Задача 2. У мужчины в 70% клеток эпителия слизистой щеки обнаружено 2 глыбки полового хроматина. Поставьте предварительный диагноз. Запишите кариотип. Какой основной метод диагностики этого заболевания? Каков механизм возникновения этого заболевания? Направления лечения

Задания для групповой работы.

Учебным планом не предусмотрено.

Самостоятельная внеаудиторная работа обучающихся по теме:

Задания для самостоятельной внеаудиторной работы студентов по указанной теме:

1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.

2) Ответить на вопросы для самоконтроля:

Простые варианты аутомных трисомий. Синдромы: Дауна, Патау, Эдвардса.
Мозаицизм.

Синдромы, обусловленные структурными перестройками. Синдромы: Вольфа-Хиршхорна, «кошачьего крика».

Нарушения в системе половых хромосом. Синдромы Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, трипло-Х.

Проверить свои знания с использованием тестового контроля (привести тестовые задания, ответы разместить после тестов).

1. Выберите один правильный ответ.

Укажите для какого хромосомного синдрома характерен набор симптомов, включающих умственную отсталость, долихоцефалию, деформированные ушные раковины, флексорное положение пальцев рук, врожденный порок сердца: а) синдром Эдвардса; б) синдром Патау; в) синдром Дауна; г) синдром "кошачьего крика".

2. Выберите один правильный ответ.

Какие мутации относятся к геномным: а) инверсии, транслокации, дупликации, делеции; б) полиплоидии, анеуплоидии; в) триплоидии, тетраплоидии; г) внутривхромосомные и межхромосомные перестройки.

Что является ведущим в клиническом проявлении хромосомных болезней: а) задержка в психическом развитии у детей младшего возраста и умственная отсталость у детей старшего возраста; б) нарушение физического развития; в) системность поражения; г) нарушение умственного развития в сочетании с пороками развития и микроаномалиями развития.

Ответ: 1 – а); 2 – г).

Подготовить реферат по следующим темам:

Синдром Дауна. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения.

Синдром Эдвардса. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения.

Синдром Патау. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения.

Синдром «кошачьего крика». Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения.

Синдром Вольфа-Хиршхорна. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения.

Синдром Клайнфельтера. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения.

Синдром Шерешевского-Тернера. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения.

Подготовить аннотацию научной статьи по теме.

Раздел 4: Хромосомная патология.

Тема 4.3. Врожденные пороки развития.

Цель: Изучить этиологию, механизмы формирования и особенности клинических проявлений врожденных пороков развития, их классификацию и методы диагностики. Научиться правильно использовать соответствующую терминологию.

Задачи: Рассмотреть основные терминологические понятия тератологии, врожденные пороки развития (ВПР), малые аномалии развития (МАР), тератогенные факторы, сформировать навыки по применению генетических методов диагностики врожденных пороков развития, изучить методы профилактики врожденных пороков развития.

Обучающийся должен знать:

До изучения темы (базисные знания) – теоретические основы мутагенеза и стадии эмбрионального развития человека;

После изучения темы – особенности клинических проявлений врожденной патологии, общие принципы клинической диагностики ВПР, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов, значение и основы клинико-генеалогического и цитогенетического методов для диагностики ВПР.

Обучающийся должен уметь:

Выявлять ВПР, распознавать отличительные особенности ВПР и МАР, диагностировать врожденные морфогенетические варианты, правильно использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного.

Обучающийся должен владеть:

Базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет. Навыками поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками представления и обсуждения медицинской информации, медико-биологическим понятийным аппаратом, методами изучения наследственности человека, навыками микрофотографирования.

Самостоятельная аудиторная работа обучающихся по теме:

Ответить на вопросы по теме занятия.

Вопросы для собеседования:

Понятие врожденного, семейного и наследственного заболевания.

Генетические и внешние средовые причины тератогенеза. Тератогенные факторы среды.

Понятие врожденного порока развития (ВПР) и малых аномалий развития (МАР).

Роль транскрипционных факторов в процессах развития, семейства эмбриональных генов.

Классификация ВПР.

Критические периоды развития.

Понятие тератогенного терминационного периода.

Диагностика ВПР. Использование клинико-генеалогического метода в диагностике ВПР.

Практическая работа

Работа 1. Признаки дизморфогенеза.

Цель работы: Изучить часто встречающиеся в клинической практике МАР.

Определить признаки дизморфогенеза при наиболее часто встречающихся ВПР, по фотографиям больных.

Заполнить в тетради терминологический словарь.

Выполнение работы вводится в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных по врожденным порокам.

Работа 2. Определение критических терминационных периодов.

Цель работы: Изучить возможности определения критических периодов при воздействии некоторых лекарственных средств на различных стадиях эмбриогенеза.

Определить предельные сроки действия патогенных факторов, способных привести к формированию порока развития, используя таблицу тератогенных терминационных периодов и ВПР с указанием предельных сроков действия патогенных факторов и таблицу тератогенности лекарственных препаратов.

Табл. Тератогенные терминационные периоды.

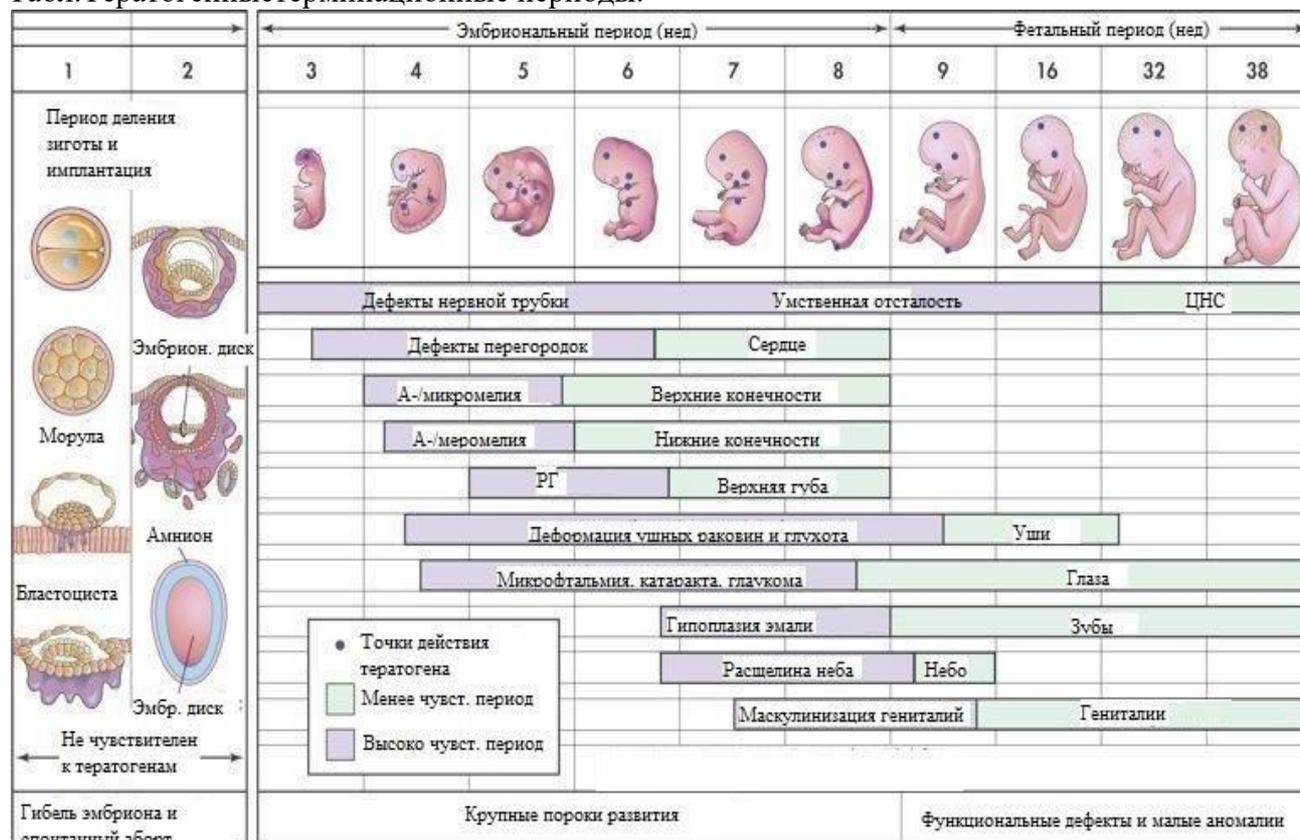


Табл. Тератогенность лекарственных препаратов.

Препарат	Эффект
Тетрациклин	Гипоплазия и изменение цвета эмали
Стрептомицин	Потеря слуха при длительном воздействии
Фенитоин	Задержка внутриутробного развития, умственная отсталость, микроцефалия, врожденные пороки сердца
Карбамазепин	Дефект нервной трубки (1%), микроцефалия, гипоплазия ногтей
Вальпроевая к-та	Дефект нервной трубки
Триметадон	Задержка внутриутробного развития, расщелина губы и/или неба, микроцефалия, умственная отсталость, лицевые и др.
Даназол	Вирилизация женских плодов
	Психотропные
Литий	Врожденные пороки сердца, ЦНС аномалии
	Прочие
Талидомид	Пороки конечностей, уха, врожденные пороки сердца
Витамин А (ретинол)	Микроглия, микрофтальмия, расщелина губы и/или неба
Изотретиноин	Микроглия, микрофтальмия, расщелина губы и/или неба, врожденные пороки сердца
Мизопростол	Редукционные пороки конечностей, артрогрипоз, врожденные пороки сердца

Перенести в тетрадь и заполнить таблицу:

Лекарственный препарат	Система органов, чувствительная к действию данного препарата	Критический терминаторный период (нед.)	Тератогенное действие	Функциональные изменения
Работа 2. Экзогенные и эндогенные причины возникновения неоплазий.				
<i>Цель работы:</i> Изучить теории возникновения и развития опухолевой трансформации клеток.				
Заполните таблицу:				
Причины возникновения неоплазий		Примеры		
Хромосомные аномалии				
Дефекты репарации ДНК				
Недостаточность иммунного надзора				
Аномалии метаболизма канцерогенов				
Мутации в соматических клетках				
Интеграция онкогенных вирусов				

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных по онкологическим заболеваниям.

Работа 3. Стадии опухолевой трансформации клеток.

Цель работы: Изучить основные стадии канцерогенеза.

Используя таблицы, разберите схемы процесса (стадий) опухолевой трансформации клеток.

Перенесите в тетрадь схемы стадий канцерогенеза и заполните таблицу:

Табл. Стадии канцерогенеза.

Название стадии	События, происходящие в клетках	Обратимость стадии
Инициация		

Промоция		
Прогрессия		

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных по онкологическим заболеваниям.

Работа 4. Антибластомная резистентность.

Цель работы: Изучить основные механизмы антибластомной резистентности.

Перенесите в тетрадь и заполните следующую таблицу:

Механизмы	Значение	Пример
Антиканцерогенные		
Антитрансформационные		
Антицеллюлярные		

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных по онкологическим заболеваниям.

Решить ситуационные задачи

Учебным планом не предусмотрено.

Задания для групповой работы.

Учебным планом не предусмотрено.

Самостоятельная внеаудиторная работа обучающихся по теме:

Задания для самостоятельной внеаудиторной работы студентов по указанной теме:

1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.

2) Ответить на вопросы для самоконтроля:

Онкогены и их биологическая роль.

Генетические аспекты канцерогенеза.

Общие представления о значении наследственных факторов в возникновении рака.

Факторы внешней среды, ассоциирующиеся с раком (канцерогены).

Вирусные и клеточные онкогены.

Физиологическая роль клеточных протоонкогенов.

Механизмы превращения протоонкогенов в онкогены.

Гены-супрессоры опухолевого роста.

Проверить свои знания с использованием тестового контроля (привести тестовые задания, ответы разместить после тестов).

1. Выберите один правильный ответ.

