

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Ковтун Ольга Петровна
Должность: ректор
Дата подписания: 07.12.2023 10:54:22
Уникальный программный ключ:
f590ada38fac7f9d3be3160b34c218b72d19757c

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

**Центральная научно-исследовательская лаборатория
Кафедра клинической лабораторной диагностики и бактериологии**

УТВЕРЖДАЮ

Проректор
по образовательной деятельности
и молодежной политике
_____ Т.В. Бородулина
« ____ » _____ 2022 г

**Рабочая программа дисциплины
Лабораторная генетика**

Специальность: 3.3.8. Клиническая лабораторная диагностика

Рабочая программа дисциплины «Лабораторная генетика» составлена в соответствии с Федеральными государственными требованиями к структуре программ подготовки научных и научно-педагогических кадров в аспирантуре, условиям их реализации, срокам освоения этих программ с учетом различных форм обучения, образовательных технологий и особенностей отдельных категорий аспирантов, утвержденными приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 20 октября 2021 г. № 951.

Программа составлена Базарным Владимиром Викторовичем, д.м.н., профессором, главным научным сотрудником ЦНИЛ.

Программа рецензирована:

Макеевым Олегом Германовичем - д.м.н., проф., зав.кафедрой медицинской биологии и генетики

Программа обсуждена и одобрена на заседании кафедры клинической лабораторной диагностики и бактериологии (протокол № 2 от 28.01.2022 г.)

Рабочая программа обсуждена и одобрена методической комиссией специальностей аспирантуры 02 февраля 2022 года (протокол № 3)

1. Цель изучения дисциплины:

Цель – формирование необходимого объема теоретических и практических знаний по лабораторной диагностике наследственных, врожденных заболеваний, а также генодиагностике онкологических и онкогематологических заболеваний

2. Задачи дисциплины:

- Дать аспирантам современные знания об этиологии, патогенезе, клинике, диагностике, лечении и профилактике основных наследственных заболеваний человека, причин широкого полиморфизма этиологически единых форм и генетической гетерогенности клинически сходных состояний.
- Изучить методы и возможности медико-генетического консультирования, пренатальной диагностики и скринирующих программ; современных методов цитогенетической, биохимической и молекулярной, генетической диагностики;
- Подготовить аспиранта к самостоятельной научно-исследовательской работе в области лабораторной генетики.

3. Место дисциплины в структуре программы аспирантуры:

Дисциплина «Генетика» относится к образовательному компоненту «Дисциплины» программы аспирантуры ао специальности «Клиническая лабораторная диагностика».

4. Требования к результатам освоения дисциплины :

В результате изучения дисциплины «Лабораторная генетика» аспирант должен:

Знать:

- клеточные и молекулярные основы наследственности человека, структуру и функции нуклеиновых кислот, механизмы репликации ДНК, а также передачу наследственной информации в ходе транскрипции и трансляции, типы РНК и их значение, структуру и функции микроРНК, ферменты, участвующие в метаболизме ДНК (ДНК-полимеразы, ДНК-лигазы, ферменты рестрикции, экзонуклеазы, ДНК-аза I), структуру и значение плазмид, ферменты метаболизирующие РНК (РНК-полимераза, РНК-хеликазы, обратная транскриптаза), структура белков, генетический код можно добавить что-нибудь про ДНК и т.п.
- типы наследования заболеваний и клинические проявления наследственной патологии, общие характеристики болезней с наследственной предрасположенностью, общие принципы и особенности диагностики наследственных заболеваний,
- цель, задачи, показания, этапы и содержание медико-генетического консультирования, тактику врача в использовании медико-генетической консультации;
- массовые просеивающие программы: критерии, этапы, условия проведения, перечень заболеваний, подлежащих скринингу, алгоритмы диагностики.
- клеточный цикл, этапы, регуляция клеточного цикла
- Типы мутаций в геноме человека, методы их выявления, номенклатура генетических мутаций
- методы выделения нуклеиновых кислот (органические методы выделения, неорганические методы выделения), выделение общей РНК, микроРНК, поли-А РНК, измерение качества и количества нуклеиновых кислот (электрофорез, спектрофотометрия, флуориметрия, микроструйные чипы)
- методы детекции нуклеиновых кислот (горизонтальный электрофорез, вертикальный электрофорез, капиллярный электрофорез); буферные системы для электрофореза, необходимое оборудование для электрофореза; красители, используемые для электрофореза
- ферменты рестрикции. Картирование ДНК с их помощью; Методы гибридизации (Гибридизация по Саузерну, Вестерн-блот, Нозерн-блот); Типы зондов для гибридизации.

