

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Косенок Сергей Михайлович
Должность: ректор
Дата подписания: 25.06.2024 14:28:00
Уникальный программный ключ:
e3a68f3eaa1e62674b54f4998099d3d6bfdcf836

Бюджетное учреждение высшего образования
Ханты-Мансийского автономного округа-Югры
"Сургутский государственный университет"

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по УМР

_____ Е.В. Коновалова

13 июня 2024 г., протокол УМС № 5

Молекулярно-генетические методы исследования патогенеза наследственных заболеваний рабочая программа дисциплины (модуля)

Закреплена за кафедрой **Патофизиологии и общей патологии**

Учебный план о310806-ЛабГенет-24-1.plx
31.08.06 Лабораторная генетика

Квалификация **Врач-лабораторный генетик**

Форма обучения **очная**

Общая трудоемкость **3 ЗЕТ**

Часов по учебному плану 108
в том числе:
аудиторные занятия 48
самостоятельная работа 60

Виды контроля в семестрах:
зачеты 1

Распределение часов дисциплины по семестрам

Семестр (<Курс>.<Семестр на курсе>)	1 (1.1)		Итого	
	уп	рп	уп	рп
Неделя	16 3/6			
Вид занятий	уп	рп	уп	рп
Лекции	4	4	4	4
Практические	44	44	44	44
Итого ауд.	48	48	48	48
Контактная работа	48	48	48	48
Сам. работа	60	60	60	60
Итого	108	108	108	108

Программу составил(и):

к.б.н. доцент Кавушевская Наталья Сергеевна

к.м.н., ст. преподаватель Донников Максим Юрьевич

Рабочая программа дисциплины

Молекулярно-генетические методы исследования патогенеза наследственных заболеваний

разработана в соответствии с ФГОС:

Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования по специальности 31.08.06
ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА (уровень подготовки кадров высшей квалификации). (приказ Минобрнауки России от
25.08.2014 г. № 1050)

составлена на основании учебного плана:

31.08.06 Лабораторная генетика

утвержденного учебно-методическим советом вуза от 13.06.2024 г., протокол № 5.

Рабочая программа одобрена на заседании кафедры

Патофизиологии и общей патологии

«19» апреля 2024 г., протокол № 11

Зав. кафедрой,

д.м.н. проф. Коваленко Л.В.

1. ЦЕЛИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

1.1	Освоение теоретических знаний и формирование практических навыков в области современных подходов к анализу генома, необходимых в практической деятельности врача – лабораторного генетика для решения диагностических, профилактических, образовательных и просветительских задач, предусмотренных квалификационными требованиями, предъявляемыми к врачу – лабораторному генетику.
-----	---

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ООП

Цикл (раздел) ООП:	Б1.В.ДВ.01
2.1	Требования к предварительной подготовке обучающегося:
2.2	Дисциплины и практики, для которых освоение данной дисциплины (модуля) необходимо как предшествующее:
2.2.1	Производственная (клиническая) практика

3. КОМПЕТЕНЦИИ ОБУЧАЮЩЕГОСЯ, ФОРМИРУЕМЫЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

ПК-5: Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем

ПК-6: готовность к применению диагностических лабораторных генетических методов исследований и интерпретации их результатов

