

Документ подписан простой электронной подписью
 Информация о владельце: Ханты-Мансийского автономного округа-Югры
 ФИО: Косенок Сергей Михайлович "Сургутский государственный университет"
 Должность: ректор
 Дата подписания: 01.07.2026 11:14:43
 Уникальный программный ключ:
 e3a68f3eaa1e62674b54f4998099d3d6bfdcf836

УТВЕРЖДАЮ
 Проректор по УМР

11 июня 2026 г., протокол УМС №5

Генетика

рабочая программа дисциплины (модуля)

Закреплена за кафедрой **Кардиологии**
 Учебный план о310830-Генетика-26-1.plx
 31.08.30 Генетика

Форма обучения **очная**
 Общая трудоемкость **26 ЗЕТ**

Часов по учебному плану 936
 в том числе:
 аудиторные занятия 464
 самостоятельная работа 409
 часов на контроль 63

Виды контроля в семестрах:
 экзамен 1,2
 контрольная работа 1,2

Распределение часов дисциплины по семестрам

Семестр (<Курс>.<Семестр на курсе>)	1 (1.1)		2 (1.2)		Итого	
Неделя	16 4/6		14 4/6			
Вид занятий	УП	РП	УП	РП	УП	РП
Лекции	32	32	16	16	48	48
Практические	208	208	208	208	416	416
Итого ауд.	240	240	224	224	464	464
Контактная работа	240	240	224	224	464	464
Сам. работа	228	228	181	181	409	409
Часы на контроль	36	36	27	27	63	63
Итого	504	504	432	432	936	936

Программу составил(и):

к.м.н., Доцент, Колбасин Лев Николаевич; к.б.н., Доцент, Солтыс Татьяна Викторовна

Рабочая программа дисциплины

Генетика

разработана в соответствии с ФГОС:

Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования - по специальности 31.08.30 Генетика (приказ Минобрнауки России от 31.03.2025 г. № 299)

составлена на основании учебного плана:

31.08.30 Генетика

утвержденного учебно-методическим советом вуза от 11.06.2026 протокол № 5.

Рабочая программа одобрена на заседании кафедры

Кардиологии от 17.04.2026 протокол № 10

Зав. кафедрой, к.м.н., доцент Урванцева И.А.

1. ЦЕЛИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ	
1.1	совершенствование теоретических знаний о природе наследственной и врождённой патологии человека и формирование практических навыков, необходимых в практической деятельности врача-генетика для решения консультативно-диагностических, профилактических, образовательных и просветительских задач, предусмотренных квалификационными требованиями, предъявляемых к врачу-генетику.

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ООП	
Цикл (раздел) ООП:	Б1.О
2.1	Требования к предварительной подготовке обучающегося:
2.1.1	Дисциплины специалитета: -генетика человека;
2.1.2	-гистология, эмбриология, цитология;
2.1.3	-неврология, медицинская генетика, нейрохирургия;
2.1.4	-акушерство и гинекология;
2.1.5	-педиатрия.
2.2	Дисциплины и практики, для которых освоение данной дисциплины (модуля) необходимо как предшествующее:
2.2.1	Медико-генетическое консультирование
2.2.2	Методы секвенирования генома на современном этапе
2.2.3	Мониторинг врожденных пороков развития
2.2.4	Генетика опухолей
2.2.5	Современные представления о структурно-функциональной организации хромосомы
2.2.6	Патология
2.2.7	Персонализированная медицина
2.2.8	Производственная (клиническая) практика
2.2.9	Подготовка и сдача государственного экзамена
2.2.10	Клиническая фармакология

3. КОМПЕТЕНЦИИ ОБУЧАЮЩЕГОСЯ, ФОРМИРУЕМЫЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)	
ПК-1.1: Осуществляет диагностику в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания	
Знать:	
ПК-1.2: Осуществляет назначение патогенетического лечения и проводит контроль его эффективности и безопасности у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	
Знать:	
ПК-1.3: Осуществляет медико-генетического консультирования пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников, и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге	
Знать:	
ПК-1.4: Осуществляет проведение медицинских экспертиз в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями	
Знать:	
ОПК-4.1: Обладает готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	
Знать:	
ОПК-4.2: Осуществляет анализ информации, полученной от пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в ходе сбора жалоб, анамнеза жизни, анамнеза заболевания и семейного анамнеза	
Знать:	
ОПК-4.3: Осуществляет составление план лабораторных (биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические) и инструментальных исследований пациентов с возможностью его обоснования	
Знать:	

ОПК-4.4: Обладает теоретическими знаниями о типах наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний, типах мутационных изменений генома, этиологии, патогенезе, молекулярных основах, патоморфологии, клинической картине, классификации, диагностике и дифференциальной диагностике, особенностях течения, исходах, принципах лечения врожденных и (или) наследственных заболеваний и их осложнений
Знать:
ОПК-5.1: Осуществляет назначение лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с дальнейшей оценкой эффективности и безопасности их применения путем отслеживания динамики состояния пациентов по результатам лабораторных и инструментальных исследований
Знать:
ОПК-5.2: Осуществляет назначение немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с дальнейшей оценкой эффективности и безопасности его применения
Знать:
ОПК-5.3: Осуществляет профилактику или лечение осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, возникших в результате применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий, лечебного питания, немедикаментозного лечения
Знать:
ОПК-5.4: Оказывает консультативную помощь врачам-специалистам по вопросам лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
Знать:
ОПК-6.1: Осуществляет анализ генеалогической информации, полученной о пациенте с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и определение типа наследования заболевания в семье.
Знать:
ОПК-6.2: Осуществляет оценку прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета генетического риска
Знать:
ОПК-6.3: Осуществляет разъяснение пациенту и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах информации о врожденном и (или) наследственном заболевании, генетическом риске рождения потомка с врожденным и (или) наследственным заболеванием у пациента и членов его семьи, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, о методах лечения и профилактики врожденного и (или) наследственного заболевания, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику
Знать:
ОПК-6.4: Осуществляет разработку плана профилактических мероприятий по предупреждению врожденных и (или) наследственных заболеваний в семье пациентов с врожденными (или) наследственными заболеваниями, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
Знать:
ОПК-7.1: Осуществляет назначение профилактических мероприятий с учетом факторов риска в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, санитарно-эпидемиологическими правилами, с учетом стандартов медицинской помощи пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
Знать:
ОПК-7.2: Составляет план мероприятий медицинской реабилитации пациентов в соответствии с действующим порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
Знать:

ОПК-7.3: Осуществляет направление пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения
Знать:
ОПК-8.1: Осуществляет проведение экспертизы временной нетрудоспособности пациентов и работа в составе врачебной комиссии медицинской организации, осуществляющей экспертизу временной нетрудоспособности
Знать:
ОПК-8.2: Осуществляет подготовку медицинской документации для осуществления медико-социальной экспертизы в федеральных государственных учреждениях медико-социальной экспертизы
Знать:
ОПК-9.1: Назначает и контролирует эффективность мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
Знать:
ОПК-9.2: Осуществляет проведение скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, в том числе скрининга беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, а также обследования членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах
Знать:
ОПК-9.3: Осуществляет определение медицинских показаний к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах
Знать:
ОПК-9.4: Осуществляет диспансерное наблюдение за пациентами с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
Знать:
ОПК-9.5: Проводит санитарно-просветительную работу среди пациентов и членов их семьи, медицинских работников по вопросам профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний
Знать:
ОПК-10.1: Осуществляет составление плана и отчета о своей работе
Знать:
ОПК-10.2: Осуществляет ведение медицинской документации, в том числе в форме электронного документа
Знать:
ОПК-10.3: Осуществляет проведение работы по обеспечению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности
Знать:

В результате освоения дисциплины обучающийся должен

3.1	Знать:
3.1.1	общую, медицинскую и клиническую генетику;
3.1.2	профессиональные источники информации, в т.ч. базы данных.
3.1.3	методы ранней диагностики и профилактики наследственной и врожденной патологии;
3.1.4	-МГК;
3.1.5	-скрининговые программы;
3.1.6	-программы мониторинга ВПР;

