

**ПЯТИГОРСКИЙ МЕДИКО-ФАРМАЦЕВТИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ –**  
филиал федерального государственного бюджетного образовательного  
учреждения высшего образования  
**«ВОЛГОГРАДСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ  
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

И.о. директора института  
\_\_\_\_\_ М.В. Черников

« \_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 2020 г.

## Рабочая программа дисциплины

### ОБЩАЯ И МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

Для специальности: *30.05.01 Медицинская биохимия*  
(уровень специалитета)

Квалификация выпускника: *врач-биохимик*

Кафедра: *Биологии и физиологии*

Курс – 3-4

Семестры – 5-6-7

Форма обучения – очная

Лекции – 72 часа

Практические занятия – 144 часа

Самостоятельная работа – 108 часов

Промежуточная аттестация: экзамен – 7 семестр (36 часов)

Трудоемкость дисциплины: 10 ЗЕ (360 часов)

Пятигорск, 2020

Разработчики программы:

зав. каф. биологии и физиологии доктор мед. наук, доцент Черников М. В.  
доцент каф. биологии и физиологии канд. мед. наук Кульбеков Е.Ф.

Рабочая программа обсуждена на заседании кафедры биологии и физиологии  
протокол № 1 от «28» августа 2020 г.

Зав. кафедрой \_\_\_\_\_ М.В. Черников

Рабочая программа согласована с учебно-методической комиссией по блоку  
естественно-научных дисциплин  
протокол №1 от «29» августа 2020 г.

Председатель УМК \_\_\_\_\_ Е.Г. Доркина

Рабочая программа согласована с библиотекой

Заведующая библиотекой \_\_\_\_\_ Л.Ф. Глущенко

Внешняя рецензия дана:

Декан факультета практической подготовки студентов ФГБОУ ВО  
«Ставропольский государственный медицинский университет» Минздрава  
России доктор мед. наук профессор Н.В. Зарытовская

Декан мед. факультета \_\_\_\_\_ О.Н. Игнатиади

Рабочая программа утверждена на заседании Центральной методической комиссии  
протокол №1 от «31» августа 2020 г.

Председатель ЦМК \_\_\_\_\_ М.В. Черников

Рабочая программа утверждена на заседании Ученого совета

Протокол №1 от «31» августа 2020 г

<b>1. ЦЕЛИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ</b>	
1.1	<p><b>Цель дисциплины:</b> Целью изучения дисциплины является: обучение студентов применению генетических методов в диагностике болезней и принципам профилактики наследственной патологии, заложить основы генетических подходов при решении любых врачебных задач. В этой связи педагогические усилия должны быть направлены, в первую очередь, на помощь студентам по активному осознанному использованию ранее полученных теоретических знаний по генетике в клинической практике, пополнению знаний по медицинской и клинической генетике, особенно по современным проблемам диагностики, лечения и профилактики наследственной патологии и изучению ряда «новых» распространенных нозологических форм наследственных болезней.</p>
1.2	<p><b>Задачами дисциплины являются:</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Освоение теоретических основ генетики, изучение принципов генетического анализа, ознакомление с методами и средствами генетических исследований, освоение решения генетических задач.</li> <li>2. Приобретение студентами навыков осмотра больных и их родственников, направленных на выявление врожденной и наследственной патологии, установление клинических особенностей наследственной патологии и объективного статуса пациентов, оценку диагностической, прогностической ценности обнаруживаемых симптомов и морфогенетических вариантов (микроаномалий развития).</li> <li>3. Овладение клинико-генеалогическим методом, правильный сбор генетического анамнеза, составление родословных, предположительный анализ типа наследования.</li> <li>4. Понимание природы наследственных заболеваний человека, их этиологии, патогенеза, причин широкого клинического полиморфизма этиологически единых форм и генетической гетерогенности клинически сходных состояний.</li> <li>5. Обучение подходам и методам выявления индивидов с повышенным риском развития мультифакториальных заболеваний.</li> <li>6. Приобретение знаний и выработка навыков по диагностике наиболее распространенных форм наследственной патологии.</li> <li>7. Понимание целей, знание методов и возможностей медико-генетического консультирования, перинатальной диагностики и просеивающих (скринирующих) программ.</li> <li>8. Понимание целей и возможностей современных методов цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики</li> <li>9. Знание принципов взаимодействия медико-генетической службы со всеми службами практического здравоохранения и показаний для организации потока больных.</li> </ol>

<b>2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ООП</b>	
Блок Б1.Б.35	Базовая часть
2.1	<b>Перечень дисциплин и/или практик, усвоение которых необходимо для изучения дисциплины</b>
	<p>Дисциплина базируется на знаниях, умениях и опыте деятельности, приобретаемых в результате изучения следующих дисциплин:</p> <p>Биология            Органическая и физическая химия            Физиология            Морфология, анатомия, гистология, цитология            Общая патология, патологическая анатомия и патофизиология            Общая биохимия</p>

<b>2.2</b>	<p>Дисциплины и практики, для которых освоение данной дисциплины необходимо как предшествующее:</p> <p>Молекулярная биология</p> <p>Патохимия, диагностика. Биохимия злокачественного роста.</p> <p>Новые направления поиска и технологии создания лекарственных препаратов</p>
------------	---

### 3. КОМПЕТЕНЦИИ ОБУЧАЮЩЕГОСЯ, ФОРМИРУЕМЫЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

	<p><b>В результате освоения дисциплины обучающийся должен овладеть следующими компетенциями:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– способностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (ОК-1);</li> <li>– готовностью к саморазвитию, самореализации, самообразованию, использованию творческого потенциала (ОК-5);</li> <li>– готовностью решать стандартные задачи профессиональной деятельности с использованием информационных, библиографических ресурсов, медико-биологической терминологии, информационно-коммуникационных технологий и учетом основных требований информационной безопасности (ОПК-1);</li> <li>– готовностью к использованию основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов при решении профессиональных задач (ОПК-5);</li> <li>– способностью к оценке морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач (ОПК-7);</li> <li>– готовностью к проведению лабораторных и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания (ПК-4);</li> <li>– готовностью к оценке результатов лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания (ПК-5);</li> <li>– способностью к применению системного анализа в изучении биологических систем (ПК-6);</li> <li>– готовностью к организации и осуществлению прикладных и практических проектов и иных мероприятий по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека (ПК-11);</li> <li>– способностью к организации и проведению научных исследований, включая выбор цели и формулировку задач, планирование, подбор адекватных методов, сбор, обработку, анализ данных и публичное их представление с учетом требований информационной безопасности (ПК-13).</li> </ul>
--	---

#### **В результате освоения дисциплины обучающийся должен**

<b>3.1</b>	<p><b>Знать:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Законы генетики и ее значение для медицины; современные методы изучения генетики человека; закономерности наследственности и изменчивости в индивидуальном развитии как основы понимания патогенеза и этиологии наследственных и мультифакторных заболеваний</li> <li>• Особенности клинических проявлений наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов.</li> <li>• Значение и основы клинко-генеалогического метода для диагностики наследственной патологии, типы наследования заболеваний и признаков человека.</li> </ul>
------------	---