Значение протоонкогенов в нормальных клетках: а) в нормальных клетках протоонкогенов нет; б) имеют близкое родство с факторами роста клеток и их рецепторами; в) участвуют в пролиферации и дифференциации клеток.

2. Выберите два правильных ответа.

факторам, повышающим риск мультифакториальной болезни, относятся: а) наличие аналогичной болезни у кровных родственников; б) гетерозиготность по аутосомно-рецессивной болезни; в) вредные факторы окружающей среды; г) большое число детей в семье.

Ответ: 1 - в), 2 - а), в).

Подготовить реферат по следующим темам: Учебным планом не предусмотрено.

Подготовить аннотацию к научной статье по теме. Учебным планом не предусмотрено.	Риск для сибсов (и в отдельных случаях для потомства)
1. Анализ фалиты	2 - 5%
2. Врожденные пороки сердца	2 - 4 % (в зависимости от формы)
3. Косолапость	2%
4. Опухоль Вильмса	5%
5. Рак молочной железы	6 - 7 %
6. Эпилепсия	3 - 12%
7. Шизофрения:	
если болен один из родителей;	10%
если болен оба родителя;	40%
для сибсов в спорадических случаях	12,5 - 20%
8. Расколотая губа	10 - 15 % (для применения)
9. Консультирование	5%
10. Подпись	16% (для сибсов) 20 % (для детей пробанда)
11. Язвенная болезнь желудка	7,5 %
12. Атопический дерматит	16%
13. Бронхиальная астма	8 - 9%

Раздел 6: Профилактика наследственных заболеваний.
Тема 6.1. Профилактика наследственных заболеваний.

Цель: Изучить основные подходы к профилактике наследственных заболеваний, цели и задачи медико-генетического консультирования, этапы консультирования семей с наследственной патологией.

Задачи: Рассмотреть основные терминологические понятия для применения при медико-генетическом консультировании семей, обучить студентов определению генетического риска в семье на основании теоретических расчетов и эмпирических данных.

Обучающийся должен знать:
 Основные уровни и пути профилактики наследственных заболеваний; понятие периконцепционной профилактики; цели и задачи МГК; показания к медико-генетическому консультированию; этапы медико-генетического консультирования; про- и ретроспективное консультирование; этические аспекты МГК.

Обучающийся должен уметь:
 Использовать клинико-генеалогический метод для определения риска наследственных заболеваний; на основании проведенных исследований выделять пациентов группы риска; научиться правильно использовать соответствующую терминологию.

Обучающийся должен владеть:
 Медико-биологическим понятийным аппаратом. Методами изучения наследственности человека. Навыками поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками представления и обсуждения медицинской информации. Базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет.

Самостоятельная аудиторная работа обучающихся по теме:

Ответить на вопросы по теме

занятия Вопросы для собеседования:

- Основы профилактики наследственных заболеваний.
- Цели и задачи МГК.
- Показания для направления на МГК.
- Принципы оценки генетического риска в различных группах наследственной патологии. Методы его расчета.

Практическая работа

Работа 1. Оформление карты фенотипа.

Цель работы: Изучить вопросы правильного сбора анамнеза и поиска клинических симптомов. Оформите карту фенотипа по предложенным заданиям и имеющимся фотографиям пациентов. Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющих данных наследственной патологии.

Работа 2. Оценка риска при моногенных заболеваниях.

Цель работы: Изучить различные варианты оценки риска при моногенной патологии. Оцените возможный риск развития заболеваний по предложенным родословным. Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющих данных наследственной патологии.

Выполнение работы ведется в форме обсуждения имеющихся данных по мультифакториальным заболеваниям вместе со студентами.

Работа 4. Проведение письменной контрольной работы по теме: «Диагностика, основные направления лечения и профилактика наследственных заболеваний».

Напишите методы диагностики (с ожидаемыми изменениями), направления лечения и профилактики для следующих заболеваний:

- Витамин Д-резистентный рахит.
- Гемофилия А и В.
- Болезнь Гиршпрунга.
- BRCA 1 и BRCA 2 –ассоциированный рак молочной железы.
- Наследственный неполипозный рак толстого кишечника.
- Аниридия (мутации PAX 6).
- Семейная гиперхолестеринемия.
- Синдром Марфана.
- Мартина-Белл.
- Нейрофиброматоз.
- Фенилкетонурия.
- Муковисцидоз.
- Альбинизм.
- Галактоземия.
- Гомоцистинурия.
- Алкаптонурия.
- Синдром Лея.
- Атрофия дисков зрительных нервов Лебера.
- Синдром MELAS.
- Синдром: Дауна.
- Синдром Патау.
- Синдром Эдвардса.
- Синдром Вольфа-Хиршхорна.
- Синдром «кошачьего крика».
- Синдром Клайнфельтера.
- Синдром Шерешевского-Тернера.
- Синдром трипло-Х.
- Миодистрофия Душенна-Беккера.

Решить ситуационные задачи

1) Алгоритм разбора задач

- Определите причину возникновения патологии.
- В случае наследственной патологии, определите тип наследования.
- Определите прогноз для данной семьи.
- Дайте рекомендации.

Пример задачи с разбором по алгоритму

Задача 1. В медико-генетическую консультацию обратилась супружеская пара, у которой четыре беременности закончились рождением мёртвых младенцев с многочисленными аномалиями развития. Известно, что отец этой семьи является ликвидатором аварии на Чернобыльской АЭС.

Причина возникновения патологии — экзогенные тератогенные факторы.

Патология не унаследована.

Неблагоприятный.

После детального обследования обоих родителей, скорее всего, будут даны рекомендации по ограничению зачатия.

Задачи для самостоятельного разбора на занятии.

Задача 1. В медико-генетическую консультацию обратилась семейная пара по поводу бесплодия. Обследование у специалистов не обнаружило каких-либо отклонений в здоровье. Лишь при детальном опросе было выявлено, что женщина длительно придерживается преимущественно молочной диеты с практически полным отсутствием овощей в рационе. Какова вероятная причина бесплодия? Каков прогноз для этой семьи в отношении деторождения? Дайте рекомендации.

Задача 2. Пробанд - здоровая женщина имеет четырех братьев, два из которых больны алкаптонурией (отсутствие фермента, окисляющего гомогенизиновую кислоту). Мать пробанда здорова и имеет двух здоровых братьев. Отец пробанда болел алкаптонурией. Он приходится двоюродным братом своей жене. У него есть здоровый брат и здоровая сестра. Бабка по линии отца была больной и состояла в браке со своим двоюродным здоровым братом. Бабка и дед пробанда по линии матери здоровы. Определите тип наследования и вероятность рождения больных детей в семье пробанда при условии, если она выйдет замуж за здорового мужчину, мать которого страдает алкаптонурией.

Задача 3. Девочка, 15 лет. Родилась от первых срочных родов с массой тела 2700г, длиной тела - 47см. Роды протекали без особенностей. При первом осмотре выявлено: короткая шея, низкое расположение ушных раковин, лимфатический отек кистей и стоп. К груди была приложена на 2-е сутки. На грудном вскармливании до года. В психомоторном развитии не отставала. При настоящем осмотре выявлено: низкорослость (масса тела 46 кг, длина тела 130 см). Антимонголоидный разрез глазных щелей, низкое расположение ушных раковин. Короткая шея с крыловидной складкой кожи, низкий рост волос на шее, клинодактилия. Контактная, на несложные вопросы отвечает коротко (да, нет) и адекватно. Данные лабораторных исследований без отклонений от нормы. Предположительный диагноз? Дальнейший прогноз физического и нервно-психического развития ребенка? Варианты лечения.

Задача 4. К врачу педиатру обратилась женщина с ребенком 10 лет за консультацией по поводу отставания в физическом развитии от сверстников. Кроме того, мальчик плохо усваивал школьную программу и отставал в интеллектуальном развитии. Родители здоровы, но во время беременности женщина перенесла острое вирусное заболевание. При осмотре у ребенка определяются гипотрофия, микроцефалия, выступающие надбровные дуги, высокий лоб, эпикант, птоз, гипертелоризм, клювовидный нос, микрогнатия, умственная отсталость. Врач заподозрил наследственное заболевание и направил ребенка в МГК, где был установлен диагноз: синдром Вольфа-Хиршхорна.

Определите вероятную причину заболевания. Какие исследования необходимо провести для уточнения диагноза? Определите риск для рождения других детей с подобным заболеванием.

Задания для групповой работы.

Деловая (ролевая) игра: Медико-генетическое консультирование больных с моногенной патологией.

Цель. Изучить работу медико-генетической консультации. Студентам предлагается представить на занятии молодую супружескую пару, у которых 1 месяц назад родился ребенок. При этом состояние ребенка начинает ухудшаться, что проявляется в нарастании мышечного тонуса, настоящее обращение к педиатру в связи с приступом клонических судорог. У ребенка отмечается необычный запах, бледность кожных покровов. 3-ий студент играет роль врача-педиатра, направляющего

супружескую пару с ребенком к врачу-генетику (4-ый студент) в МГК для исключения наследственных болезней и еще 1 группа студентов играет роли лаборантов-генетиков. «Врач-педиатр» должен обосновать направление ребенка на прием к врачу-генетику. «Врач-генетик» должен провести консультирование и поставить предварительный диагноз. С этой целью он должен предложить биохимическое обследование. «Лаборант-цитогенетик» должен провести исследование и идентифицировать наследственный синдром (если он есть). На основании биохимического анализа «врач-генетик» уточняет диагноз у ребенка, дает заключение и объясняет тактику лечения родителям.

Самостоятельная внеаудиторная работа обучающихся по теме:

Задания для самостоятельной внеаудиторной работы студентов по указанной теме:

Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.

Ответить на вопросы для самоконтроля:

Основные уровни и пути профилактики наследственных заболеваний.

Цели и задачи МГК.

Показания для направления на МГК.

Принципы оценки генетического риска в различных группах наследственной патологии. Методы его расчета.

Проверить свои знания с использованием тестового контроля
Учебным планом не предусмотрено.

Подготовить реферат по следующим темам: Учебным планом не предусмотрено.

Подготовить аннотацию научной статьи по теме. Учебным планом не предусмотрено.

Выполнить другие задания, предусмотренные рабочей программой по дисциплине. Учебным планом не предусмотрено.

аздел 6: Профилактика наследственных заболеваний.

Тема 6.2. Пренатальная диагностика.

Цель: Изучить основные методы и задачи, этапы диагностического поиска пренатальной диагностики.

Задачи: Рассмотреть основные терминологические понятия, пренатальной диагностики. Познакомиться с особенностями скрининговых методов диагностики, современными методами пренатальной диагностики, а также подходами в лечении плода.

Обучающийся должен знать:

Основные этапы диагностического поиска в пренатальной диагностике; показания к не инвазивным и инвазивным методам диагностики, сроки, методику их проведения и возможные осложнения.

Обучающийся должен уметь:

Научиться правильно использовать соответствующую терминологию. На основании результатов проведенных скрининговых исследований выделять пациентов с показаниями для уточняющей диагностики. Оценивать соотношение риска проведения инвазивных методов диагностики с риском с наследственных заболеваний.

Обучающийся должен владеть: Медико-биологическим понятийным аппаратом. Методами изучения наследственности человека. Навыками поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками представления и обсуждения медицинской информации. Базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет.

Самостоятельная аудиторная работа обучающихся по теме:

Ответить на вопросы по теме занятия

Вопросы для собеседования:

Пренатальная и преимплантационная диагностика: показания, возможности.
--

Методы пренатальной диагностики.

Этические вопросы пренатальной диагностики.

ЭКО как метод профилактики наследственных болезней.

Принципы лечения наследственных болезней.

Практическая работа

Работа 1. Скрининговые методы пренатальной диагностики.