3.1.7	-подходы к пресимптоматической, предимплантационной, пренатальной диагностике;
3.1.8	-факторы риска возникновения ВПР и развития мультифакториальных состояний.
3.1.9	Минимальные диагностические признаки, позволяющие заподозрить наследственную патологию;
3.1.10	сроки наблюдения за пациентами и членами их семей из групп риска по наследственной и врождённой патологии;
3.1.11	сроки диспансерного наблюдения пациентов с ФКУ, галактоземией и др.;
3.1.12	методологию взаимодействия между различными службами системы здравоохранения и МГК.
3.1.13	Этиологию, патогенез, клиническую картину наследственной, врождённой и мультифакториальной патологий;
3.1.14	современные подходы к классификации наследственной, врождённой и мультифакториальной патологии.
3.1.15	Этиологию, патогенез, динамику клинической картины наследственных болезней, врождённой и мультифакториальной патологий;
3.1.16	знать основные принципы терапии НБО и др.
3.1.17	Этиологию, патогенез, клиническую картину, методы диагностики и профилактики, лечения и реабилитации наследственных болезней, врождённой и мультифакториальной патологий;
3.1.18	методы медицинской генетики;
3.1.19	этических и деонтологических, а также правовых норм оказания медико-генетической помощи.
3.1.20	Основные закономерности наследования и реализации генетической информации в норме и при патологии;
3.1.21	популяционную генетику;
3.1.22	клинико-молекулярно-генетические и популяционные характеристики частой наследственной и врождённой патологии;
3.1.23	учебную, научную, научно-популярную литературу, нормативно-правовые документы, ИПДС и интернет-ресурсы;
3.1.24	принципы разработки образовательных блоков.
3.1.25	Методы лечения, профилактики и реабилитации при наследственной и врождённой патологии (показания, эффективность и т.п.);
3.1.26	общественные реабилитационные организации;
3.1.27	правила оформления медицинской документации, заключений, выдачи справок и др.;
3.1.28	методики сбора и медико-статистического анализа частоты и распространённости наследственной патологии, выявления факторов влияющих на изменение этих показателей;
3.1.29	принципы мониторинга ВПР.
3.2	Уметь:
3.2.1	пользоваться профессиональными источниками информации;
3.2.2	анализировать полученную информацию (от диагноза к симптомам и от симптома(ов) – к диагнозу).
3.2.3	оценивать результаты скрининга (неонатального, перинатального и др.);
3.2.4	оценивать результаты мониторинга ВПР;
3.2.5	оценивать результаты пресимптоматической, предимплантационной, пренатальной диагностики;
3.2.6	формировать на основании полученных результатов скрининга группы риска;
3.2.7	составлять план дальнейшего обследования, диспансеризации, лечения и реабилитации;
3.2.8	осуществлять взаимодействие с другими службами здравоохранения с целью направления пациента на последующее лечение и реабилитацию;
3.2.9	осуществлять просветительскую работу (подготовить сообщение на заданную тему).
3.2.10	получать информацию о пациенте (анамнез);
3.2.11	подтверждать и исключать наследственную и врождённую патологию;
3.2.12	формировать группы риска;
3.2.13	осуществлять взаимодействие с другими службами здравоохранения с целью дальнейшего обследования пациентов.
3.2.14	Уметь определять и анализировать симптомы, синдромы, нозологические формы и группы на основе данных физикального осмотра, лабораторных и инструментальных методов, в т.ч. молекулярно-генетических;
3.2.15	уметь пользоваться МКБ.
3.2.16	Уметь прогнозировать дальнейшее развитие болезни;
3.2.17	составлять план, обследовать, оценивать результаты лабораторных и инструментальных методов, в т.ч. специальных молекулярно-генетических;
3.2.18	рассчитать диетотерапию при ряде НБО;
3.2.19	обосновать тактику лечения и схему диспансеризации больного с наследственным заболеванием ребенка.
3.2.20	Получать информацию о пациенте (анамнез);
3.2.21	подтверждать и исключать наследственную и врождённую патологию;

3.2.22	оценивать результаты лабораторных и инструментальных методов, в т.ч. специальных молекулярно-генетических;
3.2.23	формировать группы риска;
3.2.24	осуществлять взаимодействие с другими службами здравоохранения с целью дальнейшего обследования пациентов;
3.2.25	составить план профилактики.
3.2.26	Анализировать информацию из разных источников;
3.2.27	излагать профессиональную информацию на доступном для конкретного слушателя языке.
3.2.28	Вести медицинскую документацию;
3.2.29	осуществлять преемственность между ЛПУ;
3.2.30	обосновать тактику лечения;
3.2.31	рассчитать диетотерапию при ряде НБО.
3.2.32	Анализировать медико-статистические показатели (доля наследственной и врождённой патологии в структуре патологии, смертности и т.п., причины колебаний показателей, региональных различий и др.)

4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)						
Код занятия	Наименование разделов и тем /вид занятия/	Семестр / Курс	Часов	Компетенции	Литература	Примечание
	Раздел 1. Проблемы социальной гигиены в медицинской генетике. Организация медико-генетической помощи населению.					
1.1	Проблемы социальной гигиены в медицинской генетике. /Лек/	1	2		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.1 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
1.2	Проблемы социальной гигиены в медицинской генетике. /Пр/	1	6		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.1 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
1.3	Проблемы социальной гигиены в медицинской генетике. /Ср/	1	6		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.1 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
1.4	Медицинская статистика и проблемы демографии. /Лек/	1	2		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.1 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
1.5	Медицинская статистика и проблемы демографии. /Пр/	1	6		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.1 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
1.6	Медицинская статистика и проблемы демографии. /Ср/	1	7		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.1 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	

1.7	Этика и деонтология в медицинской генетике. /Лек/	1	2		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.1 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
1.8	Этика и деонтология в медицинской генетике. /Пр/	1	8		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.1 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
1.9	Этика и деонтология в медицинской генетике. /Ср/	1	8		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.1 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
1.10	Организация помощи больным с наследственной патологией и их семьям. /Пр/	1	8		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.1 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
1.11	Организация помощи больным с наследственной патологией и их семьям. /Ср/	1	8		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
1.12	Вопросы трудовой экспертизы больных с наследственной и врожденной патологией. /Пр/	1	8		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.1 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
	Раздел 2. Общая и медицинская генетика.					
2.1	История развития и становления генетики как науки. Молекулярные основы наследственности. Цитологические основы наследственности. /Лек/	1	2		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.3 Л2.5 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
2.2	История развития и становления генетики как науки. Молекулярные основы наследственности. Цитологические основы наследственности. /Пр/	1	8		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.3 Л2.5 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
2.3	История развития и становления генетики как науки Молекулярные основы наследственности. Цитологические основы наследственности. /Ср/	1	9		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.3 Л2.5 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
2.4	Гены и признаки. Изменчивость. /Лек/	1	4		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.3 Л2.5 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	

2.5	Гены и признаки. Изменчивость. /Пр/	1	12		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.3 Л2.5 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
2.6	Гены и признаки Изменчивость /Ср/	1	12		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.3 Л2.5 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
2.7	Генетика индивидуального развития. Методы медицинской генетики (изучения наследственности человека). /Лек/	1	4		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.3 Л2.5 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
2.8	Генетика индивидуального развития. Методы медицинской генетики (изучения наследственности человека). /Пр/	1	8		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.3 Л2.5 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
2.9	Генетика индивидуального развития. Методы медицинской генетики (изучения наследственности человека). /Ср/	1	8		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.3 Л2.5 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
	Раздел 3. Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней.					
3.1	Наследственность и патология. /Лек/	1	2		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.2 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
3.2	Наследственность и патология. /Пр/	1	8		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.2 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
3.3	Наследственность и патология. /Ср/	1	8		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.2 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
3.4	Врождённые аномалии развития. /Лек/	1	2		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.2 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	

3.5	Врождённые аномалии развития. /Пр/	1	10		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.2 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
3.6	Врождённые аномалии развития. /Ср/	1	10		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.2 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
3.7	Хромосомные болезни. /Лек/	1	2		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.2 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
3.8	Хромосомные болезни. /Пр/	1	10		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.2 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
3.9	Хромосомные болезни. /Ср/	1	10		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.2 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
3.10	Моногенные формы наследственных болезней (патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции). /Лек/	1	6		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.2 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
3.11	Моногенные формы наследственных болезней (патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции) /Пр/	1	40		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.2 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
3.12	Моногенные формы наследственных болезней (патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции) /Ср/	1	40		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.2 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
3.13	Болезни с наследственным предрасположением. /Лек/	1	2		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.2 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
3.14	Болезни с наследственным предрасположением. /Пр/	1	40		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.2 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
3.15	Болезни с наследственным предрасположением. /Ср/	1	50		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.2 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	

3.16	Современные представления о механизмах канцерогенеза. /Лек/	1	2		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.2 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
3.17	Современные представления о механизмах канцерогенеза. /Пр/	1	16		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.2 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
3.18	Современные представления о механизмах канцерогенеза. /Ср/	1	26		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.2 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
3.19	Информационно-поисковые диагностические системы. Базы данных. /Пр/	1	20		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.2 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
3.20	Информационно-поисковые диагностические системы. Базы данных. /Ср/	1	26		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.2 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
3.21	/Контр.раб./	1	0		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.2 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
3.22	/Экзамен/	1	36		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.2 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
	Раздел 4. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней.					
4.1	Цитогенетические методы диагностики. /Лек/	2	2		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.4 Л2.6 Л2.7 Л2.8 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
4.2	Цитогенетические методы диагностики. /Пр/	2	24		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.4 Л2.6 Л2.7 Л2.8 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	

4.3	Цитогенетические методы диагностики. /Ср/	2	20		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.4 Л2.6 Л2.7 Л2.8 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
4.4	Биохимические методы диагностики наследственных болезней. /Лек/	2	2		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.4 Л2.6 Л2.7 Л2.8 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
4.5	Биохимические методы диагностики наследственных болезней. /Пр/	2	24		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.4 Л2.6 Л2.7 Л2.8 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
4.6	Биохимические методы диагностики наследственных болезней. /Ср/	2	20		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.4 Л2.6 Л2.7 Л2.8 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
4.7	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней. /Лек/	2	2		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.4 Л2.6 Л2.7 Л2.8 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
4.8	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней. /Пр/	2	32		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.4 Л2.6 Л2.7 Л2.8 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
4.9	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней. /Ср/	2	20		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.4 Л2.6 Л2.7 Л2.8 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
	Раздел 5. Профилактика и лечение наследственных болезней.					
5.1	Основные принципы, методы и уровни (гаметический, презиготический, пренатальный, постнатальный) профилактики наследственной и врожденной патологии. Медико-генетическое консультирование. /Лек/	2	2		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.4 Л2.6 Л2.7 Л2.8 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	