	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Область применения цитогенетических методов; сущность, виды и возможности цитогенетического метода в диагностике наследственных болезней; общую характеристику хромосомной патологии, показания к применению цитогенетического исследования и дополнительных специальных методов обследования.</li> <li>• Общие проблемы лечения, социальной адаптации и реабилитации больных с хромосомной патологией; проблемы профилактики хромосомных болезней.</li> <li>• Уровни биохимической диагностики; основные классы биохимических нарушений; методы, используемые для диагностики дефектов обмена; показания к биохимическому генетическому исследованию. Принципы молекулярно-генетических методов диагностики, их возможности и ограничения.</li> <li>• Общие вопросы этиологии, патогенеза, клинической генетики моногенных заболеваний; показания к применению специальных методов обследования; методы профилактики и лечения изученных менделирующих заболеваний, принципы патогенетического и симптоматического лечения и генной терапии.</li> <li>• Общую характеристику болезней с наследственной предрасположенностью, механизмы реализации наследственной предрасположенности, принципы отнесения индивида к группе повышенного риска по конкретному заболеванию.</li> <li>• Принципы, этапы и содержание медико-генетического консультирования; показания для направления больного на медико-генетическое консультирование.</li> <li>• Принципы и методы перинатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний; показания, сроки проведения, противопоказания.</li> <li>• Массовые просеивающие программы: назначение, условия проведения, перечень заболеваний, подлежащий скринингу.</li> </ul>
3.2	<b>Уметь:</b>
	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой для профессиональной деятельности;</li> <li>2. Пользоваться лабораторным оборудованием, работать с микроскопом;</li> <li>3. Определять митотическую активность тканей;</li> <li>4. Проводить статистическую обработку экспериментальных данных;</li> <li>5. Схематически изображать хромосомы. Используя эти обозначения, решать задачи на митоз, мейоз, гаметогенез;</li> <li>6. Решать задачи по генетике – на взаимодействие генов, сцепленное наследование, наследование, сцепленное с полом и др. Решать задачи по молекулярной генетике – по редупликации ДНК, биосинтезу белка;</li> <li>7. Составлять и анализировать идеограммы, используя Денверскую систему классификации хромосом;</li> <li>8. Использовать генетическую символику.</li> <li>9. Выявлять нуле-, три- и полисомии при кариотипировании хромосом человека (обычные синдромы).</li> <li>10. Правильно применять номенклатуру хромосом человека при описании нормальных и aberrантных кариотипов.</li> <li>11. Составлять родословные человека.</li> <li>12. Использовать закон Харди-Вайнберга для ди- и полиаллельных систем.</li> </ol>
3.3	<b>Иметь навык (опыт деятельности)</b>
	1. Определения кариотипов

	2. Составления и анализа родословных при разных типах наследования. 3. Расчета генетического риска при моногенных болезнях. 4. Расчета генетического риска при кровнородственном браке. 5. Расчета генетического риска при неустановленном типе наследования. 6. Расчета генетического риска при мультифакториальных заболеваниях. 7. Расчета генетического риска при хромосомных болезнях.
--	--

#### 4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

##### 4.1. ОБЪЕМ ДИСЦИПЛИНЫ И ВИДЫ УЧЕБНОЙ РАБОТЫ

Виды учебной работы	Всего часов /зачетных единиц	Семестры			
		5	6	7	
<b>Контактная работа (по учебным занятиям)</b>	216	60	72	120	
Лекции	72	20	24	28	
Практические занятия	144	40	48	56	
<b>Самостоятельная работа (всего)</b>	108	30	36	42	
Вид промежуточной аттестации (экзамен)	36			36	
Общая трудоемкость	часы	360	90	108	162
	ЗЕ	10	2,5	3	4,5

- Особенности организации образовательного процесса с применением электронного обучения и дистанционных образовательных технологий:

при обучении с применением ЭО и ДОТ используются следующие организационные формы образовательной деятельности:

- Лекция;
- Лабораторная работа;
- Контрольная работа;
- Самостоятельная внеаудиторная работа;

Сопровождение предметных дистанционных курсов может осуществляться в следующих режимах:

- Тестирование on-line;
- Консультации on-line;
- Предоставление методических материалов;
- Сопровождение off-line (проверка тестов, контрольных работ, различные виды текущего контроля и промежуточной аттестации).

## 4.2. СТРУКТУРА ДИСЦИПЛИНЫ

Код занятия	Наименование тем лекций 5 семестр	Часов	Компетенции	Литература
	<b>Раздел 1. Молекулярные основы наследственности. Цитогенетика.</b>			
1	Молекулярные основы наследственности.	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л.4.2
2	Строение и молекулярная организация хромосом.	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л.4.2
3	Цитогенетика.	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л.4.2
4	Регуляция активности генов.	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л.4.2
	<b>Раздел 2. Основные закономерности наследования</b>			
5	Закономерности наследования. Правила наследования Г. Менделя.	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л.4.2
6	Общие закономерности наследования, сцепленного с половыми хромосомами.	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л.4.2
7	Сцепленное наследование. Т. Морган. Сцепленное наследование.	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л.4.2
8	Развитие представлений о гене. Аллелизм.	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л.4.2
	<b>Раздел 3. Изменчивость.</b>			
9	Изменчивость. Характеристика мутационной изменчивости.	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л.4.2
10	Мутационный процесс и эволюция. Молекулярные механизмы репарации ДНК.	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л.4.2

Код занятия	Наименование тем практических занятий 5 семестр	Часов	Компетенции	Литература
	<b>Раздел 1. Молекулярные основы наследственности. Цитогенетика.</b>			
1	Молекулярные основы наследственности. Строение нуклеиновых кислот. Репликация ДНК.	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.2-Л 3.4 Л.4.2
2	Молекулярные основы наследственности. Биосинтез белка.	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.2-Л 3.4 Л.4.2
3	Строение и молекулярная организация хромосом	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.2-Л 3.4 Л.4.2
4	Цитогенетика. Фазы митоза и мейоза. Морфология хромосом в ходе митоза и мейоза	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.2-Л 3.4 Л.4.2
5	Регуляция активности генов у прокариот	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.2-Л 3.4 Л.4.2
6	Регуляция активности генов у эукариот	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.2-Л 3.4, Л.4.2
7	Регуляция действия генов в онтогенезе.	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.2-Л 3.4 Л.4.2
8	Контрольная работа по темам 1-7.	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.2-Л 3.4 Л.4.2
	<b>Раздел 2. Основные закономерности наследования</b>			
9	Закономерности наследования. Правила наследования Г. Менделя. Аутосомно-доминантное и аутосомно-рецессивное наследование.	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.2-Л 3.4 Л.4.2
10	Генетический анализ при взаимодействии генов. Неаллельные взаимодействия генов.	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.2-Л 3.4 Л.4.2
11	Общие закономерности наследования, сцепленного с половыми хромосомами. Y-хромосома и мужской тип развития. X-хромосома и дозовая компенсация. Генетически обусловленные патологии	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.2-Л 3.4 Л.4.2



	полового развития.			
12	Сцепленное наследование. Т. Морган. Сцепленное наследование. Генетический эффект кроссинговера. Цитологические доказательства кроссинговера.	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.2-Л 3.4 Л.4.2
13	Развитие представлений о гене. Аллелизм.	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.2-Л 3.4 Л.4.2
14	Контрольная работа по темам 9-13.	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.2-Л 3.4 Л.4.2
	<b>Раздел 3. Изменчивость</b>			
15	Изменчивость. Характеристика мутационной изменчивости.	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.2-Л 3.4 Л.4.2
16	Генные мутации.	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.2-Л 3.4 Л.4.2
17	Хромосомные мутации	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.2-Л 3.4 Л.4.2
18	Мутационный процесс и эволюция. Молекулярные механизмы репарации ДНК	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.2-Л 3.4 Л.4.2
19	Заболевания, связанные с нарушением репарации ДНК.	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.2-Л 3.4 Л.4.2
20	Контрольная работа по темам 15-19.Итоговое занятие по семестру.	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.2-Л 3.4 Л.4.2
	<b>Раздел 4. Методы диагностики наследственных заболеваний</b>			
1	Диагностика наследственных заболеваний	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л.4.2
2	Семионтика наследственных заболеваний	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л.4.2

3	Молекулярно-генетические методы	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л.4.2
4	Методы анатомирования генома. Стратегии идентификации генов	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л.4.2
5	Геном человека	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л.4.2
	<b>Раздел 5. Моногенные заболевания. Наследственные нарушения обмена. Неканоническое наследование. Геномный импринтинг. Митохондриальные болезни.</b>			
6	Моногенные заболевания	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л.4.2
7	Наследственные болезни обмена	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л.4.2
8	Неменделевской наследование. Геномный импринтинг и болезни импринтинга	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л.4.2
9	Митохондриальные заболевания	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л.4.2
	<b>Раздел 6. Хромосомные болезни</b>			
10	Хромосомные заболевания	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л.4.2
11	Цитогенетические методы	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5,	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3,

			ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л.4.2
12	Врожденные пороки развития	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л.4.2
<b>Код занятия</b>	<b>6 Семестр. Наименование тем практических занятий</b>	<b>Часов</b>	<b>Компетенции</b>	<b>Литература</b>
	<b>Раздел 4. Методы диагностики наследственных заболеваний</b>			
1	Диагностика наследственных заболеваний	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.6-Л 3.8 Л.4.2
2	Семионтика наследственных заболеваний. Признаки дисморфогенеза (дисморфогенез кожи, мышц, черепа, ушных раковин)	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.6-Л 3.8 Л.4.2
3	Признаки дисморфогенеза (дисморфогенез области лица, глаз, носа, фильтра, челюстей, губ, зубов, шеи, грудной клетки, туловища и конечностей, ногтей, мочеполовой системы)	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.6-Л 3.8 Л.4.2
4	Молекулярно-генетические методы	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.6-Л 3.8 Л.4.2
5	Методы анатомирования генома. Стратегии идентификации генов	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.6-Л 3.8 Л.4.2
6	Геном человека	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.6-Л 3.8 Л.4.2
7	Контроль практических умений по темам 1-6	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5,	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3,

			ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л 3.6-Л 3.8 Л.4.2
	<b>Раздел 5. Моногенные заболевания. Наследственные нарушения обмена. Неканоническое наследование. Геномный импринтинг. Митохондриальные болезни.</b>			
8	Моногенные заболевания	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.6-Л 3.8 Л.4.2
9	Наследственные болезни обмена	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.6-Л 3.8 Л.4.2
10	Неменделевской наследование. Геномный импринтинг и болезни импринтинга	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.6-Л 3.8 Л.4.2
11	Митохондриальные заболевания	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.6-Л 3.8 Л.4.2
12	Контрольная работа по темам 8-11	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.6-Л 3.8 Л.4.2
	<b>Раздел 6. Хромосомные болезни</b>			
13	Хромосомные заболевания	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.6-Л 3.8 Л.4.2
14	Цитогенетические методы	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.6-Л 3.8 Л.4.2
15	Врожденные пороки развития	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.6-Л 3.8

			ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л.4.2
16	Контрольная работа по темам 13-15. Итоговое занятие по семестру.	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.6-Л 3.8 Л.4.2

Код занятия	Наименование тем лекций 7 семестр	Часов	Компетенции	Литература
	<b>Раздел 7. Генетика рака. Генетика мультифакториальных заболеваний. Генетика количественных признаков. Геномика. Фармакогенетика.</b>			
1	Генетика рака. Наследственные и спорадические раки	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л.4.2
2	Генетика некоторых форм злокачественных новообразований	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л.4.2
3	Роль ВПЧ в развитии рака шейки матки	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л.4.2
4	Иммуногенетика.	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л.4.2
5	Генетика системы гемостаза	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л.4.2
6	Тератология	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7, ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л.4.2

			ПК-13	
7	Генетика мультифакториальных заболеваний. Введение в генетическую эпидемиологию.	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7, ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11, ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л.4.2
8	Генетика количественных признаков	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л.4.2
9	Эпигенетическая наследственность	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л.4.2
10	Принципы эпигенетической регуляции активности генов	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л.4.2
11	Геномика. Фармакогенетика.		ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л4.1., Л.4.2
	<b>Раздел 8. Лечение и профилактика наследственных болезней человека. Перинатальная диагностика. Неонатальный скрининг</b>			
12	Перинатальная диагностика. Неонатальный скрининг.	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л.4.2
13	Медико-генетическое консультирование. Этико-деонтологические проблемы медицинской генетики	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л.4.2
14	Лечение и профилактика наследственных болезней человека.	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л.4.2

Код занятия	Наименование тем практических занятий 7 семестр	Часов	Компетенции	Литература
	<b>Раздел 7. Генетика рака. Генетика мультифакториальных заболеваний. Генетика количественных признаков. Геномика. Фармакогенетика</b>			
<b>1</b>	Генетика рака. Наследственные и спорадические раки	<b>3</b>	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 3.10-Л3.12, Л 2.3, Л.4.2
<b>2</b>	Генетика некоторых форм злокачественных новообразований	<b>3</b>	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 3.10-Л3.12, Л 2.3, Л.4.2
<b>3</b>	Роль ВПЧ в развитии рака шейки матки	<b>3</b>	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 3.10-Л3.12, Л 2.3, Л.4.2
<b>4</b>	Иммуногенетика.	<b>3</b>	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7, ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11, ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 3.10-Л3.12, Л 2.3, Л.4.2
<b>5</b>	Генетика системы гемостаза.	<b>3</b>	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 3.10-Л3.12, Л 2.3, Л.4.2
<b>6</b>	Тератология	<b>3</b>	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 3.10-Л3.12, Л 2.3, Л.4.2
<b>7</b>	Генетика мультифакториальных заболеваний. Введение в генетическую эпидемиологию.	<b>3</b>	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 3.10-Л3.12, Л 2.3, Л.4.2
<b>8</b>	Генетика количественных признаков	<b>3</b>	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 3.10-Л3.12, Л 2.3, Л.4.2

9	Эпигенетическая наследственность. Принципы эпигенетической регуляции активности генов	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 3.10-Л3.12, Л 2.3, Л.4.2
10	Геномика.	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 3.10-Л3.12, Л 2.3, Л.4.2
11	Фармакогенетика	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 3.10-Л3.12, Л 2.3, Л.4.2
	<b>Раздел 8. Лечение и профилактика наследственных болезней человека. Перинатальная диагностика. Неонатальный скрининг</b>	3		
12	Перинатальная диагностика. Неонатальный скрининг.	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 3.10-Л3.12, Л 2.3, Л.4.2
13	Медико-генетическое консультирование. Этико-деонтологические проблемы медицинской генетики	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 3.10-Л3.12, Л 2.3, Л.4.2
14	Лечение и профилактика наследственных болезней человека.	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 3.10-Л3.12, Л 2.3, Л.4.2
	<b>Раздел 9. Популяционная генетика</b>			
15	Уравнение Харди-Вайнберга как основной закон популяционной генетики. Решение задач по популяционной генетике.	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 3.10-Л3.12, Л 2.3, Л.4.2
16	Контрольная работа по темам 1-15	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 3.10-Л3.12, Л 2.3, Л.4.2



	<b>Раздел 10. Современные направления развития и принципы клинической генетики</b>			
17	Генетические технологии: Хромосомные технологии. Протеомные технологии. Биоинформатика. Защита реферативных работ.	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 3.10-Л3.12, Л 2.3, Л.4.2
18	Современные направления развития и принципы клинической генетики. Защита реферативных работ.	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 3.10-Л3.12, Л 2.3, Л.4.2
19	Итоговое занятие по семестру.	2	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 3.10-Л3.12, Л 2.3, Л.4.2

Код занятия	Наименование тем самостоятельной работы 5 семестр	Часов	Компетенции	Литература
	<b>Раздел 1. Молекулярные основы наследственности. Цитогенетика</b>			
1.	Регуляция действия генов в онтогенезе.	4	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3,1. Л.4.2
2.	Кластерная организация генов эукариот (на примере глобиновых генов) Реорганизация генетического материала в процессе индивидуального развития на примере генов иммуноглобулинов человека.	4	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3,1. Л.4.2
3.	Стабильность генома в ходе индивидуального развития (опыты по трансплантации ядер, клонирование генетически идентичных организмов, трансдетерминация у дрозофилы). Амплификация генов и диминуция генетического материала в онтогенезе.	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3,1. Л.4.2
4.	Представление о плазидах, эписомах и мигрирующих генетических элементах.	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3,1. Л.4.2

	<b>Раздел 2. Основные закономерности наследования</b>			
5.	Условия для соблюдения 1 и 2 законов Менделя. Реципрокные скрещивания, бэкрессы, анализирующее скрещивание.	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3,1. Л.4.2
6.	Плейотропное и модифицирующее действие генов. Мультифакториальность. Понятие о геномном балансе.	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3,1. Л.4.2
7.	Формирование современных представлений о структуре гена. Ступенчатый аллеломорфизм и центровая теория гена. Псевдоаллелизм. Множественный аллелизм. Тонкая структура гена (работы Бензера).	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3,1. Л.4.2
	<b>Раздел 3. Изменчивость</b>			
8.	Понятие полиплоидии. Полиплоидные ряды. автополиплоидия. Расщепление по генотипу и фенотипу при автополиплоидии. Митоз и наследование у аллополиплоидов. Афмидиплоидия как механизм получения плодовитых аллополиплоидов (опыты Г. Д. Карпеченко)..	4	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3,1. Л.4.2
9.	Мутационный процесс и эволюция. Значение генных, хромосомных и геномных мутаций в эволюции и селекции.	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3,1. Л.4.2