Цель работы: Изучить характерные диагностические черты некоторых частных патологий. Используя таблицы с биохимическими показателями и снимки УЗИ, обсудить характерные диагностические черты синдрома Дауна, Эдвардса, Патау. Перенести в тетрадь и заполнить следующую таблицу:

Название синдрома	Отклонение биохимических показателей	УЗИ-картина
Синдром Дауна		
Синдрома Патау		

Синдром Эдвардса

Выполнение работы ведется в форме обсуждения вместе со студентами имеющихся данных по методам пренатальной диагностики.

Решить ситуационные задачи

Учебным планом не предусмотрено.

Задания для групповой работы.

Просмотр учебного фильма: «Пренатальная диагностика».

После просмотра ответить на следующие вопросы:

Какие методы пренатальной диагностики были представлены в фильме?

Какие методы относились к не инвазивной скрининговой диагностике?

Какие методы диагностики относились к уточняющим не инвазивным?

Возможности метода УЗИ-диагностики и сроки выполнения обследования?

Условия проведения инвазивных исследований?

Самостоятельная внеаудиторная работа обучающихся по теме:

Задания для самостоятельной внеаудиторной работы студентов по указанной теме:

Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.

Ответить на вопросы для самоконтроля:

Пренатальная и преимплантационная диагностика: показания, возможности.

Методы пренатальной диагностики.

Этические вопросы пренатальной диагностики.

ЭКО как метод профилактики наследственных болезней.

Принципы лечения наследственных болезней.

Проверить свои знания с использованием тестового контроля

Выберите один правильный ответ.

Оптимальными сроками проведения биопсии хориона являются: а) 12 – 14нед.; б) 8 – 12нед.; в) 4 – 6нед.

Выберите один правильный ответ.

Прекоцепционная профилактика — это: а) управление экспрессией генов; б) элиминация эмбрионов и плодов с неонатальной патологией; в) генная инженерия на уровне зародышевых клеток; г) планирования семьи и мероприятия по оптимизации и развития зиготы.

Ответ: 1 - б), 2 – г).

Подготовить реферат по следующим темам: Учебным планом не предусмотрено.

Подготовить аннотацию научной статьи по теме. Учебным планом не предусмотрено.

Выполнить другие задания, предусмотренные рабочей программой по дисциплине. Учебным планом не предусмотрено.

Раздел 6: Профилактика наследственных заболеваний.

Тема 6.3. Компьютерная диагностика наследственных заболеваний.

Цель: Сформировать умения пользоваться интернет-ресурсами с биомедицинскими базами данных для диагностики генетических заболеваний.

Задачи: Изучить особенности различных баз данных. Познакомиться с процессом поиска информации на биомедицинском ресурсе. Осуществить поиск генетического заболевания с помощью портала OMIM.

Обучающийся должен знать:

До изучения темы (базисные знания) — генетический код, строение гена, генетический локус, мутация, наследственные заболевания, база данных.

После изучения темы — понятие о биомедицинских базах данных, особенности различных баз данных, поиск информации в биомедицинской базе данных.

Обучающийся должен уметь: Пользоваться поисковыми Интернет-ресурсами. Составлять таблицу по биомедицинским базам данных, их особенностям, содержанию. С помощью портала OMIM осуществлять поиск генетического заболевания.

Обучающийся должен владеть: Медико-биологическим понятийным аппаратом. Методами изучения наследственности человека. Навыками поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками представления и обсуждения медицинской информации. Базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет.

Самостоятельная аудиторная работа обучающихся по теме:

Ответить на вопросы по теме занятия.

Вопросы для собеседования:

Анализ генетических баз данных.

Понятие о биомедицинской базе данных.

Классификация биомедицинских баз данных.

Национальный Центр биоинформатики (NCBI).

База данных "Менделевское наследование у человека" (OMIM).

База данных генетических последовательностей (GenBank).

База данных расширенной медицинской литературы (PubMed).

Human Gene Mutation Database (HGMD).

База данных последовательностей белков (UniProt)

База данных посвященная белкам (PROteinSITES)

База данных наследственных болезней (GeneTests)

База данных о генах человека (GeneCards).

Практическая работа

Работа 1. Составить таблицу «Особенности биомедицинских ресурсов».

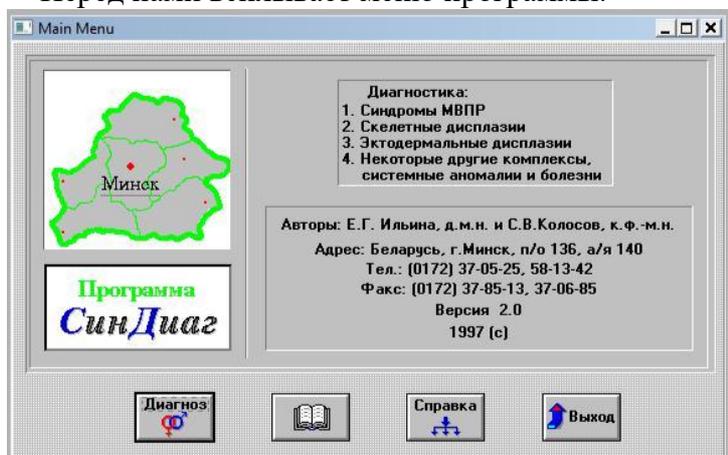
Название ресурса	Особенности ресурса	Какую информацию содержит

Работа 2. Познакомиться с программой «SynDiag» и осуществить поиск любого наследственного заболевания на выбор по алгоритму.

Образец работы с программой «SynDiag» на примере синдрома Дауна.

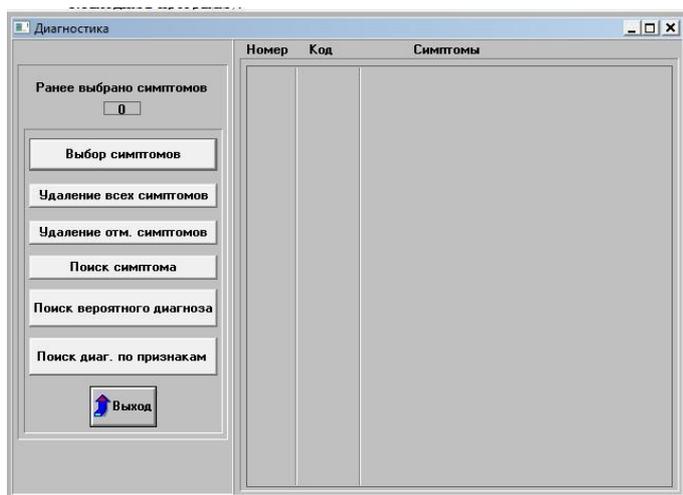
Заходим в программу.

Перед нами всплывает меню программы.

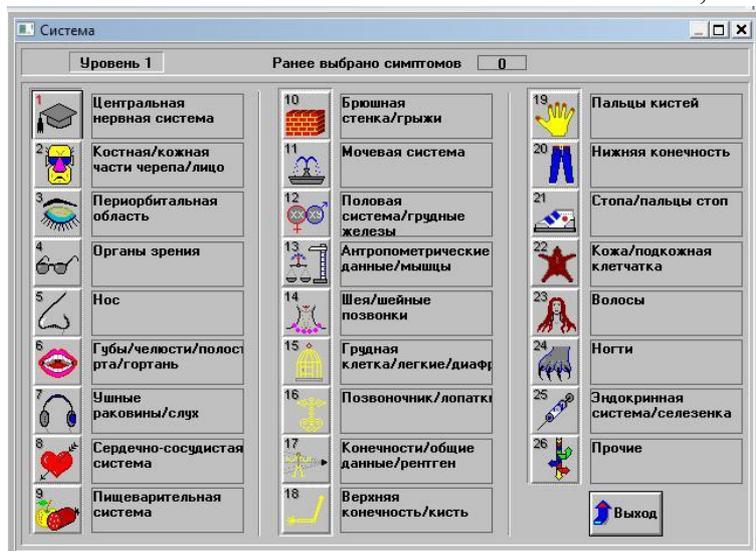


Далее выбираем вкладку диагноз.

Открывается главное меню, в котором что бы осуществить поиск заболевания по симптомам нужно нажать на кнопку «Выбор симптомов».



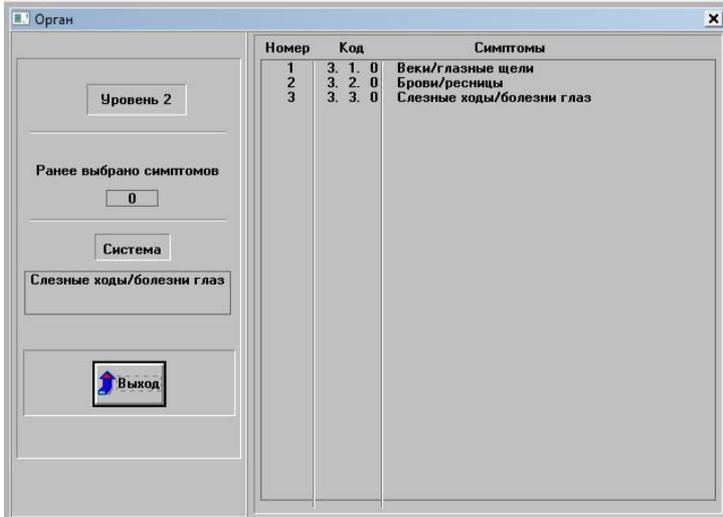
После нажатия нам всплывает меню с системой, в которой локализован симптом.



Выбираем нужный нам раздел и кликаем.

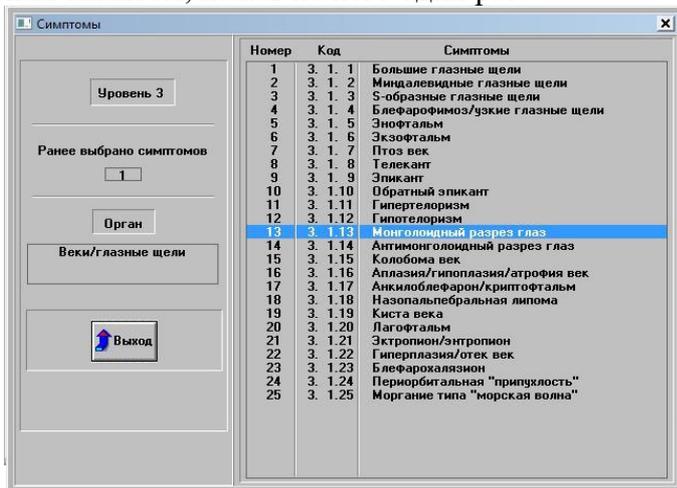
случае с синдромом Дауна мы имеем следующие симптомы: гипотония, монголоидный разрез глаз, брахидактилия кисти, плоское переносье.

Для монголоидного разреза глаз нам нужно перейти в раздел «Периорбитальная область».



Мы попадаем в меню, где мы должны выбрать орган, в котором локализован симптом.

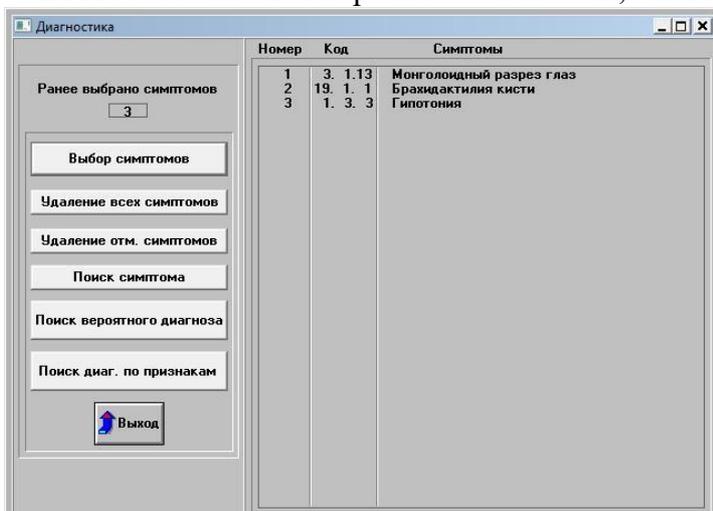
Для монголоидного разреза глаз нам нужно кликнуть «Веки/глазные щели» и выбрать нужный нам симптом, нажав на него один раз.