5.2	Основные принципы, методы и уровни (гаметический, презиготический, пренатальный, постнатальный) профилактики наследственной и врожденной патологии. Медико-генетическое консультирование. /Пр/	2	24		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.4 Л2.6 Л2.7 Л2.8 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
5.3	Основные принципы, методы и уровни (гаметический, презиготический, пренатальный, постнатальный) профилактики наследственной и врожденной патологии. Медико-генетическое консультирование. /Ср/	2	20		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.4 Л2.6 Л2.7 Л2.8 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
5.4	Мониторинг врожденных аномалий развития: принципы организации, методология, эффективность. Профилактика болезней с наследственным предрасположением. /Лек/	2	2		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.4 Л2.6 Л2.7 Л2.8 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
5.5	Мониторинг врожденных аномалий развития: принципы организации, методология, эффективность. Профилактика болезней с наследственным предрасположением. /Пр/	2	26		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.4 Л2.6 Л2.7 Л2.8 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
5.6	Мониторинг врожденных аномалий развития: принципы организации, методология, эффективность. Профилактика болезней с наследственным предрасположением. /Ср/	2	20		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.4 Л2.6 Л2.7 Л2.8 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
5.7	Преимущества профилактики. Пренатальная диагностика. Показания и методология проведения. Значение пренатальной диагностики в снижении уровня наследственной и врожденной патологии. Методы. /Лек/	2	2		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.4 Л2.6 Л2.7 Л2.8 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
5.8	Преимущества профилактики. Пренатальная диагностика. Показания и методология проведения. Значение пренатальной диагностики в снижении уровня наследственной и врожденной патологии. Методы. /Пр/	2	26		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.4 Л2.6 Л2.7 Л2.8 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
5.9	Преимущества профилактики. Пренатальная диагностика. Показания и методология проведения. Значение пренатальной диагностики в снижении уровня наследственной и врожденной патологии. Методы. /Ср/	2	20		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.4 Л2.6 Л2.7 Л2.8 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	

5.10	Скрининг, как метод профилактики наследственной патологии. /Лек/	2	2		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.4 Л2.6 Л2.7 Л2.8 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
5.11	Скрининг, как метод профилактики наследственной патологии. /Пр/	2	26		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.4 Л2.6 Л2.7 Л2.8 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
5.12	Скрининг, как метод профилактики наследственной патологии. /Ср/	2	20		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.4 Л2.6 Л2.7 Л2.8 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
5.13	Лечение: основные принципы и подходы. /Лек/	2	2		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.4 Л2.6 Л2.7 Л2.8 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
5.14	Лечение: основные принципы и подходы. /Пр/	2	26		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.4 Л2.6 Л2.7 Л2.8 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
5.15	Лечение: основные принципы и подходы. /Ср/	2	41		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.4 Л2.6 Л2.7 Л2.8 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	
5.16	/Экзамен/	2	27		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л1.5 Л1.6Л2.4 Л2.6 Л2.7 Л2.8 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6	

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	Мutowин Г. Р.	Клиническая генетика: геномика и протеомика наследственной патологии	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010	16
Л1.2	Формалев В.Ф., Ревизников Д.Л.	Численные методы.: учебник	Москва: Физматлит, 2006, https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN5922104799.html	1
Л1.3	Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А.	Клиническая генетика	Moscow: ГЭОТАР-Медиа, 2015, http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435700.html	1
Л1.4	Коничев А. С., Севастьянова Г. А., Цветков И. Л.	Молекулярная биология: Учебник для вузов	Москва: Юрайт, 2021, https://urait.ru/bcode/459165	1
Л1.5	Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А.	Клиническая генетика: учебник	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020, https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html	2
Л1.6	Бочков Н. П., Пузырев В. П., Смирнихина С. А.	Клиническая генетика: учебник	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020	81
6.1.2. Дополнительная литература				
	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л2.1	Лисицин Ю. П.	Социальная гигиена (медицина) и организация здравоохранения	Казань: НПО "Медикосервис", 1999	24
Л2.2	Алексеев Л. П., Бочков Н. П., Гинтер Е. К., Пузырев В. П.	Наследственные болезни: национальное руководство	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2012	3
Л2.3	Льюин Б.	Гены	Москва: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2012	2
Л2.4		Наследственные болезни. Полный справочник	Саратов: Научная книга, 2019, http://www.iprbookshop.ru/80196.html	1
Л2.5	Азова М.М.	Общая и медицинская генетика. Задачи: учебное пособие	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021, https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970459799.html	2
Л2.6	Авилова Т. М., Мохаммад А. Н., Кривицкая А. Н.	Генетика человека. Наследственные болезни	Волгоград: ВолГМУ, 2020, https://e.lanbook.com/book/141171	1
Л2.7	Мустафин Р. Н., Сайфуллина Е. В., Мурзабаева С. Ш., Марданова А. К., Хуснутдинова Э. К.	Наследственные болезни обмена веществ: учебное пособие	Уфа: БГМУ, 2020, https://e.lanbook.com/book/155776	1

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л2.8	Гинтер Е. К., Пузырев В. П.	Наследственные болезни: национальное руководство	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2019	3
6.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет"				
Э1	Крупнейшая в мире база данных рефератов и цитирования Scopus, http://www.scopus.com/			
Э2	Аналитическая и цитатная зарубежная база данных журнальных статей Web of Science Core; https://clarivate.com/cis/solutions/web-of-science/			
Э3	Центральная научная медицинская библиотека (ЦНМБ), http://www.scsml.rssi.ru			
Э4	Научно-медицинская библиотека Сибирского государственного медицинского университета, http://medlib.tomsk.ru			
Э5	FreeMedicalJournals, http://www.freemedicaljournals.com			
Э6	BMN, http://www.bmn.com			
6.3.1 Перечень программного обеспечения				
6.3.2 Перечень информационных справочных систем				

7. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Оценочные материалы для промежуточной аттестации по дисциплине

Генетика

Код, направление подготовки	31.00.00. Клиническая медицина
Направленность (профиль)	31.08.30. Генетика
Форма обучения	очная
Кафедра-разработчик	Кардиология
Выпускающая кафедра	

ТИПОВЫЕ ЗАДАНИЯ ДЛЯ КОНТРОЛЬНОЙ РАБОТЫ

КОНТРОЛЬНАЯ РАБОТА – РЕФЕРАТ (1 и 2 СЕМЕСТР)

Написание реферата предполагает глубокое изучение обозначенной проблемы.

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

Тематика рефератов представлена в Фондах оценочных средств и в учебно-методических пособиях для самостоятельной работы ординатора соответствующей рабочей программы.

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

Сведение отобранной информации должно быть встроено в текст в соответствии с определенной логикой. 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 главы должен делаться вывод (подвывод), который начинается словами: «Таким образом...», «Итак...», «Значит...», «В заключение главы отметим...», «Все сказанное позволяет сделать вывод...», «Подводя итог...» и т.д.

в) заключение содержит выводы по главам (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.

Примерные задания для текущего контроля

Примерные темы рефератов

1. Организация медико-генетической службы в России: исторические аспекты и современное состояние.
2. Структура генома и нарушения матричных процессов: предпосылки формирования наследственной патологии.
3. Врождённые аномалии как результат нарушения регуляции активности генов в онтогенезе.
4. Импринтинг и наследственная патология.
5. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм наследственных болезней (разрешается выбрать любую группу моногенной патологии).
6. Современные методы цитогенетического анализа.
7. Современные аспекты изучения эпидемиологии наследственных заболеваний.
8. Современные методы селективного скрининга наследственных болезней обмена.
9. Молекулярно-генетические аспекты диагностики наследственных заболеваний человека.
10. Современные подходы к диагностике, лечению и профилактике наследственной патологии.
11. Методы генотерапии и биологические модели наследственных заболеваний человека.
12. Молекулярно-генетическая характеристика и современная классификация наследственных болезней нервной системы (разрешается выбрать любую группу моно- генной патологии).
13. Применение информационных технологий в диагностике наследственных заболеваний человека. Особенности построения систем диагностики наследственных болезней.
14. Организация медико-генетической службы в России.
15. Этические и социальные проблемы современных генетических технологий.
16. Медико-генетическое консультирование в онкологии (или др.): основные подходы и принципы, этико-деонтологические проблемы.

Примеры вопросов для текущего контроля:

к Разделу 2. Общая и медицинская генетика.

1. Понятие о репарации ДНК, виды, типы и механизмы репарации. Болезни с нарушением процесса репарации.
2. Рекомбинация: классификация, основные модели. Патология человека, обусловленная нарушением процессов рекомбинации.
3. Мутации: классификация, примеры патологии.

к Разделу 4. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней.

1. Перечислите основные направления геномных технологий.
2. Секвенирование: методология секвенирования по Сенгеру.
3. Методы полногеномного анализа.
4. Методы цитогенетического анализа.
5. Современные скринирующие технологии.

Примеры ситуационных задач

к Разделу 2. Общая и медицинская генетика. Тема: Методы медицинской генетики.

1. Каролина, имеющая по шесть пальцев на руках, вышла замуж за мужчину с нормальными руками. У них родились сначала близнецы – сын и дочь – с нормальными руками, потом шестипалый сын, потом пятипалый сын и последняя – дочь – тоже шестипалая. У Каролины восемь внуков. У каждого из близнецов есть по двое пятипалых детей, у шестипалого сына родились три дочери – старшая с пятью пальцами, а две другие шести палые; у младшего сына Каролины сына детей пока нет, а её младшая дочь родила девочку тоже с шестью пальцами на руках.

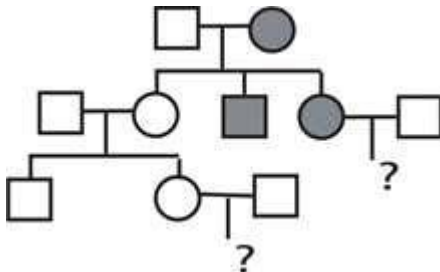
Составить родословную и определить тип наследования полидактилии в этой семье.