Код занятия	Наименование тем самостоятельной работы 6 семестр	Часов	Компетенции	Литература
	<b>Раздел 4. Методы диагностики наследственных заболеваний</b>			Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3,5, Л.4.2
1	Полиморфные генетические маркёры: ПДРФ, мини- и микросателлитные маркёры, ОНП; их применение. Картирование генов наследственных заболеваний с помощью анализа сцепления гена с индексными маркёрами.	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3,5, Л.4.2

2	Методика сбора генеалогической информации и ее особенности при различных видах патологии.	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3,5, Л.4.2
3	Проект «Геном человека». Фундаментальные и прикладные перспективы использования генетических карт и последовательности ДНК.	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3,5, Л.4.2
	<b>Раздел 5. Моногенные заболевания. Наследственные нарушения обмена. Неканоническое наследование. Геномный импринтинг. Митохондриальные болезни.</b>			
4	Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины наследственных болезней с преимущественным поражением экстрапирамидной системы (хореи Гентингтона, торсионных дистоний).	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3,5, Л.4.2
5	Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины наследственных атаксий (болезни Фридрейха, спино-цереbellярных атаксий, атаксии-телеангиэктазии).	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3,5, Л.4.2
6	Наследственные заболевания, обусловленные нарушением циркулирующих белков (гемоглобинопатии и талассемии).	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3,5, Л.4.2
7	Прионовые болезни. Общая характеристика. Молекулярные механизмы	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3,5, Л.4.2

	<b>Раздел 9. Популяционная генетика</b>			
<b>8</b>	История формирования научных представлений относительно генетической характеристики структуры популяций (Фишер, Райт, Добжанский и др.). Этапы развития популяционной генетики.	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3,5, Л.4.2
<b>9</b>	Уравнение Харди-Вайнберга как основной закон популяционной генетики.	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3,5, Л.4.2
<b>10</b>	Клинико-генеалогический метод: его этапы возможности. Отличительные черты родословных с митохондриальным характером наследования. Голандрическое наследование.	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3,5, Л.4.2
<b>11</b>	Понятие «идеальной» и «реальной» популяции. Применение формулы Харди-Вайнберга при различных типах наследования, а также наследование при множественном аллелизме, сцепленности с полом.	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3,5, Л.4.2
<b>12</b>	Изменение генных частот в популяции и факторы его определяющие . Методы генетической демографии как важного раздела анализа структуры популяций. Использование методов молекулярной генетики в современных популяционно-генетических исследованиях.	3	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3,5, Л.4.2

<b>Код занятия</b>	<b>Наименование тем самостоятельной работы 7 семестр</b>	<b>Часов</b>	<b>Компетенции</b>	<b>Литература</b>
	<b>Раздел 7. Генетика рака. Генетика мультифакториальных заболеваний. Генетика количественных признаков. Геномика. Фармакогенетика</b>			
<b>1</b>	Принципы генетического картирования МФЗ.	<b>4</b>	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.9, Л.4.2
<b>2</b>	Исследовательская парадигма МФЗ. Локализация гена. Выявление функциональных мутаций. Экспериментальные системы.	<b>4</b>	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.9, Л.4.2
<b>3</b>	Генетика некоторых форм мультифакториальных заболеваний (болезнь Паркинсона).	<b>3</b>	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.9, Л.4.2
<b>4</b>	Генетика некоторых форм мультифакториальных заболеваний (болезнь Альцгеймера).	<b>4</b>	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.9, Л.4.2
<b>5</b>	Проблемы, связанные с изучением генетики МФЗ. Аллельная структура распространенных заболеваний. Гипотезы CD/CV и CD/RV.	<b>4</b>	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.9, Л.4.2
<b>6</b>	Расчет риска развития сердечно-сосудистых заболеваний: время применения генетических факторов риска.	<b>4</b>	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.9, Л.4.2

	<b>Раздел 10. Современные направления развития и принципы клинической генетики</b>			
<b>7</b>	История клинической генетики. «Пременделевская генеалогическая генетика». «Ранняя постменделевская генеалогическая генетика».	<b>4</b>	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.9, Л.4.2
<b>8</b>	Груз наследственной патологии человечества. Типы мутаций у человека и их последствия.	<b>4</b>	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.9, Л.4.2
<b>9</b>	Генетические технологии: сканирующие (поиск новых генов/аллелей), скринирующие (детекция известных генов /аллелей), экспрессия генов. Хромосомные технологии. Протеомные технологии. Биоинформатика.	<b>4</b>	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.9, Л.4.2
<b>10</b>	Плейотропизм как множественные фенотипические эффекты одного гена.	<b>3</b>	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.9, Л.4.2
<b>11</b>	Вариабельность (клинический полиморфизм наследственных патологий).	<b>4</b>	ОК-1, ОК-5, ОПК-1, ОПК-5, ОПК-7 ПК-4, ПК-5 ПК-6, ПК-11 ПК-13	Л1.1, Л1.2, Л 1.3, Л 2.1, Л2.2, Л 2.3, Л 3.9, Л.4.2

### 4.3. СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

№ п/п	Наименование раздела дисциплины базовой части ФГОС	Содержание раздела
1	Молекулярные основы наследственности. Цитогенетика	<p>Доказательства генетической роли нуклеиновых кислот. Структура ДНК и РНК. Модель ДНК Уотсона и Крика.</p> <p>Функции нуклеиновых кислот в реализации генетической информации: репликация, транскрипция и трансляция. Центральная догма молекулярной биологии.</p> <p>Репликация как процесс, обеспечивающий сохранение генетической информации в ряду поколений. Механизм репликации. Генетический контроль и молекулярные механизмы репликации.</p> <p>Особенности транскрипции и трансляции у эукариот. Транскрипционный комплекс. Транскрипционно активный хроматин.</p> <p>Генетический код, его свойства. Доказательства триплетности кода. Расшифровка кода.</p> <p>Клетка как носитель наследственной информации. Роль ядра и цитоплазмы в сохранении и передаче наследственной информации.</p> <p>Хромосомы вирусов, прокариот и клеточных органелл эукариот.</p> <p>Строение и химический состав хромосом: хроматида, хромонема, гетерохроматические и эухроматические районы хромосомы, хромомеры. Теломеры и теломерный гетерохроматин. Строение центромеры. Упаковка ДНК в хромосомах. Молекулярная организация хромосом. Компоненты хроматина. Уровни упаковки хроматина, строение нуклеосом.</p> <p>Дифференциальные окраски хромосом.</p> <p>Морфология хромосом в ходе митоза и мейоза. Репликация хромосом.</p> <p>Хромосомы типа «ламповых щеток».</p> <p>Цитогенетика. Понятия о кариотипе, гаплоидном и диплоидном наборах хромосом. Поведение хромосом в митозе и мейозе. Митотический цикл и фазы митоза. Фазы мейоза, его стадии. Принципиальное различие поведения хромосом в митозе и мейозе. Гомологический смысл Митоза, мейоза и оплодотворения. Гаметогенез у животных. Оплодотворение у животных и у растений.</p> <p>Происхождение и молекулярная эволюция генов. Понятие о структурной, функциональной и эволюционной геномике.</p> <p>Цели, принципы и методы генетического анализа. Основы гибридологического метода, его разрешающая способность.</p> <p>Строение генов прокариот. Промоторная область генов бактерий.</p> <p>Регуляция активности генов на уровне транскрипции у прокариот.</p> <p>Строение геномов прокариот. Оперонные системы регуляции активности генов у прокариот. Системная регуляция у бактерий, роль циклического АМФ.</p> <p>Принцип негативного и позитивного контроля активности генов на примере лактозного и триптофанового оперонов. Роль CAP белка и цАМФ.</p> <p>Строение генов эукариот. Регуляторная часть гена эукариот. Промоторы, энхансеры, сайленсеры, инсуляторы. Интрон-экзонная организация кодирующих регионов генов эукариот.</p> <p>Регуляция действия гена на уровне трансляции и созревания белков.</p> <p>Посттранскрипционный уровень регуляции у эукариот.</p> <p>Регуляция действия генов в онтогенезе. Тотипотентность генома.</p> <p>Первичная дифференцировка цитоплазмы, действие генов в раннем эмбриогенезе. Роль гомейозисных генов.</p>