ДНК-зонды, РНК-зонды, белковые зонды; дизайн зондов; гибридизация на чипах (microarray)

- методы амплификации (полимеразная цепная реакция, изотермические методы амплификации, амплификация с вытеснением цепи, амплификация разветвленной ДНК, гибридный захват); ПЦР с детекцией в режиме реального времени; типы зондов для ПЦР в режиме реального времени; методы подбор праймеров и зондов; мультиплексная ПЦР; цифровая ПЦР

– структура хромосом (гистоновые и негистоновые белки), морфология хромосом (полосы, районы), типы окраски хромосом, кариограмма, современная номенклатура хромосом и хромосомных нарушений

– технология флуоресцентной гибридизации in situ; создание зондов для технологии FISH; типы зондов, многоцветный FISH-анализ, многоцветный бендинг

– секвенирование ДНК; разновидности секвенирования (пиросеквенирование, секвенирование по Сэнгеру, секвенирование следующего поколения)

– методы микроматричного анализа – мишени для выявления, технологии, преимущества, недостатки

– сравнительная геномная гибридизация - технологии, преимущества, недостатки, выявляемые нарушения

– метод множественной лигазно-зависимой амплификации зондов (MLPA) – технология проведения, преимущества, недостатки, выявляемые нарушения

– биохимические методы диагностики наследственных заболеваний человека

– международные базы данных наследственных заболеваний человека, мутаций при наследственных и онкологических заболеваниях

– методы и задачи биоинформационного анализа в медицине и генетике, при анализе данных получаемых в ходе секвенирование следующего поколения

– использование молекулярно-генетических методов для диагностики онкогематологических заболеваний, подбора таргетных препаратов в онкологии и онкогематологии; современная классификация миелоидных новообразований и лейкозов, лимфопролиферативных заболеваний, мягкотканых сарком, опухолей ЦНС

– понятие о минимальной остаточной болезни в онкогематологии; методы выявления

Уметь:

- организовать обследование пробанда при подозрении на наследственную патологию, распознать общие проявления наследственной патологии, составлять карту фенотипа пациента;

- отбирать больных для проведения цитогенетического, специальных биохимических и молекулярно-генетических исследований;

- сформулировать предположительный диагноз хромосомной патологии и некоторых наиболее распространенных моногенных синдромов и заболеваний;

- обеспечить необходимую документацию для проведения медико-генетической консультации, помочь семье в принятии решения по консультативному вопросу.

Владеть:

- правильным ведением медицинской документации;

- методами общеклинического обследования;

- интерпретацией результатов лабораторных, инструментальных методов диагностики;

- алгоритмом развернутого клинического диагноза;

- принципами и методами пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний;

5. Объем дисциплины и вид учебной работы

Виды учебной работы	Трудоемкость (часы)	Семестры (указание часов по семестрам)
Аудиторные занятия (всего)	74	

В том числе:		
Лекции	30	5 семестр – 30 часов
Практические занятия	74	5 семестр – 74 часа
Лабораторные работы		
Самостоятельная работа (всего)	70	5 семестр – 70 часов
Форма аттестации по дисциплине - зачет.	6	5 семестр – 6 часов
Общая трудоемкость дисциплины	Часы	ЗЕТ
	144	4

6. Содержание дисциплины

ДЕ 1. Введение в лабораторную генетику. Наследственность и патология.