2. Пробанд – женщина, страдающая наследственной формой атаксии (нарушение равновесия и координации движений). У неё семеро sibсов, все моложе неё и все здоровы. Тем же заболеванием страдает отец пробанда, у него здоровый брат и здоровая сестра. Известно, что у деда пробанда также была атаксия (в настоящее время умер). У этого деда было четверо sibсов: здоровый брат (имеет несколько здоровых детей), здоровая сестра (имеет одну здоровую дочь), больной брат и больная сестра. У больного брата деда пробанда четверо детей: больная дочь (имеет четверо здоровых детей), больной сын (имеет одного больного сына и ещё пятерых здоровых детей), и ещё два здоровых сына. У больной сестры деда пробанда только один здоровый сын.

Составить родословную, определить тип наследования атаксии в этой семье.

Разделу 5. Профилактика и лечение наследственных болезней

1. Торсионная дистония – аутосомно-доминантное заболевание. Пенетрантность этого заболевания составляет 60%. Рассчитайте генетический риск для супружеских пар, обратившихся в медико-генетическую консультацию за прогнозом потомства. Родословная семьи представлена на рисунке.



Примеры тестовых заданий для текущего контроля

к Разделу 1. Основы социальной гигиены и организация медико-генетической помощи населению.

1. Лабораторные исследования образцов крови новорожденных детей при скрининге на наследственные болезни проводятся:

1. В поликлинике по месту жительства
2. В родильном доме
3. В медико-генетической консультации
4. В женской консультации
5. В перинатальном центре

2. Задачами цитогенетической лаборатории региональной медико-генетической консультации являются:

1. Уточнение диагноза наследственного заболевания обмена веществ.
2. Проведение цитогенетического обследования семей и больных с подозрением

на хромосомную патологию.

3. Медико-генетическое консультирование.

4. Участие в ведении регистра семей и больных с врожденной и наследственной патологией

5. Проведение анализа уровней сывороточных факторов риска болезни Дауна при пренатальном скрининге.

к Разделу 4. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней.

1. Длительность культивирования лимфоцитов периферической крови для цитогенетического исследования метафазных хромосом составляет:

1. 54 часа
2. 48 часов
3. 24 часа
4. 72 часа
5. 96 часов

6. Основной механизм возникновения дупликаций:

1. Точковые мутации
2. Неравный кроссинговер
3. Отставание хромосом в анафазе
4. Митотическое нерасхождение хромосом
5. Встраивание вирусных частиц

3. Механизм возникновения полных форм трисомий и моносомий:

1. Нарушение оплодотворения.
2. Нарушение сегрегации хромосом в митозе или в мейозе.
3. Нерасхождение сестринских хроматид в анафазе.
4. Нерасхождение хромосом при дроблении blastomeres.
5. Разрывы в одной или нескольких хромосомах.

4. Для проведения ПЦР необходим фермент:

1. РНК-полимераза
2. Термостабильная ДНК-полимераза
3. Теломераза
4. Рестриктаза EcoRI

5. К методам косвенной ДНК-диагностики относятся:

1. Гетеродуплексный анализ
2. ПДРФ-анализ
3. Анализ микросателлитного полиморфизма
4. Метод однонитчатого конформационного полиморфизма
5. Секвенирование ДНК

Примерные задания для промежуточного контроля (аттестации)

Пример тестового задания для промежуточной аттестации (фрагмент)

1. По аутосомно-рецессивному типу наследуется:

1. Хорея Гентингтона
2. Болезнь Хантера
3. Адено-генитальный синдром
4. Инфаркт миокарда
5. Аплазия почки

2. Основной механизм возникновения дупликаций:

1. Точковые мутации
2. Неравный кроссинговер
3. Отставание хромосом в анафазе
4. Митотическое нерасхождение хромосом
5. Встраивание вирусных частиц

3. При добавлении колхицина происходит остановка митоза на стадии:

1. интерфазы
2. профазы
3. метафазы
4. анафазы
5. телофазы

4. К методам прямой ДНК-диагностики относятся:

1. Гетеродуплексный анализ
2. ПДРФ-анализ
3. Анализ микросателлитного полиморфизма
4. Метод однонитового конформационного полиморфизма
5. Секвенирование ДНК

5. Характерными признаками синдрома Шерешевского-Тернера являются все, кроме:

1. высокий рост;
2. крыловидные складки на шее;
3. отсутствие вторичных половых признаков;
4. аномалии развития внутренних органов

6. Характерными признаками синдрома Марфана являются все, кроме:

1. высокий рост;
2. пролапс митрального клапана;
3. подвывих хрусталика
4. аномалии развития половых органов

7. Синдром краснухи плода относится к:

1. мальформациям
2. дизрупциям
3. деформациям
4. дисплазиям

8. Частота аутосомно-рецессивного заболевания составляет 1:10 000. Частота гетерозиготных носителей гена в популяции равна:

1. 0,98
2. 0,02
3. 0,01
4. 0,5
5. 0,25

9. Частота аутосомно-рецессивного заболевания составляет 1:10 000. Вероятность рождения больного ребёнка в браке sibса пробанда с партнёром из этой же популяции составит:

1. 0,25
2. 0,02
3. 0,01
4. 0,003
5. 0,005

10. При выявлении врождённой аномалии развития у развивающегося плода решение о сохранение/прерывание беременности принимают:

1. врачи
2. родители
3. мать
4. религиозные объединения
5. органы управления здравоохранения

Пример формирования билета для промежуточной аттестации

Билет №1

1. Митохондриальный геном: Генетическая организация генома митохондрий. Двойное кодирование белков митохондрий. Феномен гетероплазмии.
2. Молекулярно-цитогенетические методы анализа хромосом.
3. Ситуационная задача: Аутосомно-рецессивное заболевание встречается с частотой 1:10000. Определите генетическую структуру популяции. Как изменяться частоты аллелей, если гомозиготы по рецессивному аллелю не участвуют в репродукции.

Билет №2

1. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность на примере наследственных нервно-мышечных болезней.
2. Неинвазивные методы пренатальной диагностики.
3. Ситуационная задача: В медико-генетическую консультацию обратился молодой человек, 35 лет по поводу прогноза здоровья и потомства. Его отец и дед по линии отца страдали хореей Гентингтона. Рассчитайте и оцените риск развития заболевания у пробанда и риск рождения больного ребёнка в браке с здоровой женщиной. Предложите дальнейший план обследования. Какие можно ожидать результаты. Как измениться риск при наличии этих результатов.

Виды и задания по самостоятельной работе ординатора (примеры)

1. Составление и анализ личной родословной путем сбора данных у ближайших родственников.
2. Решение ситуационных задач по определению типа наследования, расчёту генетического риска, коэффициента инбридинга.
3. Подготовка рефератов, докладов, обзоров.
4. Подготовка рефератов научных статей, как на русском, так и английском языках.
5. Составление генетических карт по данным ситуационной задачи.
6. Освоение метода ПЦР.
7. Изучение современных методов диагностики наследственной патологии.
8. Анализ данных ЭНМГ исследования, анализ электрофореграмм ДНК-диагностики.
9. Анализ данных молекулярно-генетических исследований.
10. Работа с общедоступными генетическими базами данных: OMIM (свободный доступ в интернете).

ТИПОВЫЕ ВОПРОСЫ К ЭКЗАМЕНУ (2 семестр)

Задания на экзамене содержат 2 теоретических вопроса и генетическую задачу.

Задание для показателя оценивания дескриптора «Знает»	Вид задания
<i>Сформируйте развернутые ответы на следующие теоретические вопросы:</i> Раздел №1 Проблемы социальной гигиены в медицинской генетике. Организация медико-генетической помощи населению. 1. Проблемы социальной гигиены в медицинской генетике. 2. Характеристика состояния здоровья населения страны и задачи здравоохранения. Нормативные документы в области медицинской генетики. Перспективы развития медицинской генетики и медико-генетической службы в России. Социальные аспекты медицинской генетики. Критика представлений о фатальности, неизлечимости наследственных болезней. Генетика человека и научно-технический прогресс. 3. Медицинская статистика и проблемы демографии. 4. Анализ деятельности медико-генетических консультаций. Общие методические и статистические подходы. Учет, отчетность и ведение документации в медико-генетической консультации. 5. Организация помощи больным с наследственной патологией и их семьям. Принципы организации медико-генетической помощи в России и за рубежом. Историческая справка. Место в системе здравоохранения. 6. Взаимосвязь медико-генетических консультаций с другими медицинскими учреждениями. Задачи и функции медико-генетических консультаций. Оснащение. Организация труда врача-генетика. Автоматизированное рабочее место врача. Объем лабораторно-диагностической работы. 7. Формы и методы пропаганды медико-генетических знаний среди медицинских работников и населения. Организация неонатального скрининга на фенилкетонурию, гипотиреоз, адреногенитальный синдром, муковисцидоз, галактоземию. 8. Организация пренатальной диагностики наследственных болезней и пренатального скрининга на ВПР и хромосомные болезни. Генетические регистры. Экономическая эффективность медико-генетической службы. 9. Этика и деонтология в медицинской генетике. 10. Этические вопросы при медико-генетическом консультировании. Ответственность врача-генетика за дачу совета, обусловленного вероятностным прогнозом. Принцип конфиденциальности в работе врача-генетика. Этические вопросы при рекомендации и проведении пренатальной диагностики. 11. Искусственное оплодотворение при высоком генетическом риске как вид медицинской помощи. Этические вопросы при проведении массового скрининга новорожденных. 12. Вопросы трудовой экспертизы больных с наследственной и врожденной патологией. 13. Определение понятия, цели и задачи экспертизы трудоспособности. Основные документы, удостоверяющие нетрудоспособность и общие правила их заполнения и выдачи. 14. Организация экспертизы временной нетрудоспособности. Показания и порядок направления на МСЭ. Правовые положения для больных с тяжелыми инвалидизирующими наследственными болезнями. Социальное обеспечение больных с наследственной патологией.	-теоретический

Раздел 2. Общая и медицинская генетика.