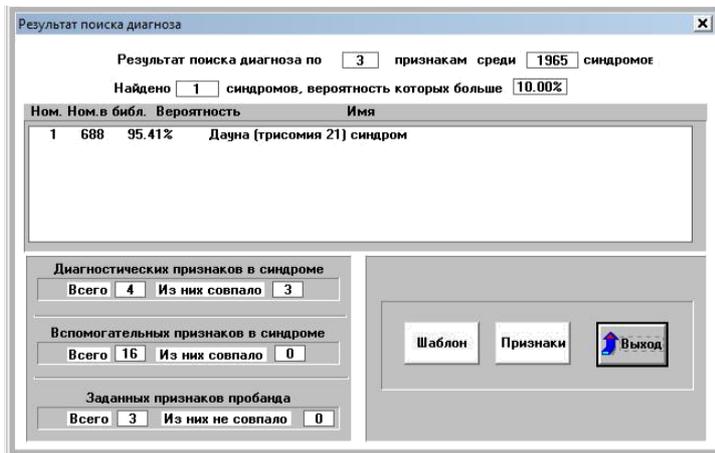
После нажатия на нужный нам симптом, мы возвращаемся в меню выбора системы, для этого кликаем два раза на клавишу «Выход».

Поиск дальнейших симптомов осуществляется аналогичным методом.

После того как мы выбрали все симптомы, мы возвращаемся в главное меню программы.



Для поиска вероятного диагноза кликаем на кнопку «Поиск вероятного диагноза».



В появившемся меню мы видим, искомый нами диагноз – синдром Дауна.

Что бы посмотреть какие еще симптомы соответствуют данному заболеванию кликаем на клавишу «Шаблон» и в появившемся меню «Шаблон синдрома».

Номер	Код	Признаки	Значимость	Частота
1	1. 3. 3	Гипотония	# 85	90
2	3. 1.13	Монголоидный разрез глаз	# 85	92
3	5. 1.12	Плоское/запавшее переносье	# 85	96
4	19. 1. 1	Брахидактилия кисти	# 85	92
5	1. 4. 1	Задержка интеллектуальн. развития	+ 50	100
6	2. 1. 1	Брахицефалия/уплощенный затылок	+ 30	84
7	2. 1. 7	Микроцефалия/микрэнцефалия	+ 30	43
8	3. 1. 4	Блефарофимоз/узкие глазные щели	+ 50	88
9	3. 1. 9	Эпикант	+ 20	72
10	3. 1.11	Гипертелоризм	+ 20	36
11	4. 3. 7	Пятна Брушфильда	+ 50	76
12	5. 1. 7	Маленький нос	+ 50	96
13	6. 1. 7	Рот "карпа"	+ 50	88
14	6. 4. 3	Макроглоссия	+ 50	67
15	6. 4. 5	Высунутый язык	+ 50	56
16	7. 1. 1	Маленькие ушные раковины	+ 20	90
17	7. 1. 9	Прочие дисплазии ушных раковин	+ 20	92
18	8. 2. 1	Дефекты сердечной перегородки	+ 20	50
19	8. 3. 1	Персистирование Боталлова протока	+ 20	20
20	12. 2.12	Крипторхизм	+ 20	58
21	13. 1. 5	Нанизм	+ 50	90
22	13. 2. 1	Пренатальная гипоплазия	+ 50	56
23	14. 1. 2	Короткая шея	+ 30	64
24	14. 1. 4	Шейные складки	+ 30	78
25	17. 1. 8	Гиперэластичность суставов	+ 50	80
26	18. 1. 4	Поперечная линия ладони	+ 50	60
27	18. 1. 9	Короткая кисть	+ 20	65

12. Для того что бы посмотреть фотографии полученного заболевания кликаем «Шаблон» далее «Фотографии».

Работа 3. Заполнить таблицу с помощью программы «SynDiag».

Исходные симптомы	Диагноз по программе «SynDiag»	Частота встречаемости симптомов	Часто встречающиеся дополнительные симптомы
Гипотония Монголоидный разрез глаз Брахидактилия кисти	Синдром Дауна	75% 90% 70%	Плоское переносье
Микроцефалия Большой нос Широкое переносье Расщелина неба Постаксиальная полидактилия кисти			

Гиперэластичность суставов Гиперэластичная кожа Рубцы кожи Пролапс митрального клапана			
Аплазия радужки Нанизм Аноректальные пороки Дисплазии ушных раковин Задержка интеллектуального развития			
Долихоцефалия Блефарофимоз Микростомия Нанизм Стопа-качалка Пренатальная гипоплазия			
Эктопия хрусталика Аневризма Высокий рост Арахнодактилия Миопия			
Аплазия матки Гипоплазия яичников Нанизм Короткая шея Шейный птериgium			
Нейрофибромы Пятна «кофе с молоком» Гамартрома радужки Нанизм Веснушки			
Аплазия яичек Евнухоидное сложение Гипоплазия полового члена Задержка интеллектуального развития			

Работа 4. Просмотреть фотографии больных с данными заболеваниями в программе «SynDiag». Выявить дисморфизмы характерные для наследственных заболеваний.

Работа 5.. По программе «Poroki» ознакомиться с клинической картиной хромосомных заболеваний.

Самостоятельная внеаудиторная работа обучающихся по теме:

Задания для самостоятельной внеаудиторной работы студентов по указанной теме:

1). Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и рекомендуемой учебной литературы.

2). Ответить на вопросы для самоконтроля:

Анализ генетических баз данных.

Понятие о биомедицинской базе данных.

Классификация биомедицинских баз данных.

Национальный Центр биоинформатики (NCBI).

База данных "Менделевское наследование у человека" (OMIM).

База данных генетических последовательностей (GenBank).

База данных расширенной медицинской литературы (PubMed).

Human Gene Mutation Database (HGMD).

База данных последовательностей белков (UniProt)

База данных посвященная белкам (PROteinSITES)

База данных наследственных болезней (GeneTests)

База данных о генах человека (GeneCards).

Проверить свои знания с использованием тестового контроля Учебным планом не предусмотрено.

Подготовить реферат по следующим темам:
Учебным планом не предусмотрено.

Подготовить аннотацию научной статьи по теме. Учебным планом не предусмотрено.

Выполнить другие задания, предусмотренные рабочей программой по дисциплине. Учебным планом не предусмотрено.

Раздел 6: Зачетное занятие.

Тема 6.4. Зачетное занятие по дисциплине «Медицинская генетика».

Цель: Проверить теоретическую подготовку студентов по разделу «медицинская генетика» умение использовать теоретические данные для решения конкретных ситуационных задач и тестов.

Задачи: Оценить уровень теоретических и практических знаний студентов по разделу «Медицинская генетика».

Обучающийся должен знать:

Понятие медицинской генетики. Характеристику наследственности и патологии. Геном человека. Структура и функции генов. Регуляция экспрессии генов. Генные болезни. Хромосомная патология. Мульти-факториальные заболевания. Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.

Обучающийся должен уметь: Решать ситуационные генетические задачи.

Обучающийся должен владеть: Применять навыки использования информационных, библиографических ресурсов с целью получения научной информации и осуществления коммуникации в медицинском сообществе.

Использовать компьютерные программы для обработки медико-генетических исследований. Медико-генетической терминологией. Решением ситуационных генетических задач.

Самостоятельная аудиторная работа обучающихся по теме:

Ответить на вопросы по теме занятия.

Мутагенез. Классификация мутаций. Генеративные и соматические мутации. Спонтанный и индуцированный мутационный процесс. Выявление и количественный учет мутаций.

Генетический контроль мутационного процесса. Радиационный и химический мутагенез. Мутагены окружающей среды. Факторы, модифицирующие мутационный процесс.

Геномика - наука о геномах. Структурная организация генома прокариот и эукариот. Классификация повторяющихся элементов генома. Международный проект «Геном чело-века».

Популяционно-статистический метод. Генетическая структура популяции. Частоты генов и генотипов. Закон Харди-Вайнберга. Генетический груз.

Факторы динамики генетического состава популяции: дрейф генов, мутационный процесс, миграции, избирательное спаривание особей, естественный отбор.

Понятие о евгенике. Позитивная и негативная евгеника: социальные аспекты. Со-временные этические проблемы медицинской генетики (клонирование и генетическая паспортизация).

Методы молекулярной диагностики. Общие понятия.

Полимеразная цепная реакция (ПЦР), основные понятия (принцип, температурные режимы, состав буфера).

Цели и принцип проведения реакции ПДРФ (полиморфизм длин рестрикционных фрагментов).

Анализ одноцепочечного конформационного полиморфизма (SSCP), цели и принцип проведения.

Секвенирование по Сэнгеру - цели и принцип проведения реакции.

Рестрикционный анализ.

Генотерапия, программа, цели, подходы. Успешные проекты генной терапии.

Понятие о фармакогенетике. Основные цели и задачи.

Многофакторные (мультифакториальные, БНП) болезни. Генетические и средовые факторы риска.

Близнецовый метод, цели, этапы, расчет коэффициента Хольцингера.

Наследственные болезни: этиология, классификация, типы наследования, особенно-сти клинических проявлений.

Семиотика наследственных заболеваний. Понятие синдрома. Общая характеристика наследственной патологии. Терминология.

Микроаномалии развития (стигмы дизэмбриогенеза), определение, цель выявления, особенности клинико-морфологического осмотра врачом-генетиком.

Типы генных мутаций, нонсенс, миссенс, сдвиг рамки считывания, сплайсинговые мутации. Механизмы генных мутаций.

Генные болезни. Общие понятия. Классификация. Примеры.

Клинико-генеалогический метод. Типы наследования. Клинические примеры.

Особенности аутосомно-доминантного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.

Особенности аутосомно-рецессивного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.

Особенности Y сцепленного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.

Особенности X-сцепленного доминантного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.

Особенности X-сцепленного рецессивного типа наследования.

Составить родословную. Примеры заболеваний.

Цитоплазматический или материнский тип наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.

Наследственные болезни обмена. Общая характеристика и классификация.

Муковисцидоз: генетика, первичный генетический дефект, клиника, патогенез, диагностика, лечение.

Фенилкетонурия: генетика, первичный биохимический дефект, клиника, неонатальный скрининг, патогенез, диагностика, лечение.

Синдром Марфана: тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Болезни экспансии, синдром Мартина-Белла, генетика, клиника, патогенез, диагностика, лечение.

Общая характеристика митохондриальной патологии. Особенности генома митохондрий. Примеры заболеваний.

Орфанные заболевания. Общие понятия. Примеры. Реестр орфанных заболеваний.

Общая характеристика и механизмы хромосомной патологии.

Геномные и структурные aberrации хромосом. Классификация. Примеры.

Классификация и механизмы хромосомных мутаций, сбалансированные и несбалансированные структурные перестройки.

Наследственные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом, особенности течения, примеры.

Врожденные пороки развития: определение, классификация, этиология, пути профилактики.

Методы анализа кариотипа (цитогенетические, молекулярно-цитогенетические), принципы и диагностические задачи.

Показания для цитогенетического обследования в постнатальном периоде.

Синдром Дауна: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Синдром Эдвардса: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Синдром Патау: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Синдром Шерешевского-Тернера: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Синдром Клайнфельтера: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Частичные анеуплоидии (синдром Вольфа-Хиршхорна, «кошачьего крика»), тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Профилактика наследственных заболеваний, уровни, подходы. Понятие «периконцепционной профилактики».

Медико-генетическое консультирование. Характеристика роли врача генетика в практическом здравоохранении.

Медико-генетическая служба: цель, задачи. Перечислить показания для направления на консультацию к врачу генетику.