Семиотика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование (МГК)

Задачи медицинской генетики. Значение генетики для медицины. Организация медико-генетической службы в России. Уровни организации МГК. Классификация наследственной патологии. Мутации - как этиологические факторы. Экогенетические болезни и болезни с наследственным предрасположением. Наследственность и патогенез, генетический контроль патологических процессов. Наследственность и клиническая картина, разнообразие проявлений наследственных заболеваний. Клинический полиморфизм и модифицирующее влияние генотипа на проявление патологической мутации. Наследственность и исходы заболеваний. Генетические факторы и выздоровление. Клинико-генеалогический метод, этапы проведения, основные понятия: родословная, пробанд, легенда родословной, условные обозначения. Проспективное и ретроспективное консультирование. Генетический риск, степени риска. Методика сбора генеалогической информации, анализ медицинской документации, возможные ошибки.

ДЕ 2. Моногенные наследственные болезни. Клинические аспекты изучения генома человека. Общая характеристика моногенной патологии, распространенные и редкие формы. Общие вопросы этиологии и патогенеза моногенных заболеваний, типы генных мутаций, разнообразие их проявления на клиническом, биохимическом, молекулярно-генетическом уровнях. Эффекты анте- и постнатальной реализации действия мутагенных генов. Механизмы патогенеза моногенных заболеваний: специфичность мутаций, множественность метаболических путей, множественность функций белков.

Строение и функции митохондрий. Митохондриальный геном. Феномен гетероплазмии. Особенности митохондриальной (цитоплазматической) наследственности. Классификация и характеристика митохондриальных болезней (МХБ).

ДЕ 3. Классификация, клинические и цитогенетические особенности хромосомных болезней. Врожденные пороки развития. Генетические аспекты роста и развития плода. Врожденные пороки развития (этиология, патогенез, классификация). Синдромы множественных врожденных пороков развития. Врожденные аномалии (синдромы) (синдром Арнольда - Киари). Общая характеристика, место хромосомной патологии в структуре наследственных болезней. Патогенез хромосомных болезней, зависимость тяжести клинической картины от выраженности хромосомного дисбаланса, количественной вовлеченности ау- и гетерохроматина.

ДЕ 4. Наследственные болезни обмена, современная классификация, характеристика, схема патогенеза. Полиморфизм клинических форм наследственных заболеваний с нарушением обмена: углеводного (болезни накопления гликогена, галактоземия); отдельных аминокислот (фенилкетонурия, лейциноз, гомоцистинурия); органических кислот (алкаптонурия); окисления жирных кислот и митохондриального обмена; метаболизма порфиринов (острая перемежающаяся порфирия), стероидных гормонов (адреногенитальный синдром); эритроцитов (гемолитические анемии); металлов

(болезнь Вильсона-Коновалова) и др. Лизосо-мальные болезни накопления (болезнь Гоше). Липидозы {семейная гиперхолестеролемия, сфинголипидозы, лейкоцистозы, лейкодистрофии). Предположительная диагностика (скрининг, просеивание): массовый и селективный. Неонатальный скрининг: цель, международные критерии, этапы проведения, алгоритмы диагностики фенилкетонурии, врожденного гипотиреоза, муковисцидоза, адрено-генитального синдрома, галактоземии.

ДЕ 5. Методы лабораторной генетики. Прямая и косвенная ДНК-диагностика. ПЦР и ее модификации, некоторые методы анализа продуктов ПЦР. Блот-гибридизация. Секвенирование по Сенгеру. Технология методов секвенирования нового поколения (NGS - NextGenerationSequencing). . Цитогенетика, анализ кариотипа. Современные методы исследования хромосом: флюоресцентная гибридизация insitu (FISH), сравнительная геномная гибридизация (CGH), спектральное кариотипирование (SKY), хромосомный микроматричный анализ (ХМА).