15. История развития и становления генетики как науки.
16. История развития генетических идей. История развития медицинской генетики в России. Направление исследований в современной генетике человека.
17. Молекулярные основы наследственности.
18. Роль нуклеиновых кислот в хранении, передаче и реализации генетической информации. Структура генома человека: уникальные и повторяющиеся последовательности ДНК.
19. Структура гена: Интроны и экзоны, промотор, cap-site; Сигнальные и регуляторные последовательности, CpG-островки.
20. Транскрипция: факторы транскрипции; ферментный аппарат транскрипции; созревание первичного транскрипта; Регуляция транскрипции; Сплайсинг; Сигналы сплайсинга; Альтернативный сплайсинг; Тканевая специфичность.
21. Аппарат трансляции: Рибонуклеиновые кислоты (РНК): типы, структурная организация и функции; Регуляция трансляции; Факторы трансляции; Механизм сборки полипептидной цепи; Посттрансляционная модификация.
22. Митохондриальный геном: Генетическая организация генома митохондрий; Двойное кодирование белков митохондрий; Гетероплазмия.
23. Рекомбинация: Рекомбинации у бактерий, вирусов. Роль плазмид в генетической рекомбинации; Молекулярные механизмы генетической рекомбинации; Взаимодействие вируса с клеткой; Мобильные генетические элементы.
24. Генная инженерия: Конструирование векторных молекул и использование их в генной инженерии; Молекулярные зонды и их использование в медицинской генетике; Методологические, социальные и правовые проблемы генной инженерии.
25. Цитологические основы наследственности.
26. Роль ядра и цитоплазмы в наследственности: Цитология ядра. Его преобразования в жизненном цикле; Хромосомы и хромосомный набор; основные понятия; Связь между поведением хромосом и распределением признаков – основа хромосомной теории наследственности.
27. Митоз, его фазы, биологический смысл; Мейоз, его фазы, биологический смысл; Механизмы генетической рекомбинации в гаметогенезе; Цитологические и молекулярные основы кроссинговера; Особенности гаметогенеза у мужчин и женщин.
28. Структурно-функциональная организация хромосом: Морфологические особенности метафазных и прометафазных хромосом – длина, локализация центромеры, другие морфологические признаки. Принципы упаковки ДНК-белок в составе хроматина; Понятие нуклеосомной организации хроматиновой нити; Понятие о продольной структурно-функциональной дифференцированности хромосом; Гетерохроматин и эухроматин. Общебиологический и генетический смысл этих понятий.
29. Современные представления о нормальном кариотипе человека: Понятие об аутосомах и половых хромосомах; Феномен X-хромосомной инактивации, его механизмы, биологический смысл и клинические аспекты; Роль Y-хромосомы в детерминации пола по мужскому типу; Эффекты дифференциального окрашивания хромосом как отражение их линейной дифференцированности (Q-, G-, C-окрашивания).
30. Нормальный полиморфизм хромосом у человека: Вариабельность структуры, количества и локализации районов, содержащих конститутивный гетерохроматин в кариотипе человека. Особая роль вторичных перетяжек хромосом 1, 9, 16, дистальной части X-хромосомы, спутничных путей, спутников, коротких плеч акроцентрических хромосом.

31. Понятие о возможной адаптивной ценности отдельных вариантов хромосомного полиморфизма. Понятие о возможной связи отдельных вариантов хромосомного полиморфизма с патологическими состояниями.
32. Специфика микроскопического анализа отдельных вариантов хромосомного полиморфизма, их дифференциация от структурных перестроек кариотипа человека.
33. Основные механизмы возникновения хромосомной патологии:
34. Механизмы, обуславливающие количественные перестройки кариотипа: Митотические нерасхождения хромосом в процессе гаметогенеза; Понятие о хромосомном мозаицизме; Понятие о полиплоидии и анеуплоидии; Мейотические нерасхождения хромосом в процессе гаметогенеза; Нерасхождения простые и последовательные, первичные и вторичные; Понятие об однородительской дисомии, механизмы ее возникновения;
35. Механизмы, обуславливающие структурные перестройки кариотипа: Делеции (кольца, дицентрики) и дупликации как структурные перестройки, связанные с дисбалансом клетки;
36. Инверсии – механизмы их возникновения; Транслокации – реципрокные, не- реципрокные, тандемные, дицентрические, Робертсоновские, их механизмы; Изохромосомы – механизмы их возникновения; Особенности гаметогенеза у носителей сбалансированных структурных перестроек кариотипа.
37. Гены и признаки.
38. Законы передачи наследственных признаков: Моно-, ди- и полигибридное скрещивание. Примеры доминантных и рецессивных признаков у человека. Кодоминантность. Сцепленное наследование. Группы сцепления.
39. Генетические карты. Картирование генов, методы; Хромосомное определение пола, признаки, сцепленные с полом.
40. Взаимодействие неаллельных генов: Комплементарность. Эпистаз. Полимерия. Гены – модификаторы.
41. Формирование признака: Влияние среды; Пенетрантность и экспрессивность. Плейотропия. Генокопии. Фенокопии.
42. Изменчивость.
43. Ненаследственная форма изменчивости: Модификации, норма реакции по данному признаку. Тератогенез: Терминационный тератогенный период, Механизмы тератогенеза. Основные тератогенные факторы (физические, химические, биологические).
44. Мутационная изменчивость:
45. Характеристика и классификация мутаций. Отличие мутаций от модификаций.
46. Генные мутации, молекулярные механизмы их возникновения. Замены пар оснований, типы нуклеотидных замен. Внутригенные делеции, делеции со сдвигом рамки считывания, инсерции, инверсии, дупликации. Динамические мутации и премутации. Заболевания, обусловленные экспансией нестабильных нуклеотидных повторов.
47. Хромосомные aberrации (структурные перестройки хромосом), механизмы возникновения, фенотипические проявления, эволюционное значение.
48. Геномные мутации (числовые аномалии), механизмы их возникновения, фенотипические проявления.
49. Мутагенез:
50. Спонтанный мутагенез: Факторы, приводящие к возникновению спонтанных мутаций у человека. Методы определения спонтанных мутаций (доминантных, рецессивных, X-сцепленных).
51. Индуцированный мутагенез: Классификация мутагенов. Антимутагены (классификация);
52. Мутагенное воздействие ультрафиолетовых лучей: механизм повреждающего действия, типы мутаций. Заболевания, связанные с

- повышенной чувствительностью к ультрафиолетовому облучению. Влияние ультрафиолетового облучения на иммунную систему человека;
53. Радиационный мутагенез: Основные механизмы возникновения мутаций при действии радиации. Зависимость эффекта от вида радиации, дозы и мощности. Проблема генетических последствий действия радиации на человека.
 54. Химический мутагенез: Молекулярные механизмы действия химических соединений на геном человека (лекарственных веществ, пищевых добавок, применяемых в производственных условиях и в быту).
 55. Биологические факторы мутагенеза: Вирусы. Токсины. Вакцины.
 56. Программы и методы тестирования факторов среды на мутагенность. Оценка генетических последствий: Программы массового скрининга химических соединений. Полная программа тестирования.
 57. Правила экстраполяции на человека результатов, полученных на биологических объектах. Принципы медико-генетического консультирования при мутагенных воздействиях.
 58. Репарация ДНК. Репаративные системы. Дефекты системы репарации и болезни связанные с ними.
 59. Генетика индивидуального развития.
 60. Общая схема генетического контроля роста и развития. Дифференциальная активность генов как основа клеточной дифференцировки. Стадиоспецифичность и тканеспецифичность процессов транскрипции и трансляции. Примеры. Ошибки морфогенеза генетической природы.
 61. Методы медицинской генетики (изучения наследственности человека).
 62. Человек как объект генетических исследований. Биосоциальная природа человека.
 63. Синдромологический анализ.
 64. Клинико-генеалогический анализ.
 65. Методы популяционной генетики: Популяции человека (определение основных понятий); Генетический полиморфизм и индивидуальность. Частоты признаков и генов, генетическое равновесие в популяции. Закон Харди-Вайнберга. Факторы, нарушающие генетическое равновесие (инбридинг, миграция, дрейф генов, мутации, отбор). Сегрегационный анализ (Способы регистрации семей, методы коррекции выборки и проверки генетических гипотез).
 66. Биохимические методы исследования: Методы программ массового просеивания на ФКУ, гипотиреоз, галактоземию, адреногенитальный синдром, муковисцидоз. Методы очистки и идентификации белков, применяемы для диагностики НБО различной этиологии.
 67. Методы энзимодиагностики, применяемые для выделения НБО. Методы исследования метаболитов, применяемые для диагностики НБО. Специфические методы, применяемые для диагностики болезней клеточных органелл.
 68. Цитогенетические методы исследования: полового хроматина (интерфазного X-хроматина и Y-хроматина), хромосомного набора (рутинный, методы дифференциального окрашивания хромосом (G-, Q-, R-, C-, Ag-методы), исследования прометафазных хромосом; молекулярно-цитогенетические методы.
 69. Молекулярно-генетические методы: ПЦР-анализ, ПДРФ-анализ, ферменты рестрикции; ПДЛФ-анализ. Методы выявления точковых мутаций. Гибридизационные методы. Прямые и косвенные методы ДНК-диагностики. Методы картирования генома человека.

Раздел 3. Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней.