Пренатальная диагностика. Общая характеристика, цель применения, методы, сроки.

Неинвазивные методы пренатальной диагностики (биохимический скрининг, УЗИ). Общая характеристика, цель применения, методы, сроки.

Инвазивные методы пренатальной диагностики. Общая характеристика, цель применения, методы, сроки.

Современные подходы в неинвазивной пренатальной диагностике (анализ хромосомной патологии по крови матери, преимплантационная диагностика).

Компьютерные диагностические программы. Задачи, решаемые с их помощью. Примеры программ.

2. Практическая работа.

Зачетное занятие по дисциплине «Медицинская генетика» проводится в форме итогового теста, защиты реферата и собеседования по вопросам.

Самостоятельная внеаудиторная работа обучающихся по теме:

Задания для самостоятельной внеаудиторной работы студентов по указанной теме:

Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и/или рекомендуемой учебной литературы.

Ответить на вопросы для самоконтроля (привести вопросы для самоконтроля)

Мутагенез. Классификация мутаций. Генеративные и соматические мутации.

Спонтанный

индуцированный мутационный процесс. Выявление и количественный учет мутаций.

Генетический контроль мутационного процесса. Радиационный и химический мутагенез. Мутагены окружающей среды. Факторы, модифицирующие мутационный процесс.

Геномика - наука о геномах. Структурная организация генома прокариот и эукариот. Классификация повторяющихся элементов генома. Международный проект «Геном чело-века».

Популяционно-статистический метод. Генетическая структура популяции. Частоты генов и генотипов. Закон Харди-Вайнберга. Генетический груз.

Факторы динамики генетического состава популяции: дрейф генов, мутационный процесс, миграции, избирательное спаривание особей, естественный отбор.

Понятие о евгенике. Позитивная и негативная евгеника: социальные аспекты. Со-временные этические проблемы медицинской генетики (клонирование и генетическая паспортизация).

Методы молекулярной диагностики. Общие понятия.

Полимеразная цепная реакция (ПЦР), основные понятия (принцип, температурные режимы, состав буфера).

Цели и принцип проведения реакции ПДРФ (полиморфизм длин рестрикционных фрагментов).

Анализ одноцепочечного конформационного полиморфизма (SSCP), цели и принцип проведения.

Секвенирование по Сэнгеру - цели и принцип проведения реакции.

Рестрикционный анализ.

Генотерапия, программа, цели, подходы. Успешные проекты генной терапии.

Понятие о фармакогенетике. Основные цели и задачи.

Многофакторные (мультифакториальные, БНП) болезни. Генетические и средовые факторы риска.

Близнецовый метод, цели, этапы, расчет коэффициента Хольцингера.

Наследственные болезни: этиология, классификация, типы наследования, особенно-сти клинических проявлений.

Семиотика наследственных заболеваний. Понятие синдрома. Общая характеристика наследственной патологии. Терминология.

Микроаномалии развития (стигмы дизэмбриогенеза), определение, цель выявления, особенности клинко-морфологического осмотра врачом-генетиком.

Типы генных мутаций, нонсенс, миссенс, сдвиг рамки считывания, сплайсинговые мутации. Механизмы генных мутаций.

Генные болезни. Общие понятия. Классификация. Примеры.

Клинко-генеалогический метод. Типы наследования. Клинические примеры.

Особенности аутосомно-доминантного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.

Особенности аутосомно-рецессивного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.

Особенности Y сцепленного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.

Особенности X-сцепленного доминантного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.

Особенности X-сцепленного рецессивного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.

Цитоплазматический или материнский тип наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.

Наследственные болезни обмена. Общая характеристика и классификация.

Муковисцидоз: генетика, первичный генетический дефект, клиника, патогенез, диагностика, лечение.

Фенилкетонурия: генетика, первичный биохимический дефект, клиника, неонатальный скрининг, патогенез, диагностика, лечение.

Синдром Марфана: тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Болезни экспансии, синдром Мартина-Белла, генетика, клиника, патогенез, диагностика, лечение.

Общая характеристика митохондриальной патологии. Особенности генома митохондрий. Примеры заболеваний.

Орфанные заболевания. Общие понятия. Примеры. Реестр орфанных заболеваний.

Общая характеристика и механизмы хромосомной патологии.

Геномные и структурные aberrации хромосом. Классификация. Примеры.

Классификация и механизмы хромосомных мутаций, сбалансированные и несбалансированные структурные перестройки.

Наследственные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом, особенности течения, примеры.

Врожденные пороки развития: определение, классификация, этиология, пути профилактики.

Методы анализа кариотипа (цитогенетические, молекулярно-цитогенетические), принципы и диагностические задачи.

Показания для цитогенетического обследования в постнатальном периоде.

Синдром Дауна: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Синдром Эдвардса: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Синдром Патау: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Синдром Шерешевского-Тернера: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Синдром Клайнфельтера: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Частичные анеуплоидии (синдром Вольфа-Хиршхорна, «кошачьего крика»), тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Профилактика наследственных заболеваний, уровни, подходы. Понятие «перикон-цепсионной профилактики».

Медико-генетическое консультирование. Характеристика роли врача генетика в практическом здравоохранении.

Медико-генетическая служба: цель, задачи. Перечислить показания для направления на консультацию к врачу генетику.

Пренатальная диагностика. Общая характеристика, цель применения, методы, сроки.

Неинвазивные методы пренатальной диагностики (биохимический скрининг, УЗИ). Общая характеристика, цель применения, методы, сроки.

Инвазивные методы пренатальной диагностики. Общая характеристика, цель применения, методы, сроки.

Современные подходы в неинвазивной пренатальной диагностике (анализ хромосомной патологии по крови матери, преимплантационная диагностика).

Компьютерные диагностические программы. Задачи, решаемые с их помощью. Примеры программ.

Проверить свои знания с использованием тестового контроля.

Выберите один правильный ответ.

Что такое молекулярный зонд: а) комплементарный участок ДНК; б) протяженный участок ДНК, комплементарный последовательности ДНК, содержащей мутантный ген; в) синтетическая олигонуклеотидная меченая (радиоактивноно или флюоресцентно) последовательность, комплементарная мутантному или нормальному гену.

Выберите один правильный ответ.

Амплификация генов - это: а) идентификация последовательности оснований ДНК; б) многократное повторение какого-либо участка ДНК; в) выделение фрагмента ДНК, содержащего изучаемый ген.

Выберите один правильный ответ.

Как называются хромосомы с концевым расположением центромеры: а) метацентрические; б) акроцентрические; в) субметацентрические; г) дицентрики.

Выберите два правильных ответа.

Для проведения цитогенетического анализа используются: а) мышечные клетки; б) эритроциты; в) биоптат хориона; г) эмбриональная ткань.

Эталоны ответов:

— в); 2. — б); 3. — б); 4. — в),г).

Подготовить реферат по следующим темам:

Генный уровень организации наследственного материала. Химическая организация гена.

Мономеры нуклеиновых кислот – нуклеотиды. Виды нуклеотидов ДНК и РНК.

Биологический (генетический) код и его свойства.

Свойства ДНК: репликация и репарация.

Основные различия в строении и функциях ДНК и РНК.

Локализация нуклеиновых кислот в клетке.

Нуклеиновые кислоты. Виды нуклеиновых кислот. ДНК и РНК как биополимеры.

Виды РНК. Структура ДНК. Модель Дж. Уотсона и Ф. Крика.

Этапы реализации генетической информации. Транскрипция и процессинг РНК.

Этапы реализации генетической информации. Трансляция и посттрансляционные изменения белка.

Генные мутации. Определение. Классификация. Мутон. Возможные механизмы возникновения и последствия генных мутаций. Примеры у человека.

Биологические антимутационные механизмы. Репарация ДНК.

Этиология, патогенез и особенности клиники хромосомных болезней.

Диагностика хромосомных болезней.

Синдром Патау. Этиология, клиника, характерные ВПР.

Врожденные пороки развития при синдроме Дауна.

Синдром Дауна: варианты клинической картины.

Принципы диагностики и лечения болезни Дауна.

Полисомии по половым хромосомам.

Синдромы частичных анеуплоидий.

Причины хромосомных аномалий и их распространенность.

Синдром fra-X. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.

Синдром Клайнфельтера. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.

Синдром трипло-X. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.

Этиология и классификация генных болезней.

Болезнь Альцгеймера. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.

Синдром Марфана. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.

Синдром Элерса-Данлоса. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.

Ахондроплазия. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.

Методы диагностики генных заболеваний.

Семейная гиперхолестеринемия. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.

Пероксисомные болезни. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.

Миопатия Дюшенна-Беккера. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.

Синдром тестикулярной феминизации. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.

Хорея Гентингтона. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.

Нейрофиброматоз. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.

Адреногенитальный синдром. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.

Миотоническая дистрофия. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.

Методы изучения болезней с наследственной предрасположенностью.

Ассоциация наследственных болезней с системой антигенов HLA.

Гипертоническая болезнь. Генетические основы предрасположенности.

Язвенная болезнь желудка и ДПК. Генетические основы предрасположенности.

Инсулинзависимый сахарный диабет. Генетические основы предрасположенности.

Генетически обусловленная непереносимость лекарственных препаратов.

Непереносимость глутена. Генетические основы предрасположенности.

Пигментная ксеродерма. Генетические основы предрасположенности.

Алкоголизм. Генетические основы предрасположенности.

Генетические основы рака.

Структура медико-генетической службы и ее функции в здравоохранении.

Преимплантационная профилактика.

Роль генной инженерии в профилактике наследственных болезней.

Медико-генетическое консультирование населения - основа профилактики наследственной патологии.

Структура и организация медико-генетических консультаций.

Пренатальная диагностика врожденных пороков развития.

Скрининг-методы, их значение в профилактике наследственной патологии.

Преимплантационная диагностика.

Амниоцентез.

Планирование семьи как метод профилактики наследственных болезней.

Приложение Б к рабочей программе дисциплины

ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине

«Медицинская генетика»

Специальность 30.05.01 Лечебное дело

Направленность (профиль) ОПОП - Лечебное дело

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

Код компетенции	Содержание компетенции	Результаты обучения			Разделы дисциплины, при освоении которых формируется компетенция	Номер семестра, в котором формируется компетенция
		<i>Знать</i>	<i>Уметь</i>	<i>Владеть</i>		
ОПК-1	Готовностью решать стандартные задачи профессиональной деятельности с использованием информационных, библиографических ресурсов, медико-биологической терминологии, информационно-коммуникационных технологий и учетом ос-	31. Основную медико-биологическую и фармацевтическую терминологию на русском и латинском языке.	У1. Использовать не менее 900 терминологических единиц и терминологических терминов.	В1. Навыками чтения и письма на латинском языке анатомических, клинических, фармацевтических терминов и рецептов.	<i>Раздел 1. Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология. Раздел 2. Геном человека. Структура и функции генов. Регуляция экспрессии генов. Раздел 3. Генные болезни. Раздел 4. Хромосомная патоло-</i>	<i>3 семестр</i>

	новных требований информационной безопасности				<p>гия.</p> <p>Раздел 5. Хромосомная патология.</p> <p>Раздел 6. Мультифакториальные заболевания.</p> <p>Раздел 7. Профилактика наследственных заболеваний.</p> <p>Медико-генетическое консультирование.</p>	
ОПК-4	Способностью и готовностью реализовать этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности.	32. Основы медицинской деонтологии при работе с коллегами и медицинским персоналом, пациентами и их родственниками.	У2. Соблюдать морально-правовые нормы; соблюдать правила врачебной этики и деонтологии, законы и нормативные акты по работе с конфиденциальной информацией, сохранять врачебную тайну, стремиться к повышению своего культурного уровня; законы и нормативные правовые акты по ра-	В2. Принципами врачебной деонтологии и врачебной этики; способностью соблюдать этические аспекты врачебной деятельности в общении с детьми и подростками, их родителями и родственниками.	<p>Раздел 6. Профилактика наследственных заболеваний.</p> <p>Медико-генетическое консультирование.</p>	3 семестр