Разделы (ДЕ) и виды занятий

Раздел дисциплины, ДЕ	Часы по видам занятий			
	Лекций	Практ. Занятий	Самост. работы	Всего
ДЕ 1. Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология. Семиотика наследственной патологии. Медикогенетическое консультирование (МГК)	6	8	14	28
ДЕ 2. Моногенные наследственные болезни. Клинические аспекты изучения генома человека. Разнообразие клинических проявлений мутаций генов.	6	8	14	28
ДЕ 3. Классификация, клинические и цитогенетические особенности хромосомных болезней. Врожденные пороки развития	6	8	14	28
ДЕ 4. Наследственные болезни обмена, современная классификация, характеристика, схема патогенеза.	6	8	14	28
ДЕ 5. Методы лабораторной генетики	6	12	14	32
Итого	30	44	70	144

7. Ресурсное обеспечение.

Кафедра клинической лабораторной диагностики и бактериологии обеспечивает выполнение требований к условиям реализации программы аспирантуры, включая требования к материально-техническому и учебно-методическому обеспечению, к кадровым условиям реализации программы аспирантуры, гарантирующие качество подготовки аспиранта по специальности 3.3.8. Клиническая лабораторная диагностика в соответствии с ФГТ.

7.1. Материально-техническое обеспечение

Клинико-диагностическая лаборатория - цитогенетическая лаборатория, лаборатория молекулярной диагностики. Учебный класс. Мультимедийное оборудование с набором презентаций

7.2. Перечень лицензионного программного обеспечения

7.2.1. Системное программное обеспечение

7.2.1.1. Серверное программное обеспечение:

- VMwarevCenterServer 5 Standard, срок действия лицензии: бессрочно;
VMwarevSphere 5 EnterprisePlus, срок действия лицензии: бессрочно, дог. № 31502097527 от 30.03.2015 ООО «Крона-КС»;
- WindowsServer 2003 Standard № 41964863 от 26.03.2007, № 43143029 от 05.12.2007, срок действия лицензий: бессрочно;
- WindowsServer 2019 Standard (32 ядра), лицензионное соглашение № V9657951 от 25.08.2020, срок действия лицензий: 31.08.2023 г., корпорация Microsoft;
- ExchangeServer 2007 Standard (лицензия № 42348959 от 26.06.2007, срок действия лицензии: бессрочно);
- SQL ServerStandard 2005 (лицензия № 42348959 от 26.06.2007, срок действия лицензии: бессрочно);
- CiscoCallManager v10.5 (договор № 31401301256 от 22.07.2014, срок действия лицензии: бессрочно), ООО «Микротест»;
- Шлюз безопасности Ideco UTM Enterprise Edition (лицензия № 109907 от 24.11.2020 г., срок действия лицензии: бессрочно), ООО «АЙДЕКО».

7.2.1.2. Операционные системы персональных компьютеров:

- Windows 7 Pro (OpenLicense № 45853269 от 02.09.2009, № 46759882 от 09.04.2010, № 46962403 от 28.05.2010, № 47369625 от 03.09.2010, № 47849166 от 21.12.2010, № 47849165 от 21.12.2010, № 48457468 от 04.05.2011, № 49117440 от 25.03.10.2011, № 49155878 от 12.10.2011, № 49472004 от 20.12.2011), срок действия лицензии: бессрочно);
- Windows7 Starter (OpenLicense № 46759882 от 09.04.2010, № 49155878 от 12.10.2011, № 49472004 от 20.12.2011, срок действия лицензий: бессрочно);
- Windows 8 (OpenLicense № 61834837 от 09.04.2010, срок действия лицензий: бессрочно);
- Windows 8 Pro (OpenLicense № 61834837 от 24.04.2013, № 61293953 от 17.12.2012, срок действия лицензии: бессрочно);