В результате освоения дисциплины обучающийся должен

3.1	Знать:
3.1.1	законодательство Российской Федерации по вопросам организации медико-генетической помощи населению;
3.1.2	общие принципы и основные методы клинической, инструментальной и лабораторной диагностики генетических заболеваний; эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственных заболеваний;
3.1.3	организацию неонатального скрининга на фенилкетонурию, гипотиреоз, адреногенитальный синдром, галактоземию, муковисцидоз;
3.1.4	организацию пренатальной диагностики наследственных болезней и пренатального скрининга на врожденные пороки развития и хромосомные болезни, общие показания для проведения пренатальной диагностики, значение пренатальной диагностики в снижении уровня наследственной и врожденной патологии;
3.1.5	периконцепционную профилактику, показания для проведения периконцепционной профилактики;
3.1.6	основы генетики человека: молекулярные основы наследственности;
3.1.7	медицинские показания к назначению молекулярно-генетических методов исследований;
3.1.8	правила оформления медицинской документации при проведении молекулярно-генетических исследований пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в форме электронного документа
3.2	Уметь:
3.2.1	обосновывать и планировать объем молекулярно-генетических исследований в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания;
3.2.2	работать со специализированной базой данных по генетическим болезням и компьютерными видеодиагностическими программами;
3.2.3	сформулировать показания для направления на специальное генетическое исследование;
3.2.4	оценить результаты лабораторных методов диагностики;
3.2.5	в доступной форме объяснить семье смысл медико-генетического прогноза;
3.2.6	внедрять современные методы диагностики и профилактики наследственных болезней;
3.2.7	интерпретировать результаты молекулярно-генетических лабораторных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания;
3.2.8	устанавливать диагноз с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ);
3.2.9	заполнять медицинскую документацию, в том числе в форме электронного документа, и контролировать качество ее ведения.

4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Код занятия	Наименование разделов и тем /вид занятия/	Семестр / Курс	Часов	Компетен-ции	Литература	Примечание
-------------	---	----------------	-------	--------------	------------	------------

	Раздел 1. Методы клеточной биологии в исследовании иммуногенетических механизмов патогенеза наследственных заболеваний					
1.1	Теория Бернета и современные научные представления о периферической толерантности /Лек/	1	2	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.2	Теория Бернета и современные научные представления о периферической толерантности /Пр/	1	15	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.3	Принципы методов молекулярногенетической диагностики /Ср/	1	10	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.4	Наносоединения, применение в биологии, их воздействие на клетки в культуре in vitro /Лек/	1	1	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.5	Наносоединения, применение в биологии, их воздействие на клетки в культуре in vitro /Пр/	1	15	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.6	Наносоединения, применение в биологии, их воздействие на клетки в культуре in vitro /Ср/	1	22	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.7	Применение флуоресцентной микроскопии и проточной цитофлуориметрии в диагностике и экспериментальных исследованиях Лек/	1	1	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.8	Применение флуоресцентной микроскопии и проточной цитофлуориметрии в диагностике /Пр/	1	14	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.9	Применение флуоресцентной микроскопии и проточной цитофлуориметрии в диагностике /Ср/	1	24	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	

1.10	/Контр. раб./	1	2	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	Задание
1.11	/Зачёт/	1	2	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	Устный опрос, тест

5. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

5.1. Оценочные материалы для текущего контроля и промежуточной аттестации

Представлены отдельным документом

5.2. Оценочные материалы для диагностического тестирования

Представлены отдельным документом

6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

6.1. Рекомендуемая литература

6.1.1. Основная литература

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л1.1	Янушевич О.О., Арутюнов С.Д., Акуленко Л.В., Угаров И.В.	Медицинская генетика: учебник	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2012, электронный ресурс	1
Л1.2	Бочков Н. П., Пузырев В. П., Смирнихина С. А.	Клиническая генетика: учебник	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020	81
Л1.3	Алферова Г. А., Подгорнова Г. П., Кондаурова Т. И.	Генетика: учебник для вузов	Москва: Юрайт, 2023, электронный ресурс	1
Л1.4	Катмаков П. С., Гавриленко В. П., Бушов А. В., Анисимова Е. И.	Генетика: учебник для вузов	Москва: Юрайт, 2023, электронный ресурс	1