		<p>Кластерная организация генов эукариот. Дифференциальная активность генов в онтогенезе на примере глобиновых генов человека. Реорганизация генетического материала в процессе индивидуального развития на примере генов иммуноглобулинов человека.</p> <p>Стабильность генома в ходе индивидуального развития (опыты по трансплантации ядер, клонирование генетически идентичных организмов, трансдетерминация у дрозофилы). Амплификация генов и диминуция генетического материала в онтогенезе.</p> <p>Представление о плазидах, эписомах и мигрирующих генетических элементах. Их роль в переносе генетической информации.</p>
2	<p>Основные закономерности наследования</p>	<p>Моногибридное скрещивание. Основы гибридологического метода: выбор объекта, отбор «чистого» материала для скрещиваний, анализ отдельных признаков, изучение потомков двух-трех поколений, применение статистического метода в генетических опытах. Генетическая символика правила записи скрещиваний и их результатов. Закономерности наследования при моногибридном скрещивании. 1-й закон Менделя – закон единообразия гибридов первого поколения, 2-й закон Менделя – закон расщепления во втором поколении. Правило «чистоты» гамет. Статистические закономерности наследования. Понятие об аллелях. Взаимодействие аллельных генов: доминирование, неполное доминирование, кодоминирование. Понятие о генотипе и фенотипе, гомозиготе и гетерозиготе. Условия для соблюдения 1 и 2 законов Менделя. Реципрокные скрещивания, бэкроссы, анализирующее скрещивание.</p> <p>Дигибридное и полигибридное скрещивание. Закономерности наследования при ди- и полигибридных скрещиваниях. Принцип независимого наследования генов – 3-й закон Менделя. Общие формулы расщепления. Цитологические основы расщепления гибридов. Условия, обеспечивающие и ограничивающие проявление закона расщепления. Генетический анализ при взаимодействии генов. Неаллельные взаимодействия генов: комплементарность, эпистаз, полимерия. Полигенное наследование с пороговым эффектом и без порогового эффекта. Биохимические основы неаллельных взаимодействий. Плейотропное и модифицирующее действие генов. Мультифакториальность. Понятие о генном балансе.</p> <p>Представления школы Моргана о строении и функции гена. Рекомбинационный и функциональный критерий аллелизма. Ошибки функционального и рекомбинационного критериев. Формирование современных представлений о структуре гена. Ступенчатый аллеломорфизм и центровая теория гена. Псевдоаллелизм. Множественный аллелизм. Тонкая структура гена (работы Бензера).</p> <p>Хромосомное определение пола и наследование признаков, сцепленных с полом. Половые хромосомы, гомо- и гетерогаметный пол, типы хромосомного определения пола. Генетические и цитологические особенности половых хромосом. Половой хроматин. Балансовая теория определения пола.</p> <p>Наследование признаков, сцепленных с полом. Крисс-кросс наследование. Зависимые от пола и ограниченные полом признаки. Наследование при нерасхождении половых хромосом. Гинандроморфизм. Нерасхождение половых хромосом как причина хромосомных болезней. Гоносомные синдромы. Y-хромосома и мужской тип развития. Дифференцировка пола на уровне гонад и фенотипа. Интерсексуальность и гермафродитизм. X-хромосома и дозовая компенсация. Гипотеза Лайон. Механизм инактивации хромосом. Доказательства наследственной бисексуальности</p>



		<p>организмов. Соотношение полов: первичное и вторичное.</p> <p>Нарушение менделевской формулы дигибридного скрещивания вследствие сцепленного наследования. Изучение сцепления признаков у дрозофилы в экспериментах Т. Г. Моргана и его школы. Группы сцепления. Типы сцепления: полное, неполное, слабое, тесное. Кроссинговер.</p> <p>Доказательства прохождения кроссинговера в мейозе и митозе на стадии 4-х хроматид. Цитологические доказательства кроссинговера. Двойной и множественный кроссинговер. Понятие об интерференции и коинциденции. Принципы построения генетических карт. Митотический кроссинговер. Неравный кроссинговер. Современные представления о молекулярном механизме кроссинговера. Факторы, влияющие на частоту перекреста хромосом. Хромосомная теория наследственности Т. Моргана, ее основные положения. Генетические и цитологические карты хромосом. Методы картирования генов у человека.</p>
3	Изменчивость.	<p>Формы изменчивости. Понятие о наследственной (генотипической) и паратипической (модификационной) изменчивости. Комбинативная и мутационная изменчивость.</p> <p>Паратипическая (модификационная) изменчивость. Ненаследуемая изменчивость как результат действия гена в различных условиях среды. Понятие о норме реакции фенотипа.</p> <p>Характеристика мутационной изменчивости. Теория мутации де Фриза. Классификация мутаций по характеру изменений фенотипа: морфологические, биохимические, физиологические мутации. Классификация мутаций по характеру изменения генотипа: генные, хромосомные, геномные, цитоплазматические. Генеративные и соматические мутации. Спонтанные и индуцированные мутации. Мутации прямые и обратные, доминантные и рецессивные. Молекулярный механизм генных мутаций. Замена оснований, вставки и выпадения оснований. Хромосомные мутации: внутрихромосомные перестройки - дефишенсы, делеции, дупликации, инверсии. Межхромосомные перестройки – транслокации. Цитологические и генетические методы обнаружения хромосомных мутаций. Эффект положения гена.</p> <p>Понятие полиплоидии. Полиплоидные ряды. автополиплоидия. Расщепление по генотипу и фенотипу при автополиплоидии. Митоз и наследование у аллополиплоидов. Афмидиплоидия как механизм получения плодовых аллополиплоидов (опыты Г. Д. Карпеченко). Значение полиплоидов в эволюции и селекции растений и животных. Колхицин и его использование для получения полиплоидов.</p> <p>Анеуплоидия (гетероплоидия). Особенности митоза, образование гамет и наследование у анеуплоидов. Жизнеспособность и плодовитость анеуплоидных форм. Гаплоидия, ее использование в генетике и селекции. Индуцированный мутационный процесс. Влияние ионизирующих излучений, химических агентов, температуры и других на мутационный процесс.</p> <p>Мутационный процесс и эволюция. Значение генных, хромосомных и геномных мутаций в эволюции и селекции.</p> <p>Молекулярные механизмы репарации ДНК и их биологическое значение. Фотореактивация. Экзизионная (темновая) репарация. Репарация измененных азотистых оснований. Пострепликативная репарация (рекомбинационная и SOS-репарация). Биологические последствия мутаций генов, контролируемых эти процессы (пигментная ксеродерма, анемия Фанкони, атаксия).</p>