70. Наследственность и патология.
71. Этиология и патогенез наследственной патологии: Общая характеристика

наследственных болезней. Классификация наследственных болезней. Типы наследования. Семиотика наследственных болезней (учение о признаках наследственных болезней). Понятие синдрома, следствия, ассоциации. Понятие о больших и малых аномалиях развития (БАР и МАР). Понятие о минимальных диагностических признаках как ядра синдрома. Значение пенетрантности и экспрессивности при постановке диагноза наследственного заболевания.

72. Принципы диагностики наследственных болезней: Клинические, инструментальные и лабораторные методы диагностики.
73. Принципы лечения наследственных болезней и болезней с наследственным предрасположением: Симптоматические методы лечения; Патогенетическое лечение, коррекция обмена; Заместительная терапия; Этиологическое лечение. Генотерапия; Адаптивная среда как метод лечения; Медико-социальная реабилитация.
74. Врождённые аномалии развития.
75. Клинические проявления действия тератогенных факторов. Ошибки морфогенеза: порок развития, дизрупция, дисплазия, деформация. Международная классификация врожденных аномалий до пересмотра ВОЗ. Международная классификация врожденных аномалий развития X пересмотра. Классификация врожденных аномалий в зависимости от: времени воздействия в процессе онтогенеза, причинно-следственных отношений, множественности поражения.
76. Хромосомные болезни.
77. Общая характеристика: Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяциях. Мозаичные и полные формы хромосомных болезней. Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии: генотип, возраст, пол, элиминация аномальных гамет и зигот. Удельный вес хромосомной патологии в этиологии спонтанных аборт. Основные показания для проведения хромосомного анализа.
78. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями в системе половых хромосом: синдром X-моносомии (Шерешевского-Тернера), синдром трисомии и полисомии по X-хромосоме, синдром Клайнфельтера, синдромы дисгенезии гонад (структурные аномалии X- и Y-хромосом, их фенотипические проявления, истинный гермафродитизм, смешанная форма дисгенезии гонад). Принципы медико-генетического консультирования при патологии в системе половых хромосом.
79. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями аутосом: синдром трисомии хромосомы 21 (синдром Дауна), синдром трисомии хромосомы 13 (синдром Патау), синдром трисомии хромосомы 18 (синдром Эдвардса), синдромы трисомии хромосом 8, 9, 11, 22. Особенности медико-генетического консультирования в семьях с синдромами аутосомных трисомий.
80. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных со структурными перестройками хромосом – микроцитогенетические синдромы:
81. Микроделеционные синдромы (частичных моносомий): синдром del(4p) (синдром Вольфа-Хиршхорна), синдром del(5p) (синдром «кошачьего крика»), синдром del(13p) (синдром Орбели), синдром del(18p и 18q), синдром del(9p) (синдром Альфи), синдром del(21q), синдром del(22q) (синдром Ди Джорджи и др.) и др.
82. Клиническая и молекулярно-цитогенетическая характеристика X-сцепленной умственной отсталости (синдром ломкой X-хромосомы, Луи-Бар).
83. Микродупликационные синдромы (частичных трисомий): синдром dup(9q), (синдром Ретора).

84. Особенности медико-генетического консультирования в семьях с частичными мо- но- и трисомиями
85. Возможности метода анализа раннеметафазных хромосом для выявления отдельных нозологических форм заболеваний: синдром Прадера-Вилли, синдром Ангельмана, синдром Миллера-Диккера, синдром Ди Джорджи, синдром Де Ланге, синдром «кошачьего глаза», Синдром Беквитта-Видемана и др.
86. Представления о возможных связях патогенеза отдельных заболеваний с родительским типом наследования хромосомных перестроек. Понятие о геномном импринтинге.
87. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с повышенной нестабильностью хромосом: анемия Фанкони, синдром Блума, атаксия- телеангиоэктазия (синдром Луи-Бар), пигментная ксеродерма.
88. Частота и спектр хромосомных aberrаций в клетках больных с повышенной нестабильностью хромосом. Патогенетические механизмы этих состояний. Повышенная предрасположенность к возникновению злокачественных новообразований.
89. Моногенные формы наследственных болезней (патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции).
90. Наследственные болезни обмена (НБО): Общая характеристика (этиология и патогенез, классификации, распространённость). Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность НБО. Взаимодействие генотипа и среды в формировании НБО.
91. Уровни диагностики НБО (исследование дефектного гена, анализ аномального белкового продукта, анализ блокированной метаболической цепи, оценка клинических проявлений).
92. Принципы лечения НБО (обезвреживание накапливающихся токсических метаболитов, рестриктивная диета, введение продуктов нарушенного синтеза, заместительная энзимотерапия, мобилизация нерастворимых веществ, откладывающихся в результате метаболического блока, клеточная и органная трансплантация, коррекция неблагоприятных средовых факторов, генотерапия).
93. НБО аминокислот. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики.
94. Гиперфенилаланинемии: общая клинико-генетическая характеристика, частоты в популяции. Фенилкетонурия, Биоптеринзависимые гиперфенилаланинемии и др.: клиническая картина и метаболические нарушения, лабораторная диагностика (в рамках массового просеивания новорожденных, лабораторный контроль за лечением; ДНК- диагностика), диетотерапия (принципы расчета диеты, применение различных гидролизатов и смесей аминокислот), медико-генетическое консультирование.
95. Материнская фенилкетонурия. Клинические признаки ФКУ у новорожденных.
96. Нарушение обмена тирозина. Тирозинемии: клиника, метаболические нарушения, лабораторная диагностика, лечение и прогноз. Наследственная тирозинемия, тип 1 (гепаторенального типа). Наследственная тирозинемия, тип 2 (синдром Ричнера-Ханхарта)
97. Алкаптонурия: клиника, метаболические нарушения, лабораторная диагностика, лечение и прогноз.
98. Нарушение цикла мочевины: клиника, метаболические нарушения, лабораторная диагностика, лечение и прогноз.
99. Нарушение обмена серосодержащих аминокислот: клиника, метаболические нарушения, лабораторная диагностика, лечение и прогноз: недостаточность цистатионинбета- синтетазы, сульфитоксидазы, нарушение трансметилирования.
100. НБО органических кислот. Общая клиническая характеристика.

Принципы диагностики. Нарушения обмена органических кислот с разветвленной боковой цепью: клиника, метаболические нарушения, лабораторная диагностика, лечение и прогноз. 101. НБО углеводов. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. 102. Нарушение обмена галактозы: клинико-генетическая характеристика галактоземии, 103. Метаболические нарушения при галактоземии, лабораторная диагностика галактоземии (подходы к массовому скринингу галактоземии, ДНК-диагностика галактоземии). 104. Нарушение обмена фруктозы: клиника, метаболические нарушения, лабораторная диагностика, лечение и прогноз. 105. Болезни накопления гликогена: клинико-генетическая характеристика (печеночные формы (недостаточность глюкозо-6-фосфатазы), мышечные формы, генерализованные формы). 106. Витаминзависимые состояния: общая характеристика, принципы диагностики, лечение. Недостаточность биотинзависимых карбоксилаз Недостаточность абсорбции и метаболизма кобаламина и фолата. 107. Нарушения обмена липидов: общая клиническая характеристика, принципы диагностики, лечение. Недостаточность аполипопротеина В. Гипертриглицеридемии. Ги- потриглицеридемии. Нарушения метаболизма липопротеина высокой плотности. Семейная гиперхолестеролемия. 108. Нарушения обмена пуринов и пиримидинов: общая клиническая характеристика, принципы диагностики, лечение. Недостаточность гипоксантингуанинфосфорибозилтрансферазы. Недостаточность аденозиндезаминазы. 109. Нарушение транспорта и утилизации металлов. Болезнь Вильсона-Коновалова. Болезнь Менкеса. 110. Нарушение обмена порфиринов и синтеза гемма: общая клиническая характеристика, принципы диагностики, лечение. Порфирии: печеночные и эритропоэтические формы. Нарушение синтеза желчных кислот. 111. Нарушение синтеза и действия гормонов: общая характеристика, диагностика, Лечение. 112. Нарушения обмена тиреоидных гормонов: врождённый гипотиреоз, гипертиреоз. Нарушения обмена гормонов надпочечников: адреногенитальный синдром (клинико-молекулярно-генетическая характеристика, биохимические нарушения, диагностика и лечение). 113. Синдром андрогенной резистентности 114. Дефицит стероидсульфатаз и X-сцепленный ихтиоз 115. Дефекты синтеза и действия гормона роста 116. Нарушение функции крови и кроветворной ткани. Общая характеристика. Диагностика. Лечение. 117. Мембранопатии эритроцитов. Анемия Минковского-Шоффара. 118. Эритроцитарные ферментопатии. Недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы. Наследственные гемоглобинопатии. 119. Нарушения системы свертывания крови: гемофилии 120. Нарушения мембранного транспорта (каналопатии): общая характеристика, диагностика, лечение. 121. Нарушение транспорта аминокислот: лизинурическая непереносимость белка, болезнь Хартнупа, синдром де Тони-Дебре-Фанкони. 122. Почечно-тубулярный ацидоз. Гипофосфатемия. Почечный несахарный диабет. Почечный солевой диабет. 123. Муковисцидоз: клиническая и молекулярно-генетическая характеристики, метаболические нарушения, лабораторная диагностика (ДНК-диагностика и биохимическая диагностика), профилактика, лечение и прогноз.	
--	--