6.1.2. Дополнительная литература

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л2.1	Акуленко Л.В.	Медицинская генетика: учебное пособие	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015, электронный ресурс	1
Л2.2	Маскаева Т. А., Лабутина М. В., Чегодаева Н. Д.	Генетика человека: учебное пособие	Саранск: МГПИ им. М.Е. Евсевьева, 2019, электронный ресурс	1
Л2.3	Жимулёв, И. Ф., Беляев, Е. С., Акифьев, А. П.	Общая и молекулярная генетика: учебное пособие для вузов	Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2017, электронный ресурс	1
Л2.4	Асанов А. Ю., Байдаков Г. В., Балановская Е. В., Гинтер Е. К.	Медицинская генетика: национальное руководство	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022	6

6.1.3. Методические разработки

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л3.1	Сорокина Е. В., Останина М. В.	Генетика человека с основами медицинской генетики: учебно -методическое пособие	Волгоград: ВолгГМУ, 2022, электронный ресурс	1

ЛЗ.2	Любимов А. И.	Генетика: практикум	Ижевск: Ижевская ГСХА, 2021, электронный ресурс	1
ЛЗ.3	Алферова Г. А., Ткачева Г. А., Прилипко Н. И.	Генетика. Практикум: учебное пособие для вузов	Москва: Юрайт, 2023, электронный ресурс	1

6.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет"

Э1	The National Center for Biotechnology Information, http://www.ncbi.nlm.nih.gov/
Э2	Wiley Online Library, http://onlinelibrary.wiley.com/
Э3	Elsevier, http://www.elsevier.com/
Э4	Genome Browser, http://genome.ucsc.edu/
Э5	FANTOM (international research consortium), http://fantom.gsc.riken.jp/
Э6	Cancer atlas, http://canceratlas.cancer.org/
Э7	The modENCODE consortium, https://www.encodeproject.org/
Э8	the GENCODE project, http://www.genencodegenes.org/

6.3.1 Перечень программного обеспечения

6.3.1.1	Операционные системы Microsoft, пакет прикладных программ Microsoft Office
---------	--

6.3.2 Перечень информационных справочных систем

6.3.2.1	http://www.garant.ru Информационно-правовой портал Гарант.ру
6.3.2.2	http://www.consultant.ru Справочно-правовая система Консультант Плюс

7. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

7.1	Учебная аудитория для проведения лекций оснащена мультимедиа проектором, доской, ноутбуком, типовой учебной мебелью: парты, стулья. Адрес: г. Сургут, ул. Энергетиков, 22, ауд. 2Б.
7.2	Учебная аудитория для проведения практических занятий, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации оснащена мультимедиа проектором, экраном, ноутбуком; типовой учебной мебелью: парты, стулья. Адрес: г. Сургут, ул. Энергетиков, 22, ауд. 533.

ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ ТЕКУЩЕЙ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

Молекулярно-генетические методы исследования патогенеза наследственных заболеваний

Код, направление подготовки	31.08.06 Лабораторная генетика
Направленность (профиль)	-
Форма обучения	очная
Кафедра-разработчик	Патофизиологии и общей патологии
Выпускающая кафедра	Патофизиологии и общей патологии

ТИПОВЫЕ ЗАДАНИЯ ДЛЯ КОНТРОЛЬНОЙ РАБОТЫ

КОНТРОЛЬНАЯ РАБОТА – 1 СЕМЕСТР)

Написание реферата предполагает глубокое изучение обозначенной проблемы.

Реферат (от лат. *refero* – докладываю, сообщаю) представляет собой особое сочинение, в котором определены цели, задачи и выводы излагающие основные положения темы или проблемы.

Тематика рефератов представлена в оценочных средствах.

Рефераты докладываются на занятии соответственно выбранной теме и календарно-тематическому плану, сдаются преподавателю строго в указанный срок.

Реферат состоит из трех частей: введения, основной части, заключения;

а) во введении логичным будет обосновать актуальность темы (почему выбрана данная тема, каким образом она связана с современностью и наукой); цель (должна соответствовать теме реферата); задачи (способы достижения заданной цели), отображаются в названии параграфов работы;

б) в основной части дается характеристика и анализ темы реферата в целом, и далее – сжатое изложение выбранной информации в соответствии с поставленными задачами. В конце параграфа должен делаться вывод (подвывод), который начинается словами: «Таким образом...», «Итак...», «Значит...», «В заключение отметим...», «Все сказанное позволяет сделать вывод...», «Подводя итог...» и т.д.