7.2.2. Прикладное программное обеспечение

7.2.2.1. Офисные программы

- OfficeStandard 2007 (OpenLicense № 43219400 от 18.12.2007, № 46299303 от 21.12.2009, срок действия лицензии: бессрочно);
- OfficeProfessionalPlus 2007 (OpenLicense № 42348959 от 26.06.2007, № 46299303 от 21.12.2009, срок действия лицензии: бессрочно);
- OfficeStandard 2013 (OpenLicense№ 61293953 от 17.12.2012, № 49472004 от 20.12.2011, № 61822987 от 22.04.2013, № 64496996 от 12.12.2014, № 64914420 от 16.03.2015, срок действия лицензии: бессрочно);

7.2.2.2. Программы обработки данных, информационные системы

- Программное обеспечение «ТАНДЕМ. Университет» (включая образовательный портал edusa.usma.ru) (лицензионное свидетельство № УГМУ/20 от 17.09.2020, срок действия лицензии: бессрочно), ООО «Тандем ИС».

7.2.2.3. Внешние электронные информационно-образовательные ресурсы

ООО «Консультант студента», Контракт № 200/14 от 20.08.2021 действует до 31.08.2022 г.

ООО «Электронное издательство ЮРАЙТ» Лицензионный договор № 201/14 от 20.08.2021 действует до 31.08.2022 г.

ФГБУ «Российская государственная библиотека», Договор № 101/НЭБ/5182 от 26.10.2018 действует до 2023 г.

Письмо ФГБОУ РФФИ № 619 от 10.06.2021 «О предоставлении лицензионного доступа к содержанию базы данных Scopus издательства Elsevier в 2021 году» действует до 31.12.2021 г.

Институциональный репозиторий на платформе DSpace «Электронная библиотека УГМУ» ФГАОУ ВО УрФУ им. первого Президента России Б.Н. Ельцина, Договор установки и настройки № 670 от 01.03.2018 действует бессрочно.

ООО «Ай Пи Эр Медиа» Лицензионный договор № 8514/21 от 19.10.2021 г. действует до 24.10.2022 (Электронный образовательный ресурс для иностранных студентов «Русский как иностранный»).

7.3. Учебно-методическое и информационное обеспечение

Основная литература

1. Бочков, Н. П. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2018, 2015 - 592 с.: ил.
2. Ньюсбаум, Р. Л. Медицинская генетика [Текст]: учебное пособие / Роберт Л. Ньюсбаум, Родерик Р. Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард; пер. с англ. А. Ш. Латыпова, под ред. Н. П. Бочкова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 624 с. : ил.
3. Основы медицинской генетики [Текст]: учебное пособие / О. П. Ковтун [и др.]; М-во здравоохранения РФ ГБОУ ВПО УГМА. - Екатеринбург: [б. и.], 2015. - 161 с. : ил.

Электронные базы данных

1. Электронная База Данных (БД) MedlinewithFulltext Сайт БД:
[http://search.ebscohost.com/MEDLINE withFullText](http://search.ebscohost.com/MEDLINEwithFullText)
2. Полнотекстовая электронная база данных (БД) ClinicalKey Сайт БД
<http://health.elsevier.ru/electronic/ClinicalKey>
<http://www.policlinica.ru/nevro.>
[:// www.geneclinics.org.](http://www.geneclinics.org)
[http://www.ncbi.nih.gov/omim/\(omim\)](http://www.ncbi.nih.gov/omim/(omim))
www.orphanet
www.genereviews

7.4.. Кадровое обеспечение

ФИО ППС, реализующих РПД	Штатных / совм.	Ученая степень доктора/кандидата	Ученое звание проф/доц.
Цаур Григорий Анатольевич	внешний совм	д.м.н.	нет

8. Аттестация по дисциплине- зачет; методика проведения – устный ответ.

9. Фонд оценочных средств по дисциплине для проведения промежуточной аттестации (представляется отдельным документом в формате приложения к РПД)