4	<p>Методы диагностики наследственных заболеваний</p>	<p>Молекулярно-генетические методы  Выделение ДНК. Полимеразная цепная реакция (ПЦР)  Рестрикционный анализ. Электрофорез в полиакриламидном и агарозном геле. Блоттинг по Саузерну. Прямая ДНК-диагностика. Мультиплексная полимеразная цепная реакция. Аллель-специфическая амплификация. Полиморфизм длин амплифицированных фрагментов. ПДРФ-анализ (полиморфизм длины рестрикционных фрагментов) (RFLP - Restriction Fragment Length Polymorphism) метод. Анализ полиморфизма длины рестрикционных фрагментов, так называемый ПДРФ-анализ. Анализ одноцепочечного конформационного полиморфизма (SSCP). Метод Сэнгера (секвенирование ДНК). Косвенная ДНК-диагностика.  Методы анатомирования генома. Карты генетического сцепления. Физическое картирование. Мелкомасштабные генетические карты  Метод гибридизации <i>in situ</i>. Карты ДНК-копии. Крупномасштабные физические карты. Макрорестрикционная карта. Заполнение пробелов на карте и поиск генов. Секвенирование. Автоматическое секвенирование .  Стратегия картирования генов человека (функциональное картирование, кандидатное картирование, позиционное картирование. позиционно-кандидатное картирование). Геном человека. Геном человека - общая структура. Митохондриальный геном. Ядерный геном. Кодированная ДНК ядерного генома. Некодирующая ДНК ядерного генома. Внегеномная ДНК.  Биохимические методы. Значение биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена и мультифакториальных заболеваний.  Уровни биохимической диагностики: первичный продукт гена, клеточный уровень, метаболиты в биологических жидкостях.  Разрешающие возможности молекулярно-генетических методов в диагностике наследственных болезней. Дородовая, доклиническая диагностика и диагностика гетерозиготных состояний. Показания к применению молекулярно-генетических методов.  Метод сцепления генов. Генетические основы метода. Современные представления о генетических картах человека. Необходимые условия для применения метода. Полиморфные антигенные и ферментативные системы. Явление полиморфизма длины рестриктированных участков ДНК (ПДРФ). Использование ПДРФ для диагностики методом сцепления генов. Показания к применению метода и его ограничения.  Методика сбора генеалогической информации и ее особенности при различных видах патологии. Анализ медицинской документации.  Возможные ошибки.  Проект «Геном человека». Фундаментальные и прикладные перспективы использования генетических карт и последовательности ДНК.</p>
5	<p>Моногенные заболевания.  Наследственные нарушения обмена.  Неканоническое наследование.  Геномный импринтинг.  Митохондриальные болезни.</p>	<p>Общая характеристика моногенной патологии. Распространенные и редкие формы. Распространенность в различных контингентах.  Общие вопросы этиологии и патогенеза моногенных заболеваний.  Типы генных мутаций. Разнообразие проявлений генных мутаций на клиническом, биохимическом, молекулярно-генетическом уровнях. Эффекты анте- и постнатальной реализации действия мутантных генов.  Механизмы патогенеза моногенных заболеваний: специфичность мутаций, множественность метаболических путей, множественность функций белков.  Генетическая гетерогенность клинически сходных форм заболеваний. Источники гетерогенности: полиаллелизм, полилокусность (клинические примеры).  Клинический полиморфизм этиологически единой формы заболевания: варьирующая экспрессивность, модифицирующее влияние генотипа</p>

		<p>в целом за счет его индивидуальности у каждого человека. Клиническое разнообразие как результат взаимодействия наследственной конституции и модифицирующих факторов среды. Понятие об импринтинге на генном уровне.</p> <p>Понятия о гено-, фено-, и нормокопиях.</p> <p>Классификации моногенных заболеваний: этиологическая (генетическая), органосистемная, патогенетическая.</p> <p>Моногенные синдромы множественных врожденных пороков развития. Общие признаки. Клинические примеры.</p> <p>Классификация врожденных ошибок метаболизма. Основные варианты клинического течения наследственно-обусловленных нарушений обмена веществ. Признаки врожденных ошибок метаболизма. Группы населения, которые подлежат обследованию на наследственные болезни обмена: новорожденные, дети из спецучреждений, дети, направленные на обследование по поводу отставания психомоторного развития, нарушениями слуха, зрения, речи. Методы и принципы массовой диагностики наследственных болезней. Цели и задачи скрининга. Заболевания, которые выявляются с помощью массового неонатального скрининга. Селективный скрининг: качественные тесты, полуколичественные, количественные, хроматографические методы исследования, диагностика болезней обмена соединительной ткани. Биохимические методы пренатальной диагностики.</p> <p>Международная программа "Геном человека": цели и задачи, результаты выполнения, клинические приложения.</p> <p>Роль наследственности в патологии. Особенности клинических проявлений наследственной патологии, её классификация. Врожденные пороки развития.</p> <p>Классификация и механизмы патогенеза моногенных заболеваний. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность наследственной патологии. Гено-, фено- и нормокопии болезней.</p> <p>Этиология моногенных заболеваний. Типы генных мутаций, их патологические эффекты.</p> <p>Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность моногенных болезней.</p> <p>Генетический импринтинг, его виды, возможные механизмы, мутации импринтинга. Общая характеристика синдромов Прадера-Вилли и Ангельмана.</p> <p>Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины миодистрофии Дюшенна/Беккера и миотонической дистрофии.</p> <p>Общая характеристика наследственных демиелизирующих моторно-сенсорных невропатий и болезней моторных нейронов.</p> <p>Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины наследственных болезней с преимущественным поражением экстрапирамидной системы (хореи Гентингтона, торсионных дистоний).</p> <p>Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины наследственных атаксий (болезни Фридрейха, спино-церебеллярных атаксий, атаксии телеангиэктазии).</p> <p>Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины фенилкетонурии.</p> <p>Общая характеристика наследственных болезней, обусловленных нарушением обмена углеводов.</p> <p>Общая характеристика наследственных болезней с нарушением липидного обмена.</p> <p>Общая характеристика наследственных болезней соединительной ткани.</p>
--	--	---

		<p>Этиология, механизм патогенеза, особенности клинической картины болезни Вильсона-Коновалова.</p> <p>Наследственные заболевания, обусловленные нарушением циркулирующих белков (гемоглобинопатии и талассемии).</p> <p>Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины муковисцидоза.</p> <p>Общая характеристика явлений неканонического наследования и их вклад в формирование наследственной патологии человека. Подходы к классификации болезней с неканоническим типом наследования. Понятие эпигенетики, эпимутаций, эпигенетического наследования. Механизмы неканонического наследования: гонадный мозаицизм, мейотический драйв, митохондриальное наследование. Примеры заболеваний. Понятие о геномном импринтинге и его роли в наследственной патологии человека. Болезни, обусловленные динамическими мутациями. Классификация, клиническая характеристика, молекулярные механизмы развития заболеваний, характер наследования, подходы к диагностике. Явление антиципации. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов, как частный случай динамических мутаций. Прионовые болезни. Общая характеристика. Молекулярные механизмы.</p> <p>Определение геномного импринтинга. Доказательства неэквивалентной роли родительских геномов в развитии млекопитающих и человека. Основные свойства импринтированных генов: кластеризация в геноме, дифференциальное метилирование, моноаллельная экспрессия. Онтогенетические свойства импринтированных генов. Установление и поддержание геномного импринтинга в онтогенезе. Механизмы регуляции экспрессии импринтированных генов. Функции импринтированных генов. Классификация мутаций импринтированных последовательностей генома. Нарушения импринтинга на уровне генома. Пузырный занос. Механизмы формирования, способы клинической, цитогенетической и молекулярно-генетической диагностики. Прогноз и оценка риска хорионэпителиомы. Биродительский полный пузырный занос. Однородительские дисомии хромосом. Типы, механизмы формирования, генетические эффекты. Наследственные болезни, связанные с феноменом однородительского наследования хромосом. Характеристика наследственных болезней, связанных с нарушениями геномного импринтинга. Синдромы Прадера-Вилли, Энгельмана, Рассела-Сильвера, Видеманна-Беквита. Клинические признаки, генетическая гетерогенность, способы диагностики. Геномный импринтинг и рак. Болезни геномного импринтинга и вспомогательные репродуктивные технологии.</p> <p>Классификация митохондриальных болезней. Особенности митохондриального генома. Митохондриальные болезни, обусловленные мутацией митохондриальной ДНК: синдром Кернса-Сейра, синдром MELAS, синдром MERRF, атрофия зрительных нервов Лебера, синдром NARP.</p> <p>Митохондриальные болезни, обусловленные мутацией ядерной ДНК: фумаровая ацидемия, нарушения бета-окисления жирных кислот, подострая некротизирующая энцефаломиопатия Лея, трихополидистрофия Лея.</p> <p>Клиническая диагностика митохондриальных заболеваний: миопатический синдром, поражение центральной и периферической нервной системы, поражение печени, почек, сердца, эндокринные нарушения, поражения зрения, слуха, нарушения желудочно-кишечного тракта. Лабораторная диагностика митохондриальных заболеваний: биохимическая, морфологическая, молекулярно-генетическая.</p>
--	--	--