в) заключение содержит выводы по параграфам (1-1,5 листа). Уместно высказать свою точку зрения на рассматриваемую проблему.

Реферат может быть представлен в виде презентации, при этом обязательно выполнение основных требований к реферату, включая правильность оформления списка литературы.

Раскрытие темы реферата предполагает наличие нескольких специализированных источников (как минимум 8-10 публикаций, монографий, справочных изданий, учебных пособий) в качестве источника информации. Предпочтение отдается публикациям в специализированных журналах и монографиям признанных специалистов в соответствующей области знаний. Обязательно использование иностранной литературы.

Темы рефератов:

1. Гены-модификаторы иммунного ответа.
2. Методы исследования клеточного цикла.
3. Принципы и основные методы работы с клеточными культурами.
4. Основные поверхностные маркеры лимфоцитов периферической крови.
5. Структура и функция клеточного сигнального каскада NF- κ B.
6. Фактор некроза опухоли, его роль в патогенезе наследственных мультифакториальных заболеваний.

7. Методы оценки жизнеспособности клеток.
8. Применение флуоресцентной микроскопии в диагностике и экспериментальных исследованиях.
9. Применение проточной цитофлуориметрии в диагностике и экспериментальных исследованиях

ТИПОВЫЕ ВОПРОСЫ К ЗАЧЕТУ (1 семестр)

Задание для показателя оценивания дескриптора «Знает»	Вид задания
<p>Устный опрос</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Принципы и основные методы работы с клеточными культурами. 2. Клеточный цикл, фазы клеточного цикла. Регуляция клеточного цикла, «арест» клеточного цикла. Методы исследования клеточного цикла. 3. Жизнеспособность клеток как оценка эффективности проводимой терапии. Методы оценки жизнеспособности клеток. 4. Механизмы гибели клеток, методы их определения. 5. Нетоз (Netosis) как защитная реакция организма на повреждающее воздействие. 6. Аутофагия. Роль аутофагии в процессах дифференцировки и гибели клеток. 7. Теория Бернета и современные научные представления о периферической толерантности. 8. Основные поверхностные маркеры лимфоцитов периферической крови. 9. Роль Toll-like рецепторов (TLR) в развитии иммунного ответа. 10. Внеклеточная ДНК как активатор иммунной системы. 11. Нносоединения, применение в биологии, их воздействие на клетки в культуре in vitro. 12. Применение флуоресцентной микроскопии в диагностике и экспериментальных исследованиях. 13. Применение проточной цитофлуориметрии в диагностике и экспериментальных исследованиях. 	теоретический
Задание для показателя оценивания дескриптора «Умеет», «Владеет»	Вид задания
<p>Тесты (пример)</p> <p>№ 1: Носители однонуклеотидного полиморфизма гена TNFα в положении -308, определяющего низкую продукцию цитокина, чаще страдают:</p> <ol style="list-style-type: none"> А. Ревматоидным артритом; Б. Бронхиальной астмой; В. Остеопорозом; Г. Туберкулезом; Д. Привычным невынашиванием беременности. <p>№ 2: Основные поверхностные маркеры регуляторных Т-лимфоцитов:</p> <ol style="list-style-type: none"> А. CD3+CD4+; Б. CD3+CD8+; В. CD4+CD8+; Г. CD4+CD25+; Д. CD19+CD56+. <p>№ 3: Нуклеарный фактор, определяющий дифференцировку Th17-лимфоцитов:</p>	практический

A. NF-kB; Б. FoxP3; B. RorgammaC; Г. GATA3; Д. Tbe	
--	--