			боте с конфиденциальной информацией.			
ОПК-2	<p>Готовностью к использованию основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов при решении профессиональных задач.</p>	<p>31. Общие закономерности происхождения и развития жизни, свойства биологических систем, антропогенез и онтогенез человека. Современные методы генетики человека, основные понятия и проблемы биосферы и экологии; биологические предпосылки жизнедеятельности и экологии человека. Современное представление о геноме человека, молекулярные основы наследственности, роли наследственности в определении здоровья и патологии.</p>	<p>У1. Интерпретировать результаты генетического анализа. Интерпретировать результаты лабораторных методов диагностики паразитарных и наследственных болезней у детей и подростков. Приготовить временные микропрепараты биологических объектов и исследовать их с помощью современной микроскопической техники.</p>	<p>В1. Медико-биологическим понятием аппаратом. Методами изучения наследственности человека. Навыками микрокопирования.</p>	<p><i>Раздел 3. Генные болезни</i></p> <p><i>Раздел 4. Хромосомная патология</i></p> <p><i>Раздел 5. Мультифакториальные заболевания.</i></p> <p><i>Раздел 6. Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.</i></p>	3 семестр
ПК-3	Готовностью	31. Математика	У1. Пользоваться	В1. Навыками	<i>Раздел 1.</i>	3 семестр

	<p>к анализу и публичному представлению медицинской информации на основе доказательной медицины;</p>	<p>тические методы решения интеллектуальных задач и их применение в медицине; теоретические основы информатики, сбор, хранение, поиск, переработка, преобразование, распространение информации в медицинских и биологических системах, использование информационных компьютерных систем в медицине и здравоохранении.</p>	<p>ваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности; производить расчеты по результатам эксперимента, проводить элементарную статистическую обработку экспериментальных данных.</p>	<p>ми поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками представления и обсуждения медицинской информации.</p>	<p><i>Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология. Раздел 2. Геном человека. Структура и функции генов. Регуляция экспрессии генов. Раздел 3. Генные болезни. Раздел 4. Хромосомная патология. Раздел 5. Мультифакториальные заболевания. Раздел 6. Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.</i></p>	<p><i>в местр</i></p>
--	--	---	---	--	--	-----------------------

Показатели и критерии оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания

Показатели оценивания	Критерии и шкалы оценивания				Оценочное средство	
	Не зачтено	Зачтено	Зачтено	Зачтено	для теку-	для проме-

					щего кон- троля	жуточ- ной ат- тестации
<i>ОПК-1</i>						
Знать	Фрагментарные знания основной медико-биологической и фармацевтической терминологии на русском и латинском языке.	Общие, но не структурированные знания основной медико-биологической и фармацевтической терминологии на русском и латинском языке.	Сформированные, но содержащие отдельные пробелы знания основной медико-биологической и фармацевтической терминологии на русском и латинском языке.	Сформированные систематические знания основной медико-биологической и фармацевтической терминологии на русском и латинском языке.	Тестирование, собеседование	Тестирование, собеседование
Уметь	Частично освоенное умение пользоваться не менее 900 терминологическими единицами и терминологическими элементами.	В целом успешное, но не систематически осуществляемое умение пользоваться не менее 900 терминологическими единицами и терминологическими элементами.	В целом успешное, но содержащее отдельные пробелы умение пользоваться не менее 900 терминологическими единицами и терминологическими элементами.	Сформированное умение пользоваться не менее 900 терминологическими единицами и терминологическими элементами.	Собеседование	Собеседование
Владеть	Фрагментарное применение навыков чтения и письма на латинском языке анатомических, клинических, фармацевтических терминов и рецептов	В целом успешное, но не систематическое применение навыков чтения и письма на латинском языке анатомических, клинических, фармацевтических терминов и рецептов	В целом успешное, но содержащее отдельные пробелы навыков чтения и письма на латинском языке анатомических, клинических, фармацевтических терминов и рецептов	Успешное и систематическое применение навыков чтения и письма на латинском языке анатомических, клинических, фармацев-	Реферат	Тестирование, собеседование. Прием практических навыков.
				цевтических терминов		

				и рецептов		
<i>ОПК-4</i>						
Знать	Фрагментарные знания основ медицинской деонтологии при работе с коллегами и медицинским персоналом, пациентами и их родственниками.	Общие, но не структурированные знания основ медицинской деонтологии при работе с коллегами и медицинским персоналом, пациентами и их родственниками.	Сформированные, но содержащие отдельные пробелы знания основ медицинской деонтологии при работе с коллегами и медицинским персоналом, пациентами и их родственниками.	Сформированные систематические знания основ медицинской деонтологии при работе с коллегами и медицинским персоналом, пациентами и их родственниками.	Тестирование, собеседование	Тестирование, собеседование
Уметь	Частично освоенное умение соблюдать морально-правовые нормы; соблюдать правила врачебной этики и деонтологии, законы и нормативные акты по работе с конфиденциальной информацией, сохранять врачебную тайну, стремиться к повышению своего культурного уровня; законы и нормативные правовые акты по работе с конфиденци-	В целом успешное, но не систематически осуществляемое умение соблюдать морально-правовые нормы; соблюдать правила врачебной этики и деонтологии, законы и нормативные акты по работе с конфиденциальной информацией, сохранять врачебную тайну, стремиться к повышению своего культурного уровня; законы и нормативные правовые акты	В целом успешное, но содержащее отдельные пробелы умение соблюдать морально-правовые нормы; соблюдать правила врачебной этики и деонтологии, законы и нормативные акты по работе с конфиденциальной информацией, сохранять врачебную тайну, стремиться к повышению своего культур-	Сформированное умение соблюдать морально-правовые нормы; соблюдать правила врачебной этики и деонтологии, законы и нормативные акты по работе с конфиденциальной информацией,	Решение ситуационных задач	Решение ситуационных задач
	альной информацией.	по работе с конфиденциальной информацией.	ного уровня; законы и нормативные правовые акты по работе с конфиденциаль-	сохранять врачебную тайну, стремиться к		

			ной информацией.	повышению своего культурного уровня; законы и нормативные правовые акты по работе с конфиденциальной информацией.		
Владеть	Фрагментарное применение навыков пользования принципами врачебной деонтологии и врачебной этики; способностью соблюдать этические аспекты врачебной деятельности в общении с детьми и подростками, их родителями и родственниками.	В целом успешное, но не систематическое применение навыков пользования принципами врачебной деонтологии и врачебной этики; способностью соблюдать этические аспекты врачебной деятельности в общении с детьми и подростками, их родителями и родственниками.	В целом успешное, но содержащее отдельные пробелы применение навыков пользования принципами врачебной деонтологии и врачебной этики; способностью соблюдать этические аспекты врачебной деятельности в общении с детьми и подростками, их родителями и родственниками.	Успешное и систематическое применение навыков пользования принципами врачебной деонтологии и врачебной этики; способностью соблюдать этические аспекты врачебной деятельности в общении с детьми и подростками.	Реферат	Тестирование, собеседование. Прием практических навыков.

				ками, их родителями и родственниками.		
<i>ОПК-7</i>						
Знать	Фрагментарные знания общих закономерностей происхождения и развития жизни, свойств биологических систем, антропогенез и онтогенез человека, современных методов генетики человека, основных понятий и проблем биосферы и экологии, биологических предпосылок жизнедеятельности и экологии человека, современного представления геноме человека, молекулярных основ наследственности, роли наследственности в определении здоровья и патологии.	Общие, но не структурированные знания общих закономерностей происхождения и развития жизни, свойств биологических систем, антропогенез и онтогенез человека, современных методов генетики человека, основных понятий и проблем биосферы и экологии, биологических предпосылок жизнедеятельности и экологии человека, современного представления о геноме человека, молекулярных основ наследственности, роли наследственности в определении здоровья и патологии.	Сформированные, но содержащие отдельные пробелы знания общих закономерностей происхождения и развития жизни, свойств биологических систем, антропогенез и онтогенез человека, современных методов генетики человека, основных понятий и проблем биосферы и экологии, биологических предпосылок жизнедеятельности и экологии человека, современного представления о геноме человека, молекулярных основ наследственности, роли наследственности в определении здоровья и патологии.	Сформированные систематические знания общих закономерностей происхождения и развития жизни, свойств биологических систем, антропогенез и онтогенез человека, современных методов генетики человека, основных понятий и проблем биосферы и экологии, биологических предпосылок жизнедеятельности и экологии человека, современного	Тест, собеседование	Тест, собеседование

				представления о геноме человека, молекулярных основ наследственности, роли наследственности в определении здоровья и патологии.		
Уметь	Частично освоенное умение интерпретировать результаты генетического анализа, результаты лабораторных методов диагностики паразитарных и наследственных болезней у детей и подростков, готовить временные микропрепараты биологических объектов и исследовать их с помощью современной микроскопической техники.	В целом успешное, но не систематически осуществляемое умение интерпретировать результаты генетического анализа, результаты лабораторных методов диагностики паразитарных и наследственных болезней у детей и подростков, готовить временные микропрепараты биологических объектов и исследовать их с помощью современной микроскопической техники.	В целом успешное, но содержащее отдельные пробелы умение интерпретировать результаты генетического анализа, результаты лабораторных методов диагностики паразитарных и наследственных болезней у детей и подростков, готовить временные микропрепараты биологических объектов и исследовать их с помощью современной микроскопической техники.	Сформированное умение систематизировать результаты генетического анализа, лабораторных методов диагностики паразитарных и наследственных болезней, методов изучения экологии человека.	Решение ситуационных задач	Решение ситуационных задач
Владеть	Фрагментарное применение навыков владения медико-биологическим	В целом успешное, но не систематическое применение навыков владения	В целом успешное, но содержащее отдельные пробелы при	Успешное и систематическое применение	Реферат	Тестирование, собеседование.
	понятийным	ния медико-	менение	ние		вание.

	аппаратом, методами изучения наследственности человека, навыками микрокопирования.	биологическим понятийным аппаратом, методами изучения наследственности человека, навыками микрокопирования.	навыков владения медико-биологическим понятийным аппаратом, методами изучения наследственности человека, навыками микрокопирования.	навыков владения медико-биологическим понятийным аппаратом, методами изучения наследственности человека, навыками микрокопирования.		Прием практических навыков.
--	--	---	---	---	--	-----------------------------

ПК-5

Знать	Фрагментарные знания математических методов решения интеллектуальных задач и их применения в медицине; теоретических основ информатики, сбора, хранения, поиска, переработки, преобразования, распространения информации в медицинских и биологических системах, использования информационных компьютерных систем в медицине и здравоохранении.	Общие, но не структурированные знания математических методов решения интеллектуальных задач и их применения в медицине; теоретических основ информатики, сбора, хранения, поиска, переработки, преобразования, распространения информации в медицинских и биологических системах, использования информационных компьютерных систем в медицине и здравоохранении.	Сформированные, но содержащие отдельные пробелы знания математических методов решения интеллектуальных задач и их применения в медицине; теоретических основ информатики, сбора, хранения, поиска, переработки, преобразования, распространения информации в медицинских и биологических системах, использования информационных компьютерных систем в медицине и здравоохранении.	Сформированные систематические знания математических методов решения интеллектуальных задач и их применения в медицине; теоретических основ информатики, сбора, хранения, поиска, переработки, преобразования, распространения информации в медицин-	Тест, собеседование	Тест, собеседование
				формации в медицин-		

				ских и биологических системах, использования информационных компьютерных систем в медицине и здравоохранении.		
Уметь	Частично освоенное умение пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности; производить расчеты по результатам эксперимента, проводить элементарную статистическую обработку экспериментальных данных.	В целом успешное, но не систематически осуществляемое умение пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности; производить расчеты по результатам эксперимента, проводить элементарную статистическую обработку экспериментальных данных.	В целом успешное, но содержащее отдельные пробелы умение пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности; производить расчеты по результатам эксперимента, проводить элементарную статистическую обработку экспериментальных данных.	Сформированное умение пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности; производить расчеты по результатам эксперимента, проводить элементарную статистическую обработку экспериментальных данных.	Решение ситуационных задач	Решение ситуационных задач
				ментальных данных.		
Владеть	Фрагментарное применение	В целом успешное, но не си-	В целом успешное, но	Успешное и си-	Реферат	Тестиро-

	<p>навыков поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками представления и обсуждения медицинской информации.</p>	<p>стематическое применение навыков поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками представления и обсуждения медицинской информации</p>	<p>содержащее отдельные пробелы применение навыков поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками представления и обсуждения медицинской информации</p>	<p>стематическое применение навыков поиска медицинской информации в учебной, научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет; навыками представления и обсуждения медицинской информации</p>	<p>вание, собеседование. Прием практических навыков</p>
--	---	---	--	---	---

Типовые контрольные задания и иные материалы

3.1. Примерные вопросы к зачету, к текущему собеседованию, критерии оценки. ОПК-1, ОПК-3, ОПК-4

Мутагенез. Классификация мутаций. Генеративные и соматические мутации. Спонтанный и индуцированный мутационный процесс. Выявление и количественный учет мутаций.