6	Хромосомные болезни	<p>Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяции. Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии у человека: генотип, возраст, пол, факторы элиминации аномальных гамет. Мозаичные и полные формы хромосомных заболеваний</p> <p>Удельный вес хромосомной патологии в этиологии спонтанных абортов.</p> <p>Основные критерии для направления на проведение хромосомного анализа</p> <p>Этиология и цитогенетика хромосомных болезней. Классификация хромосомных болезней. Поли- и анеуплодии. Частичные трисомии и моносомии. Полные и мозаичные формы, транслокационные варианты. Однородительские дисомии. Хромосомный импринтинг. Семейная предрасположенность. Возраст родителей и частота хромосомных болезней у детей.</p> <p>Патогенез хромосомных болезней. Зависимость тяжести клинической картины от выраженности хромосомного дисбаланса, количественной вовлеченности эу- и гетерохроматина. Механизмы нарушения развития и возникновения пороков развития при хромосомных болезнях: изменение дозы генов, нарушение "канализации" развития, "запрещенные" пути морфо-, гисто- и органогенеза.</p> <p>Летальные эффекты хромосомных и геномных мутаций (спонтанные аборты, мертворождение, ранняя детская смертность).</p> <p>Общеклинические характеристики хромосомных болезней: врожденные пороки развития, прогрессивность течения, тяжесть состояний; вовлеченность разных систем в патологический процесс.</p> <p>Особенности клинических проявлений отдельных синдромов: Дауна, Патау, Эдвардса, "кошачьего крика", Вольфа-Хиршхорна, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трисомии по X, полисомии по Y-хромосоме. Популяционная частота. Особенности течения беременности при хромосомных синдромах. Характеристики клинической картины новорожденных. Специфичность "набора" врожденных пороков развития и морфогенетических вариантов. Прогрессивность, тяжесть заболевания. Исходы хромосомных заболеваний. Возможности терапии и реабилитации больных.</p> <p>Удельный вес хромосомной патологии в этиологии спонтанных абортов.</p> <p>Основные критерии для направления на проведение хромосомного анализа</p> <p>Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов связанных с аномалиями в системе половых хромосом (Шерешевского-Тернера, трисомии X-хромосомы, полисомия X-хромосомы, Клайнфельтера, истинный гермафродитизм, смешанная дисгенезия гонад, структурные аномалии X- и Y - хромосом). Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями аутосом (с-м Дауна, с-м Эдвардса и др.). Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных со структурными перестройками кариотипа человека.</p> <p>Основные методы цитогенетического анализа. Показания для цитогенетического исследования. Методы дифференциальной окраски хромосом. Структурные и числовые нарушения хромосом. Понятие хромосомного мозаицизма. Кариотипирование метафазной пластинки лимфоцитов периферической крови человека в норме и при патологии.</p> <p>Общая характеристика хромосомных болезней с микроаномалиями. Место хромосомной патологии в группе наследственных болезней.</p>
---	---------------------	--

		<p>Распространенность, количество форм хромосомных болезней с микроаномалиями. История открытия этой группы болезней.</p> <p>Этиология хромосомных болезней с микроаномалиями. Структурные изменения хромосомы. Виды хромосомных мутаций, мозаицизм. Факторы, вызывающие хромосомные мутации: физические, химические, биологические; мутагенные факторы эндогенного происхождения.</p> <p>Патогенез хромосомных болезней: влияние выраженности хромосомного дисбаланса на формирование специфического фенотипа, механизм нарушения развития при хромосомных болезнях.</p> <p>Клиническая картина отдельных форм хромосомных болезней: синдром Вольфа-Хиршхорна, синдром Вильямса, синдром Прадера-Вилли и Энгельмана, синдром Лангера-Гидиона, синдром Видемана-Беквита, ретинобластома.</p> <p>Лабораторная диагностика хромосомных болезней с микроаномалиями.</p> <p>Показания к цитогенетическому исследованию. Подходы к лечению. Социальная адаптация.</p> <p>Понятие о флуоресцентной гибридизации <i>in situ</i> (FISH) и ее принцип. Типы ДНК-зондов, применяемых в молекулярно-генетических исследованиях (центромерные, теломерные, уникальные, хромосомоспецифичные). Одно-, двух и многоцветная FISH. Мультиплексная FISH. Примеры молекулярно-цитогенетической диагностики хромосомных нарушений у больных и при проведении пренатальной диагностики. Применение FISH для физического картирования хромосом.</p> <p>Метод супрессионной гибридизации <i>in situ</i> (CISS) и его принцип. Примеры молекулярно-цитогенетической диагностики хромосомных нарушений с помощью CISS-метода.</p> <p>Интерфазная цитогенетика и ее преимущества при исследовании хромосомных нарушений у больных и мутаций в соматических клетках (рак). Одновременный анализ анеуплоидии по нескольким хромосомам набора на интерфазных ядрах плода.</p> <p>Детекция микроструктурных перестроек хромосом (микроделеций и микродупликаций) FISH-методом с помощью уникальных ДНК-проб. Микродиссекция хромосом. Обратная гибридизация.</p> <p>Метод синтеза ДНК <i>in situ</i> с помощью олигонуклеотидных праймеров (PRINS) и его принцип. Применение техники PRINS для быстрой идентификации хромосом на цитологических препаратах.</p> <p>Метод сравнительной геномной гибридизации (CGH) и его принцип. Применение метода CGH в клинической цитогенетике.</p> <p>Картирование мутантных генов моногенных наследственных заболеваний с помощью микроделеций. Понятие о смежных генных синдромах (<i>contiguous gene syndromes</i>).</p> <p>Общая характеристика и классификация методов пренатальной диагностики хромосомных болезней. Место хромосомной патологии в группе беременных женщин с повышенным риском. История развития пренатальной диагностики хромосомных болезней. Плацентарный мозаицизм. Факторы, вызывающие хромосомные мутации: физические, химические, биологические; мутагенные факторы эндогенного происхождения.</p> <p>Влияние возраста родителей. Патогенез хромосомных болезней: влияние выраженности хромосомного дисбаланса на формирование специфического фенотипа, механизм нарушения развития при хромосомных болезнях.</p> <p>Основные сывороточные маркеры, используемые в пренатальной</p>
--	--	---

		<p>диагностике: альфа-фетапротеин, хорионический гонадотропин человека, ассоциированный с беременностью белок – А и др. Показания к проведению пренатальной диагностики. Подходы к лечению. Социальная адаптация семей, у которых была пренально выявлена хромосомная патология плода</p> <p>Этиология и цитогенетика хромосомных болезней, их классификация. Зависимость тяжести болезни от выраженности хромосомного дисбаланса. Полные и мозаичные формы хромосомных болезней.</p> <p>Этиология и особенности клинических проявлений синдрома Дауна. Нестабильность хромосом при синдроме Дауна.</p> <p>Этиология и особенности клинических проявлений синдромов Эдвардса и Патау.</p> <p>Этиология и особенности клинических проявлений синдромов Шерешевского-Тернера и Клайнфельтера. Трисомии и полисомии половых хромосом. Этиология и особенности клинических проявлений синдрома «кошачьего крика».</p>
7	<p>Генетика рака. Генетика мультифакториальных заболеваний. Генетика количественных признаков. Геномика. Фармакогенетика.</p>	<p>Генетические основы канцерогенеза. Онкогены и гены супрессоров опухолей. Генетика некоторых форм злокачественных новообразований (ретинобластома, рак молочной железы). Генетика некоторых форм злокачественных новообразований (полипозный колоректальный рак, непалипозный рак прямой кишки). Хромосомные аномалии при онкологических заболеваниях (миелолейкоз).</p> <p>Основные генетические концепции канцерогенеза: мутационная, анеуплоидная, эпигенетическая, концепция геномной нестабильности. Основные исторические этапы в развитии представлений о генетической природе рака. Основные закономерности опухолевой прогрессии. Факторы риска возникновения рака: физические, химические, биологические. Понятие о наследственных формах рака. Протоонкогены. Общая характеристика, эволюционное происхождение, функции. Механизмы активации протоонкогенов при развитии злокачественных новообразований. Двухударная гипотеза А. Кнудсена. Понятие о наследственных формах рака.</p> <p>Задачи и перспективы генетического картирования МФЗ. Стратегии генетического картирования (функциональное, позиционное, кандидатное, позиционно-кандидатное). Факторы, затрудняющие картирование МФЗ и сложно наследуемых признаков. Важность генетико-эпидемиологических данных по МФЗ (частота болезни в популяции, доля семейных случаев, уровень наследуемости и пенетрантности, коэффициенты относительного риска) для генетического картирования.</p> <p>Принципы генетического картирования МФЗ. Анализ сцепления (принципы метода; ЛОД-балл; подтверждающее и исключающее картирование; мультилокусный анализ сцепления; сканирование генома – систематический и «разумный» подходы). Метод идентичных по происхождению аллелей. Анализ ассоциаций в популяциях и семьях (неравновесия по сцеплению. Проблема подразделенности популяции). Анализ ассоциаций на семейном материале. Картирование в изолированных популяциях. Экспериментальные скрещивания модельных объектов. Картирование локусов количественных признаков.</p> <p>Исследовательская парадигма МФЗ. Локализация гена. Выявление функциональных мутаций. Экспериментальные системы.</p> <p>Кандидатные гены атеросклероза, эссенциальной гипертензии, бронхиальной астмы, диабета.</p> <p>Понятие мультифакториальных заболеваний. Основные свойства</p>