124. Периодический паралич: клинико-генетические варианты. Миотония Томсена.
125. Нарушения обмена клеточных органелл.
126. Нарушение энергетического обмена в митохондриях: Общая клиническая характеристика, метаболические нарушения, принципы диагностики (лабораторная диагностика), лечение и прогноз. Нарушение пируватдегидрогеназного комплекса и цикла трикарбоновых кислот. Нарушения окисления жирных кислот. Недостаточность ферментов дыхательной цепи:
127. Неонатальные и инфантильные формы: синдром Пирсона, синдром Вольфрама, кетоацидотическая форма; Взрослые формы: MERRF, MELAS, LHON, синдром Кернс-Сейра.
128. Лизосомные болезни: общая характеристика, критерии лизосомных болезней, особенности накапливающихся субстратов, лабораторная диагностика, лечение. Мукополисахаридозы: клинико-генетические формы. I-клеточная болезнь (Маннозидоз).
129. Сфинголипидозы: Метахроматическая лейкодистрофия. Лейкодистрофия Крабе. Болезнь Гоше. Болезнь Ниманна-Пика. Болезнь Фабри. Фукозидоз. Аспартилглюкозаминурия.
130. Пероксисомные болезни: общая характеристика, нарушения функции пероксисом, диагностика, лечение. Синдром Целлвегера. Адrenoлейкодистрофия (варианты). Болезнь Рефсума (формы). Ризомелическая точечная хондродисплазия. Глютаровая ацидемия, тип 3. Акаталаземия.
131. Наследственные иммунодефициты: общая характеристика, диагностика, лечение.
132. Нарушение формирования соединительной ткани: общая характеристика, диагностика, лечение. Нарушение биосинтеза и структуры коллагена: клинико-генетическая характеристика, диагностика, лечение. Синдром Марфана. Несовершенный остеогенез. Синдром Элерса-Данлоса.
133. Кишечные дисахаридозы: общая характеристика, диагностика, лечение. Непереносимость лактозы. Непереносимость сахарозы.
134. Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением: Физического развития (нанизм, гигантизм, макро- и микросомия). Синдром Сотоса. Синдром Дубовица. Лепречаунизм. Синдром Нуан. Синдром Секкеля. Синдром Корнелии де Ланге. Синдром Вильямса. Синдром Рубинштейна-Тейби. Синдром Рассела-Сильвера. Синдром Робинова. Синдром Аарскога. Синдром Ларона. Гипофизарная карликовость. Синдром Коккейна. Пикнодизостоз. Синдром Эллис-ван-Кревельда.
135. Кожи, волос, подкожной клетчатки, ногтей (Ангидротическая и гипогидротическая эктодермальная дисплазия). Синдром Чедиака-Хигаши. Синдром вялой кожи. Синдром тотальной липодистрофии. Синдром нейрофиброматоза Реклингаузена, тип 1. Синдром подколенного птериgiuma. Трихоринофалангеальный синдром 1 и 2 типов. Туберозный склероз. Синдром Шегрена-Ларсена. Синдром глухоты и скрученных волос. Синдром LEOPARD. Синдром ЕЕС. Ихтиоз. Ладонно-подошвенный гиперкератоз. Синдром Ротмунда-Томпсона.
136. Костно-суставной системы (Акроцефалосиндактилии Апера, Сэтречотзена, Пфейффера; Акроцефалополлидактилии. Синдром Аазе. Ахондроплазия. Акрофациальный дизостоз Нагера. Цефалополлидактилия Грейга. Диастрофическая дисплазия. Карликовость Ларона-Леви, пангипопитуитарная. Синдром Крузона. Кампомелическая дисплазия. Синдром Ларсена. Синдром Поланда. Тетрафокомелия Робертса. Синдром Фримена-Шелдона. Хондродисплазия точечная Конради-Хюнермана. Сиреномиелия. Синдром COFS. Синдром FFU. Синдром Холт-

- | | |
|--|--|
| <p>Орама. Синдром Франческетти.</p> <p>137. Сердечно-сосудистой системы (Синдром Клиппеля-Треноне-Вебера. Синдром TAR. Ассоциация VATER. Наследственные нарушения сердечного ритма. Наследственные кардиомиопатии.)</p> <p>138. Пищеварительной системы (Синдром Гарднера. Синдром Пейтца-Егерса. Болезнь Книста)</p> <p>139. Эндокринной системы (Глухота врожденная и зоб. Синдром Козна. Синдром Лоуренса-Муна-Барде-Бидля. Синдром Альстрема.)</p> <p>140. Мочеполовой системы (Синдром Альпорта. Поликистоз почек. Синдром Лоу. Синдром тестикулярной феминизации (полной и неполной). Чистая дисгенезия гонад).</p> <p>141. Органа зрения (Тапето-ретиальная абиотрофия. Врожденные катаракты. Синдром Ваарденбурга. Глазозубопальцевой синдром. Синдром Ленца. Синдром Маршалла).</p> <p>142. Органа слуха (Нейросенсорная тугоухость. Отосклероз. Синдром Гольденхара. Синдром Ушера).</p> <p>143. Нервно-мышечной системы. Болезни, обусловленные экспансией тринуклеотидных повторов (Хорея Гентингтона, спиноцеребеллярные атаксии, атаксия Фридрейха). Наследственные спастические параличи (болезнь Штрюмпеля). Торсионная мышечная дистония. Проксимальные спинальные амиотрофии, типы 1-3. Наследственные моторно-сенсорные нейропатии. Поясно-конечностные мышечные дистрофии (в т.ч. Миодистрофия Дюшенна-Бекера. Миопатия Эрба. Миопатия Ландузи-Дежерина).</p> <p>144. Болезни с наследственным предрасположением: общая клинико-генетическая характеристика. Доказательство роли генетических и средовых факторов в происхождении мультифакториальных болезней (МФБ). Этиологическая гетерогенность и клинический полиморфизм МФБ. Вклад главного гена в происхождение МФБ. Методы генетического анализа МФБ и генетические модели исследования (статистические: непрерывная изменчивость (генетика количественных признаков), генетика качественных признаков (неменделирующих); молекулярно-генетические методы). Картирование главных генов. Ассоциации МФБ. Бронхиальная астма. Гипертоническая болезнь. Сахарный диабет. Боковой амиотрофический склероз.</p> <p>145. Современные представления о механизмах канцерогенеза. Генетический контроль развития и дифференцировки клеток. Понятие об онкогенах и о генах-супрессорах опухолевого роста. Геномный импринтинг и канцерогенез. Моногенные и мультифакториальные формы злокачественных новообразований.</p> <p>146. Информационные ресурсы:</p> <p>147. Информационно-поисковые диагностические системы. Базы данных. Базы данных системы интернет.</p> <p>Раздел 4. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней</p> <p>148. Цитогенетические методы диагностики.</p> <p>149. Исследование полового хроматина: Определение X-хроматина (телец Барра) в образцах клеточного материала. Определение Y-хроматина (F-телец) в образцах клеточного материала. Показания к проведению X- и Y-телец полового хроматина. Ограничения метода.</p> <p>150. Кариотипирование: показания и принципы проведения хромосомного анализа.</p> <p>151. Условия культивирования биологического материала и особенности обработки клеточных культур для получения хромосомных препаратов из: лимфоцитов периферической крови, фибробластов кожи, культуры эмбриональных фибробластов, образцов опухолевого материала.</p> <p>152. Методы окрашивания препаратов метафазных хромосом: рутинный</p> | |
|--|--|

- (сплошной), дифференциальные методы окрашивания (Q-метод, G-метод, C-метод, R-метод, T-метод); метод, выявляющий локализацию ядрышкообразующих районов в метафазных хромосомах (Ag-метод)
153. Идентификация метафазных хромосом человека (классификация равномерно окрашенных хромосом согласно Денверской номенклатуре; принципы идентификации индивидуальных хромосом человека согласно международной номенклатуре плеч, сегментов, субсегментов в пределах каждой хромосомы; оценка хромосомного полиморфизма).
 154. Терминология и символы обозначения аномалий (числовых и структурных) кариотипа человека.
 155. Принципы цитогенетического анализа полных (регулярных) и мозаичных форм аномалий кариотипа.
 156. Протокол хромосомного анализа, составление заключения по его данным.
 157. Методы окрашивания препаратов прометафазных (раннеметафазных) хромосом: показания.
 158. Молекулярно-цитогенетические методы диагностики хромосомной патологии с применением хромосом-специфических ДНК-зондов
 159. Метод выявления ломкой (фрагильной) X-хромосомы (особенности проведения).
 160. Биохимические методы диагностики наследственных болезней.
 161. Общая характеристика: показания к использованию, преимущества и недостатки.
 162. Характеристика биологического материала – свойства, правила сбора и хранения: мочи, крови (в т.ч. получение плазмы, сыворотки, отдельных фракций клеточных элементов), материала биопсии, плодного материала.
 163. Контроль качества (КК) лабораторных исследований: внутрилабораторный КК (контрольные материалы, контроль воспроизводимости, контроль правильности); методы, не требующие контрольных материалов; межлабораторный КК (статистическая обработка результатов, оценка отдельных лабораторий, международный КК).
 164. Качественные пробы, выполняемые с мочой.
 165. Общая характеристика физико-химических (количественных) методов
 166. Законы пропускания и поглощения: фотометрия и фотометрическая аппаратура, флуориметрия и флуориметрическая аппаратура, плазменная фотометрия, потенциометрическая рН-метрия.
 167. Типы хроматографии (их характеристика): адсорбционная, ионообменная, распределительная, аффинная, гель-фильтрация, тонкослойная хроматография, высокоэффективная хроматография: газожидкостная хроматография с масс-спектрометрией (вкл. tandemную).
 168. Электрофорез в различных носителях: одномерный, двумерный, седиментационный анализ, иммуноферментативный анализ.
 169. Теоретические основы и принципы использования биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена на конкретных примерах.
 170. Аминокислоты: физико-химические свойства, номенклатура, метаболизм (фенилаланина и тирозина, серосодержащих аминокислот, аминокислот с разветвленной боковой цепью и др.). Орнитиновый цикл. Методы разделения, идентификации, количественного определения аминокислот
 171. Структурные белки: структура (первичная, вторичная, третичная), домены. Методы разделения, идентификации, количественное определение белков
 172. Ферменты: структура (активный центр), механизм ферментативного катализа и кинетика ферментативных реакций; множественные формы. Анализ активности ферментов с использованием: природных субстратов (хромогенных, флуорогенных, радиоактивных); синтетических субстратов.