Генетический контроль мутационного процесса. Радиационный и химический мутагенез. Мутагены окружающей среды. Факторы, модифицирующие мутационный процесс.

Геномика - наука о геномах. Структурная организация генома прокариот и эукариот. Классификация повторяющихся элементов генома. Международный проект «Геном человека».

Популяционно-статистический метод. Генетическая структура популяции. Частоты генов и генотипов. Закон Харди-Вайнберга. Генетический груз.

Факторы динамики генетического состава популяции: дрейф генов, мутационный процесс, миграции, избирательное спаривание особей, естественный отбор.

Понятие о евгенике. Позитивная и негативная евгеника: социальные аспекты. Современные этические проблемы медицинской генетики (клонирование и генетическая паспортизация).

Методы молекулярной диагностики. Общие понятия.

Полимеразная цепная реакция (ПЦР), основные понятия (принцип, температурные режимы, состав буфера).

Цели и принцип проведения реакции ПДРФ (полиморфизм длин рестрикционных фрагментов).

Анализ одноцепочечного конформационного полиморфизма (SSCP), цели и принцип проведения.

Секвенирование по Сэнгеру - цели и принцип проведения реакции.

Рестрикционный анализ.

Генотерапия, программа, цели, подходы. Успешные проекты генной терапии.

Понятие о фармакогенетике. Основные цели и задачи.

Многофакторные (мультифакториальные, БНП) болезни. Генетические и средовые факторы

риска.

Близнецовый метод, цели, этапы, расчет коэффициента Хольцингера.

Наследственные болезни: этиология, классификация, типы наследования, особенности клинических проявлений.

Семиотика наследственных заболеваний. Понятие синдрома. Общая характеристика наследственной патологии. Терминология.

Микроаномалии развития (стигмы дизэмбриогенеза), определение, цель выявления, особенности клинико-морфологического осмотра врачом-генетиком.

Типы генных мутаций, нонсенс, миссенс, сдвиг рамки считывания, сплайсинговые мутации. Механизмы генных мутаций.

Генные болезни. Общие понятия. Классификация. Примеры.

Клинико-генеалогический метод. Типы наследования. Клинические примеры.

Особенности аутосомно-доминантного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.

Особенности аутосомно-рецессивного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.

Особенности Y сцепленного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.

Особенности X-сцепленного доминантного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.

Особенности X-сцепленного рецессивного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.

Цитоплазматический или материнский тип наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.

Наследственные болезни обмена. Общая характеристика и классификация.

Муковисцидоз: генетика, первичный генетический дефект, клиника, патогенез, диагностика, лечение.

Фенилкетонурия: генетика, первичный биохимический дефект, клиника, неонатальный скрининг, патогенез, диагностика, лечение.

Синдром Марфана: тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Болезни экспансии, синдром Мартина-Белла, генетика, клиника, патогенез, диагностика, лечение.

Общая характеристика митохондриальной патологии. Особенности генома митохондрий. Примеры заболеваний.

Орфанные заболевания. Общие понятия. Примеры. Реестр орфанных заболеваний.

Общая характеристика и механизмы хромосомной патологии.

Геномные и структурные aberrации хромосом. Классификация. Примеры.

Классификация и механизмы хромосомных мутаций, сбалансированные и несбалансированные структурные перестройки.

Наследственные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом, особенности течения, примеры.

Врождённые пороки развития: определение, классификация, этиология, пути профилактики.

Методы анализа кариотипа (цитогенетические, молекулярно-цитогенетические), принципы диагностические задачи.

Показания для цитогенетического обследования в постнатальном периоде.

Синдром Дауна: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Синдром Эдвардса: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

ние.

Синдром Патау: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Синдром Шерешевского-Тернера: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Синдром Клайнфельтера: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Частичные анеуплоидии (синдром Вольфа-Хиршхорна, «кошачьего крика»), тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Профилактика наследственных заболеваний, уровни, подходы. Понятие «периконцепционной профилактики».

Медико-генетическое консультирование. Характеристика роли врача генетика в практическом здравоохранении.

Медико-генетическая служба: цель, задачи. Перечислить показания для направления на консультацию к врачу генетику.

Пренатальная диагностика. Общая характеристика, цель применения, методы, сроки.

Неинвазивные методы пренатальной диагностики (биохимический скрининг, УЗИ). Общая характеристика, цель применения, методы, сроки.

Инвазивные методы пренатальной диагностики. Общая характеристика, цель применения, методы, сроки.

Современные подходы в неинвазивной пренатальной диагностике (анализ хромосомной патологии по крови матери, преимплантационная диагностика).

Компьютерные диагностические программы. Задачи, решаемые с их помощью. Примеры программ.

Критерии оценки:

Оценка «зачтено» выставляется обучающемуся если он обнаруживает всестороннее, систематическое и глубокое знание учебно-программного материала, усвоил основную и знаком с дополнительной литературой, рекомендованной программой; усвоил взаимосвязь основных понятий дисциплины в их значении для приобретаемой профессии, проявил творческие способности в понимании, изложении и использовании учебно-программного материала; владеет необходимыми умениями и навыками при выполнении ситуационных заданий, безошибочно ответил на основной и дополнительные вопросы на зачете.

Оценка «не зачтено» выставляется обучающемуся если он обнаружил пробелы в знаниях основного учебно-программного материала, допустил принципиальные ошибки при ответе на основной и дополнительные вопросы; не может продолжить обучение или приступить к профессиональной деятельности по окончании образовательной организации без дополнительных занятий по дисциплине.

3.2. Примерные тестовые задания, критерии оценки ОПК-1, ОПК-3, ОПК-4,

1. Мутации "сдвиг рамки считывания" возникают в результате:

- а) экспансии тринуклеотидных повторов;
- б) выпадения одного или нескольких пар нуклеотидов;*
- в) вставки нуклеотидов;*
- г) замены пар нуклеотидов.

К факторам, повышающим риск мультифакториальной болезни, относятся: а) наличие аналогичной болезни у кровных родственников;* б) гетерозиготность по аутосомно-рецессивной болезни; в) вредные факторы окружающей среды;* г) большое число детей в семье.

Для проведения цитогенетического анализа используются:

- а) клетки костного мозга;*
- б) клетки печени;
- в) лимфоциты периферической крови;*
- г) костная ткань.

4. Какая терапия наследственных болезней в настоящее время применяется наиболее часто:

- а) симптоматическая;*
- б) патогенетическая;*
- в) этиотропная
- г) физиолечение

К современным цитогенетическим методикам относятся: а) исследования полового хроматина;* б) метафазный анализ хромосом;* в) молекулярно-цитогенетический метод (FISH);* г) метод рутинной окраски.

Укажите синдромы, в основе которых лежит анеуплоидия по половым хромосомам: а) синдром Дауна; б) синдром Патау;

- в) синдром Клайнфельтера;*
- г) синдром «кошачьего крика»;
- д) синдром Шерешевского–Тернера.*

В состав ДНК входят азотистые основания:

- а) гуанин;*
- б) урацил;
- в) тимин;*
- г) аденин;*
- д) цитозин.*

ОПК-1, ПК-20

Укажите правильную форму хромосомного набора у больного с синдромом Клайнфельтера:

- а) 45,X0;
- б) 47,X
- XX;
- в)

47,X
YY;

- г) 45,XY,5p-;
- д) 48,XXYY;*
- е) 47,XXY.*

ОПК-1, ОПК-7, ПК-20

Хромосомные aberrации могут быть вызваны: а) гамма лучами; * б) X-лучами; * в) вирусами; *

г) нормальными метаболитами организма человека.

С X-хромосомой сцеплен ген:

- а) синдрома Марфана;
- б) гемофилии;*
- в) синдрома Клайнфельтера;
- г) синдрома Шерешевского-Тернера;
- д) дальтонизма.*

11. Закон Харди-Вайнберга используется для:

- а) выявления эффекта родоначальника;
- б) расчета частоты гетерозигот в популяции;*
- в) расчета конкордантности;
- г) расчета частоты доминантных и рецессивных гомозигот в популяции.*

Врожденные пороки и стигмы дизэмбриогенеза формируются в: а) эмбриональном периоде развития; * б) плодном; * в) перинатальном;

г) постнатальном.

Аутосомами называются хромосомы:

- а) представленные в кариотипе особей разного пола в одинаковой мере;*
- б) по которым кариотип особей разного пола отличается друг от друга;
- в) наличие которых в кариотипе определяет пол организма;
- г) все ответы верны;
- д) все ответы не верны;
- е) все, кроме X и Y.*

14. Во время кроссинговера происходит:

- а) редукция числа хромосом;
- б) рекомбинация генетического материала;*
- в) репликация ДНК;
- г) явление перекреста хромосом.*

Транслокация - это:

- а) перемещение генетического материала внутри одной хромосомы;
- б) перемещение генетического материала одной хромосомы на другую;*

- в) удвоение какого-либо локуса хромосомы;
- г) обмен участками негомолгичных хромосом.*

Хромосомный набор клетки человека, состоящий из 48 хромосом, носит название: а) полиплоидного; б) моносомного; в) трисомного; г) анеуплоидного; * д) триплоидного;

е)
гетероплоид
ного.*

У больных с кариотипом 47, ХХУ встречается:

- а) гинекомастия;*
- б) умственная отсталость;*
- в) бесплодие;*
- г) низкий рост.

Дополнительная Y-хромосома у мужчин наблюдается при синдроме: а) Клайнфельтера (ХХУУ);*

- б) полисомии-Y;*
- в) Дауна; г) Патау; д) Эдвардса

Для клиники муковисцидоза характерно:

- а) мекониальный илеус;*
- б) патология бронхолегочной системы;*
- в) обильный жирный стул;*
- г) кистозный фиброз поджелудочной железы;*
- д) задержка психомоторного развития.

20. Скрининг новорожденных целесообразен при следующих заболеваниях:

- а) врожденный гипотиреоз;*
- б) фенилкетонурия*
- в) муковисцидоз;*
- г) недостаточность биотинидазы;
- д) болезнь Фабри.

уровень:

В X-хромосоме находятся гены следующих заболеваний: 1. гемофилии А; 2. гемофилии В; 3. цветовой слепоты; 4. синдрома Марфана.

- а) правильный ответ 1 и 2;
- б) правильный ответ 2 и 3;
- в) правильный ответ 1 и 4;
- г) правильный ответ 1, 2 и 3;*
- д) правильный ответ 1, 2, 3 и 4.

Признаками аутосомно-доминантного наследования являются: 1. вертикальный характер передачи болезни в родословной; 2. проявление патологического состояния, независимое от пола;

вероятность рождения больного ребенка в браке больного и здорового супругов 50 %.

- а) правильный ответ 1;
- б) правильный ответ 2;
- в) правильный ответ 3;
- г) правильный ответ 1 и 2;
- д) правильный ответ 1, 2 и 3.*

Мультифакториальная природа известна при следующих заболеваниях: 1. рак желудка; 2. сахарный диабет; 3. язва 12-перстной кишки; 4. Шизофрения.

- а) правильный ответ 1; б) правильный ответ 2; в) правильный ответ 3; г) правильный ответ 4;
- д) правильный ответ 1, 2, 3 и

К структурным изменениям с вовлечением только одной хромосомы относятся: 1. деле-ции, 2. кольцевые хромосомы, 3. дупликации, 4. изохромосомы, 5. инверсии.

- а) правильный ответ 1, 2 и 3; б) правильный ответ 2, 3 и 4; в) правильный ответ 2, 4 и 5; г) правильный ответ 1, 3 и 5;
- д) правильный ответ 1, 2, 3, 4 и

В хромосомном анализе нуждаются женщины с отягощенным акушерским анамнезом, которые имеют: 1. детей с множественными врожденными пороками развития, 2. спонтанные аборт в первом триместре беременности, 3. детей с хромосомными синдромами, 4. мертворождения и раннюю детскую смертность в анамнезе, 5. детей с умственной отсталостью вследствие ядерной желтухи.

- а) правильный ответ 1, 2 и 5; б) правильный ответ 2, 3 и 5; в) правильный ответ 1, 2, 3 и 4;* г) правильный ответ 1, 3 и 5;

д) правильный ответ 1, 2, 3, 4 и 5.

Мальчик пяти лет отстает в умственном и физическом развитии. Рост низкий, умеренная тучность, конечности короткие с короткими, широкими ладонями, стопами, пальцами, на ладонях поперечная ладонная складка. Пятый палец руки не достигает основания ногтевой фаланги четвертого. Брахицефалия, шея короткая, толстая, уши маленькие, низко расположенные, разрез глаз ко-сой, с эпикантом, язык большой, не помещается во рту. Крипторхизм.

Наиболее вероятный

диагноз: а) синдром

Дауна б) синдром

Марфана

в) синдром

Шерешевского-Тернера г)

гипофизарный нанизм

Какой метод лабораторного обследования наиболее целесообразен:

а) микробиологический посев мокроты

б) цитогенетический (кариотипирование)

в) рентгенологический

г) УЗИ

Наиболее вероятная находка при хромосомном анализе у больного:

а) 46, XY

б) трисомия хромосомы 21

в) трисомия хромосомы 20

г) 45, X0

Лечение больного включает:

а) препараты стимулирующие обмен веществ в нервной ткани,

коррекцию ВПР б) препараты для снижения артериального давления

в) заместительную терапию половыми гормонами г) кортикостероиды

Прогноз заболевания:

а) для жизни неблагоприятный

б) полная реабилитация в результате терапии

в) некоторая коррекция симптомов, умственная отсталость

сохраняется г) снижение слуха в зрелом возрасте д) развитие

атаксии в зрелом возрасте

В медико-генетическую консультацию (МГК) обратилась семья, имеющая ребенка с диагнозом синдром Эдвардса. Супруги фенотипически здоровы и планируют следующую беременность. При этом они просят рассчитать вероятность рождения следующего ребенка здоровым.

Какой тип МГК применяется в данном случае.

а) проспективное

б) ретроспективное

в) консервативное

г) объективное

Какой метод лабораторного обследования наиболее целесообразен применимо к родителям:

- а) микробиологический посев мокроты
- б) цитогенетический (кариотипирование)
- в) рентгенологический
- г) УЗИ

Какие предположительные причины возникновения заболевания могут быть выявлены лабораторно:

- а) классическая трисомия у одного из супругов
- б) сбалансированное носительство хромосомной мутации
- в) полиплоидия у одного из супругов
- г) моносомия у одного из супругов

Прогноз заболевания для ребенка с синдромом Эдвардса, рожденного в данной семье:

- а) для жизни неблагоприятный
- б) полная реабилитация в результате терапии
- в) некоторая коррекция симптомов, умственная отсталость
- г) снижение олуха в зрелом возрасте
- д) развитие атаксии в зрелом возрасте

К врачу обратилась девушка 17 лет с низким ростом и отсутствием месячных. При обследовании выявлены: бочкообразная грудная клетка, соски расположены низко и широко расставлены, втянуты, наружные половые органы женского типа, оволосение слабое, молочные железы не развиты, четвертый и пятый пальцы ног укорочены, высокое небо, на шее крыловидные складки. Половой хроматин отрицательный.

Вероятный диагноз:

- а) синдром Дауна
- б) синдром Шерешевского-Тернера
- в) адреногенитальный синдром
- г) трисомия X-хромосомы

больной ожидается выявление кариотипа:

- а) 45, X0
- б) 45, XO/46, XY
- в) 46, XX
- г) 46, XX
- д) 47, XXX

Больной назначается лечение:

- а) заместительная терапия эстрогенами
- б) заместительная терапия кортикостероидами
- в) заместительная терапия андрогенами
- г) витаминотерапия
- д) симптоматическая терапия

Прогноз заболевания:

- а) восстановление детородной функции
- б) умеренная коррекция вторичных половых признаков, бесплодие сохраняется
- в) полное восстановление вторичных половых признаков и детородной функции
- г) детородная функция восстановится, но половина дочерей будут больны

Критерии оценки:

«зачтено» - не менее 71% правильных ответов;

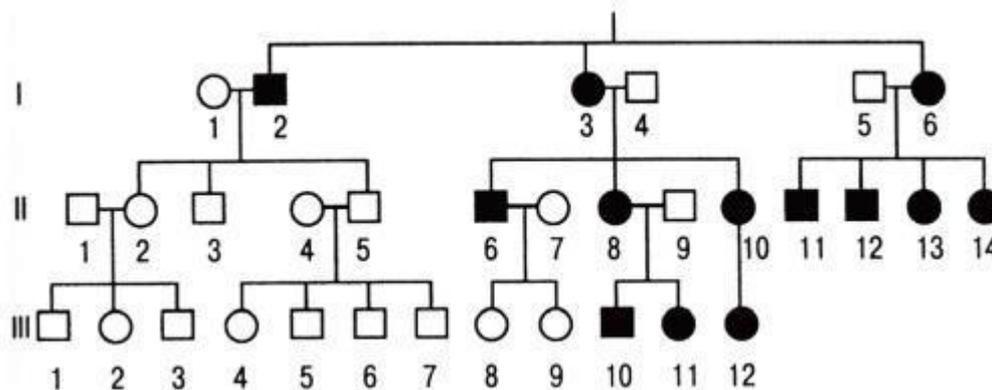
«не зачтено» - 70% и менее правильных ответов.

3.3. Примерные ситуационные задачи, критерии оценки

В клинику обратилась семья с больным ребенком. Больной высокого роста, с евнухоидными пропорциями тела. Развитие скелета по женскому типу — узкие плечи, широкий таз. Также по женскому типу откладывается жир с выраженной склонностью к ожирению и гинекома-стией. Рост волос на лице слабо выражен, в области лобка — по женскому типу в форме тре-угольника. Половой член имеет нормальные размеры. В клетках букального эпителия опре-делены тельца Барра. У больного определено замедленное умственное развитие и отставание в интеллекте. Какое заболевание наиболее вероятно? Какие методы диагностики могут быть использованы для подтверждения диагноза? Общая тактика ведения данных больных?

ОПК-4, ОПК-7, ПК-20

Представлена родословная семьи с синдромом Лебера:



Следует определить – тип наследования, вероятные генотипы членов родословной, вероятность рождения больного ребенка в браке 8, 9 и 6,7.

Мальчик 12 лет, поступил в стационар с жалобами на наличие кровотечения из полости рта. Из анамнеза установлено, что неоднократно наблюдались массивные кровотечения после удаления зубов, гемартроз правого коленного сустава. При осмотре: зуб имеет большую ка-риозную полость, которая травмирует острыми краями слизистую оболочку десны. Перифе-рические лимфатические узлы не увеличены. Тоны сердца ритмичны, нежный систолический шум на верхушке и в 5

точке. Живот при пальпации мягкий, безболезненный. Печень и селезенка не пальпируются. Анализ крови: Нв - 77 г/л; Эр. - $2,5 \times 10^{12}/л$; ц.п. - 0,9; Лейк. - $7,0 \times 10^9/л$; э- 2%, п- 5%, с- 59%, л- 25%, м-9; СОЭ - 15 мм/ч, тромбоциты - $270,0 \times 10^9/л$. Вре-

мя свертывания по Ли-Уайту - 30 мин. Какие дополнительные исследования необходимо провести и их ожидаемые результаты? Поставьте клинический диагноз. Какой прогноз для будущих sibсов и детей пробанда? Тип наследования.

ОПК-4, ОПК-7, ПК-20

В возрасте 3 лет, родители стали замечать, что их сын необычным образом встает с пола, раз-гибаясь, опирается руками о колени. Родители обратили внимание на затруднение при под-нимании по лестнице. При осмотре определяются некоторые особенности строения тела: ши-роко поставленные лопатки, усилен поясничный лордоз, увеличены в размере и уплотнены

икроножные мышцы. Ходит ребенок, раскачиваясь в тазобедренных суставах.

Коленные ре-флексы отсутствуют. Сила снижена в мышцах тазового пояса, в меньшей степени в прокси-мальных отделах верхних конечностей. Из анамнеза выяснено, что брат матери ребенка в детстве плохо ходил и умер в возрасте 15 лет, будучи неспособным к самостоятельному пе-редвижению. Предполагаемый диагноз. Какие необходимо сделать лабораторные исследова-ния? Как наследуется заболевание? Какой прогноз потомства у различных членов семьи? Ка-кие методы пренатальной диагностики заболевания? ОПК-4, ОПК-7, ПК-20

Врожденный вывих бедра наследуется доминантно, средняя пенетрантность 25%. Заболева-ние встречается с частотой 6:10000. Определите число и процент гомозиготных особей по рецессивному гену среди 10 000 населения.

Критерии оценки:

«зачтено» - обучающийся решил задачу в соответствии с алгоритмом, дал полные и точные ответы на все вопросы задачи, представил комплексную оценку предложенной ситуации, сделал выводы, привел дополнительные аргументы, продемонстрировал знание теоретического материала с учетом междисциплинарных связей, нормативно-правовых актов; предложил аль-тернативные варианты решения проблемы;

«не зачтено» - обучающийся не смог логично сформулировать ответы на вопросы зада-чи, сделать выводы, привести дополнительные примеры на основе принципа межпредметных связей, продемонстрировал неверную оценку ситуации.

3.4. Примерный перечень практических навыков, критерии оценки

Использовать клинико-генеалогический, цитогенетический и другие методы для опре-деления наследственной патологии.

Собрать анамнестические данные и генеалогическую информацию.

Оформить карту фенотипа пробанда при подозрении у него наслед ственного за-болевания.

Составить родословную, представить ее в графическом виде.

Проанализировать наследование заболевания или признака болезни в семье.

Рассчитать риск возникновения наследственной патологии, используя методы формаль-ной генетики и эмпирические данные.

По результатам исследований дать заключение о возможности деторождения с наслед-ственной патологией в данной семье.

Правильно использовать соответствующую терминологию.

Правильно оценить результаты цитогенетического исследования и других методов.

Критерии оценки:

«зачтено» - обучающийся обладает теоретическими знаниями и владеет методикой выполнения практических навыков, демонстрирует их выполнение, в случае ошибки может исправить при коррекции их преподавателем;

«не зачтено» - обучающийся не обладает достаточным уровнем теоретических знаний (не знает методики выполнения практических навыков, показаний и противопоказаний, возможных осложнений, нормативы и проч.) и/или не может самостоятельно продемонстрировать практические умения или выполняет их, допуская грубые ошибки.