173. Углеводы: физико-химические свойства, номенклатура, метаболизм (гликолиз, пентозофосфатный цикл; синтез и распад гликогена, поддержание уровня глюкозы в крови). Методы идентификации и количественного определения углеводов. Подходы к селективному и массовому скринингу галактоземии. Методы определения лактата и пирувата.
174. Липиды и липопротеины: триглицериды, жирные кислоты, холестерин, фосфолипиды. Методы разделения и идентификации липидов и липосодержащих молекул.
175. Цикл лимонной кислоты как общий конечный путь окисления аминокислот, углеводов и жиров
176. Гормоны: структура, механизм действия. Методы определения различных классов. Методы определения предшественников и метаболитов стероидных гормонов.
177. Витамины: водорастворимые и жирорастворимые. Методы определения витаминов.
178. Электролитный, водный, кислотно-щелочной баланс: ионы, микроэлементы. Методы определения неорганических ионов.
179. Метаболические процессы клеточных органелл.
180. Митохондрии: структура, биогенез и функции; цепь транспорта электронов, окислительное фосфорилирование. Методы определения активности ферментов цепи транспорта электронов. Методы определения бета-гидроксibuтирата и ацетоацетата.
181. Лизосомы: биогенез и функции, лизосомные гликозидазы. Методы определения лизосомных ферментов. Методы анализа и идентификации гликозаминогликанов. Методы анализа и идентификации олигосахаридов.
182. Пероксисомы: биогенез и функции. Ферменты пероксисом. Определение очень длинноцепочечных жирных кислот, а также фитановой, пипеколовой кислот, плазмалогенов и других компонентов пероксисом с помощью газожидкостной хроматографии, масс-спектрометрии. Определение активности пероксисомных ферментов.
183. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней.
184. Физико-химические основы проведения ДНК-диагностики: характеристика используемых ферментов (ДНК-полимеразы, ДНК-зависимые РНК-полимеразы, лигазы, киназы, фосфатазы, нуклеазы, протеолитические ферменты) и реактивов.
185. Агарозные и полиакриамидные гели (характеристика): параметры, определяющие скорость миграции ДНК через гель, методы окрашивания гелей, элюирование фрагментов ДНК из гелей.
186. Электрофорез нуклеиновых кислот: аппараты, применяемые для электрофореза нуклеиновых кислот
187. Биологический материал, используемый в ДНК-диагностике: условия взятия, хранения, транспортировки. Проблема загрязнения материала.
188. Оснащение, условия работы и техника-безопасности при проведении молекулярно-генетических исследований: оборудование лаборатории для молекулярно-генетических исследований, правила работы в молекулярно-генетической лаборатории, техника безопасности при работе с мутагенными и токсичными веществами, с радиоактивными метками, при проведении фотосъемки гелей. Источники ошибок при ДНК-диагностике.
189. Методы получения и обработки нуклеиновых кислот:
190. Методы выделения ДНК и РНК из эукариотических клеток
191. Химический синтез олигонуклеотидов (методы получения ДНК-зондов и РНК-зондов),
192. Определение количества нуклеиновых кислот в крови.
193. Амплификация: полимеразная цепная реакция (ПЦР) – достоинства и

варианты. 4.3.4.5. Рестрикция: рестриктазы (типы, классификация), сайты рестрикции (классификация), рестрикционный анализ молекул ДНК (условия проведения).

194. Методы поиска, выделения и идентификации определённых фрагментов ДНК
195. Гибридизация с ДНК-зондами: блот-гибридизация по Саузерну, дот-гибридизация, слот-гибридизация, Нозерн-блот, аллель-специфическая гибридизация, гибридизация *in situ* (FISH)
196. Клонирование: этапы, векторные системы, методы «прогулки» и «прыжков по хромосоме», библиотеки генов и их скрининг.
197. Методы поиска ДНК-последовательностей, основанные на полиморфизме генома: ПДРФ-анализ, геномная дактилоскопия, анализ мини- и микросателлитных маркеров (STR-панели и др.)
198. Методы выявления мутаций: качественный и количественный анализ.
199. ПЦР-анализ как метод выявления мутаций. ПЦР в режиме реального времени (RT-qPCR).
200. Методы выявления точковых мутаций (SSCP-анализ, гетеродуплексный анализ, метод химического расщепления некомплементарных сайтов, метод денатурирующего градиентного электрофореза).
201. Секвенирование.
202. Показания и области применения ДНК-диагностики, преимущества и недостатки (сроки, информативность, воспроизводимость и др.): пренатальная ДНК- диагностика, пресимптоматическая ДНК-диагностика, диагностика гетерозиготного носительства генов наследственных болезней, судебная экспертиза, популяционный скрининг, ДНК-диагностика в онкологии, ДНК-диагностика в кардиологии и др..
203. Прямые методы ДНК-диагностики: ДНК-диагностика и оценка генетического риска, понятие информативности семьи.
204. Косвенные методы ДНК-диагностики: полиморфные ДНК-маркеры, выбор полиморфных ДНК-маркеров для ДНК-диагностики, анализ гаплотипов, информативность метода, оценка генетического риска.
205. Картирование и скрининг генома.
206. Карты генома и методы их построения.
207. Стратегии картирования генов человека и методы полногеномного скрининга.

Раздел 5. Профилактика и лечение наследственных болезней.

208. Основные принципы, методы и уровни (гаметический, презиготический, пренатальный, постнатальный) профилактики наследственной и врожденной патологии.
209. Медико-генетическое консультирование
210. Историческая справка. Роль С. Н. Давиденкова в организации медико-генетического консультирования в России.
211. Функции и задачи медико-генетических консультаций: медицинские (диагностические, профилактические), социально-психологические, организационные, образовательные (в т.ч. на современном этапе). Ретро- и проспективное медико-генетическое консультирование.
212. Определение медико-генетического прогноза потомства. Принципы расчета генетического риска при: моногенной патологии с различными типами наследования (при наличии и отсутствии данных о генотипах родителей и родственников); хромосомных болезнях (структурных и числовых нарушениях, при мозаицизме); мультифакториальных заболеваниях; кровно-родственных браках. Генетический прогноз при мутагенных воздействиях.
213. Эффективность медико-генетического консультирования: уровень понимания медико-генетического заключения; социальные факторы, влияющие на принятие решения.

- | | |
|--|--|
| <p>214. Мониторинг врожденных аномалий развития: принципы организации, методология, эффективность.</p> <p>215. Подходы к сбору данных: когортный подход, клинический подход (по обраща- емости), подход case-control.</p> <p>216. Статистическая обработка материала: величина исходной частоты врожденных аномалий развития (base-line), статистические технологии. Частота врожденных аномалий развития. Принципы обнаружения новых тератогенов. Выявление гетерозигот НБО.</p> <p>217. Профилактика болезней с наследственным предрасположением.</p> <p>218. Принципы медико-генетического консультирования при МФБ. Принципы диспансеризации семей с МФБ. Формирование групп риска для диспансерного учета. Подходы к индивидуальной профилактике заболеваний</p> <p>219. Преконцепционная профилактика.</p> <p>220. Показания и формирование групп риска беременных женщин. Методы преконцеп- ционной профилактики. Терапия акушерской патологии, в т.ч. санация очагов инфекции у родителей, устранение потенциальных тератогенов и мутагенов, синхронизация репродуктивных процессов. Преконцепционная профилактика при моногенной патологии и врожденных пороках развития, в т.ч. диетотерапия. Эффективность преконцепционной профилактики. Предимплантационная диагностика.</p> <p>221. Пренатальная диагностика. Показания и методология проведения. Значение пренатальной диагностики в снижении уровня наследственной и врожденной патологии. Методы.</p> <p>222. Неинвазивные методы диагностики.</p> <p>223. УЗИ-диагностика (эхография), разрешающая способность, сроки.</p> <p>224. Сывороточные маркёры матери: альфа-фетопротеин, хорионический гонадо- тропин, неконъюгированный эстриол.</p> <p>225. Тестирование клеток плода в крови матери.</p> <p>226. Инвазивные методы: биопсия хориона, амниоцентез, кордоцентез, биопсия тканей плода, - показания и противопоказания, осложнения, методология (в т.ч.сроки бе- ременности), возможные ошибки и их причины.</p> <p>227. Скрининг, как метод профилактики наследственной патологии:</p> <p>228. Программы массового и селективного скрининга, этапы, методы, требования к проведению. Контроль качества и эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственной и врождённой патологии. Региональные и этнические особенности программ.</p> <p>229. Неонатальный биохимический скрининг: программы массового скрининга новорожденных на ФКУ, гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземия и адреногенитальный синдром.</p> <p>230. Скрининг на гетерозиготное носительство: талассемии, врождённая тугоухость</p> <p>231. Пренатальный скрининг врождённой патологии с использованием неинвазив- ных методов диагностики, принципы.</p> <p>232. Лечение: основные принципы и подходы.</p> <p>233. Генотерапия</p> <p>234. Клеточная терапия.</p> <p>235. Лечение наследственных болезней обмена (в т.ч. фенилкетонурии, гипотиреоза, галактоземии, адреногенитального</p> | |
|--|--|