		<p>мультифакториального наследования. Отличие мультифакториальной патологии от моногенных заболеваний. Подходы к оценке генетической предрасположенности к мультифакториальным заболеваниям. Понятие коэффициента наследуемости. Подходы к картированию мультифакториальных заболеваний и сложно наследуемых признаков</p> <p>Общая характеристика мультифакториальных заболеваний, их классификация и методы генетического анализа. Факторы повышенного риска МФЗ. Инфаркт миокарда как пример мультифакториального наследственного заболевания. Генетика некоторых форм мультифакториальных заболеваний (болезнь Паркинсона).</p> <p>Генетика некоторых форм мультифакториальных заболеваний (болезнь Альцгеймера).</p> <p>Индивидуальные патологические реакции на специфические факторы внешней среды (экогенетические болезни моногенной и полигенной природы).</p> <p>Успехи геномики. Геномика – медицине. Геномная революция. Типы генетических тестов. Успехи, достигнутые в понимании генетических причин и механизмов развития моногенных форм патологии. Для чего может быть полезен молекулярно-генетический диагноз. Проблемы, связанные с изучением генетики МФЗ. Аллельная структура распространенных заболеваний. Гипотезы CD/CV и CD/RV. Расчет риска развития сердечно-сосудистых заболеваний: время применения генетических факторов риска.</p> <p>Области приложения генетического тестирования.</p> <p>Фармакогенетическая модель и ее составляющие (ген, факторы окружающей среды, экспрессия, лечебные факторы, фармакокинетика, фармакодинамика, ответ на лекарство). Этапы генетического подхода к диагностике и лечению заболеваний (индивидуальная реакция на лекарственные препараты, ассоциации между полиморфизмами и реакцией на лекарство, гены – кандидаты, влияющие на лекарственную эффективность и токсичность). Проблемы фармакогенетики МФЗ. Общие недостатки ассоциированных исследований. «Омные» исследования в фундаментальной и прикладной медицине. «Терапевтические» уроки фармакогенетики.</p> <p>Генетический контроль метаболизма лекарственных препаратов. Вариабельность ответа индивидов на приём лекарств и её причины. Патологические реакции на приём лекарственных препаратов у больных наследственными болезнями.</p>
8	<p>Лечение и профилактика наследственных болезней человека.</p> <p>Перинатальная диагностика.</p> <p>Неонатальный скрининг</p>	<p>Пренатальная диагностика. История развития дородовой диагностики. Пренатальная диагностика как метод первичной профилактики. Общие показания к пренатальной диагностике.</p> <p>Неинвазивные методы пренатальной диагностики. Ультразвуковое исследование: принципы, показания, сроки проведения, эффективность для диагностики различных заболеваний плода, состояния плаценты, плодного мешка. Определение уровня АФП, хорионического гонадотропина в сыворотке крови беременных как скрининг для выявления ВПР и хромосомных заболеваний плода.</p> <p>Инвазивные методы. Методы получения плодного материала: хорион- и плацентобиопсия, мниоцентез и кордоцентез. Показания, сроки, противопоказания и возможные осложнения. Диагностируемые нозологические формы.</p> <p>Деонтологические и этические вопросы, возникающие при прове-</p>



		<p>дении дородовой диагностики.</p> <p>Просеивающие программы. Суть программ. Принципы отбора нозологических форм, подлежащих просеивающей доклинической диагностике. Характеристика основных программ диагностики фенилкетонурии, врожденного гипотиреоза, адено-генитального синдрома. Диагностика гетерозиготных состояний в популяционной профилактике наследственных болезней. Деонтологические вопросы просеивающих программ.</p> <p>Основные подходы к лечению наследственных болезней и заболеваний с наследственной предрасположенностью: симптоматическое, патогенетическое и этиологическое.</p> <p>Цели и задачи медико-генетического консультирования (МГК). Медико-генетическая консультация. Содержание работы.</p> <p>Организация медико-генетической (МГ) службы в мире и России. Структура МГ службы в регионе Сибири и Дальнего Востока. Задачи Федерального центра.</p> <p>Понятие о генетическом риске (априорный, совместный, относительный, итоговый).</p> <p>Принципы расчета генетического риска при менделирующих, хромосомных и мультифакториальных заболеваниях.</p> <p>Этические и психологические проблемы МГК: вмешательство в тайну, ответственность врача-генетика при МГК. Этические вопросы, возникающие при генетическом скрининге. "Директивное" МГК. "Вина" при рождении больного ребенка в случае аутосомно-рецессивного заболевания.</p> <p>Эффективность медико-генетических консультаций.</p> <p>Понятие груза наследственных болезней и врожденных пороков развития. Пути профилактики наследственной патологии. Задачи, этапы консультирования.</p> <p>Понятие мониторинга врожденных пороков развития. Фенотипические особенности «сторожевых» врожденных пороков развития.</p> <p>Регистры: цели, назначения, этапы.</p> <p>Основные критерии программы скрининга новорожденных на наследственные заболевания. Итоги скрининга на фенилкетонурию и гипотиреоз. Особенности скрининга на муковисцидоз, аденогенитальный синдром, галактоземию. Галактоземия. Клиника, диагностика, лечение. Алгоритм скрининга. Врожденная гиперплазия коры надпочечников (аденогенитальный синдром). Патогенез, диагностика, лечение. Алгоритм скрининга. Муковисцидоз. Патогенез, диагностика, лечение. Алгоритм скрининга.</p> <p>Фенилкетонурия. Формы фенилкетонурии и варианты клинического течения. Методы диагностики фенилкетонурии. Правила взятия и регистрации биологического материала. Лабораторное оборудование, используемое в программах массового скрининга на фенилкетонурию. Определение концентрации фенилаланина флуоресцентным методом в сухих пятнах крови. Интерпретация результатов. Тактика обследования положительных образцов. Величина cut-off. Методы подтверждающей диагностики для ФКУ.</p> <p>Медико-генетическое консультирование (МГК): задачи консультирования, его виды, организация службы МГК в России. Принципы оценки генетического риска наследственных заболеваний.</p> <p>Просеивающие программы пренатальной диагностики: суть программ, характеристика программ диагностики фенилкетонурии, врожденного гипотиреоза, аденогенитального синдрома.</p> <p>Профилактика наследственных болезней: её виды (первичная, вторичная и</p>
--	--	---

		<p>третичная), уровни, пути и формы проведения. Инвазивные и неинвазивные методы пренатальной диагностики, их диагностическая значимость. Показания и противопоказания. Диагностируемые нозологические формы. Скрининг ВПР и хромосомных болезней по уровню сывороточных маркёров у беременных.</p> <p>Общие принципы лечения наследственной и врожденной патологии. Симптоматическая терапия. Методы медикаментозного и немедикаментозного лечения. Примеры назначения симптоматической терапии при конкретном заболевании (муковисцидоз, аденогенитальный синдром). Основные принципы патогенетического лечения. Коррекция на уровне субстрата (диетическое ограничение, диетическое добавление, усиленное выведение, метаболическая ингибция). Коррекция на уровне продукта (возмещение продукта). Коррекция на уровне фермента (модификация ферментативной активности, возмещение фермента). Примеры использования патогенетических методов лечения при фенилкетонурии.</p> <p>Хирургическое лечение. Основные виды — удаление, пластика, трансплантация. Использование хирургических методов в качестве симптоматической и патогенетической терапии (на примере врожденных пороков развития, аденогенитального синдрома, семейной гиперхолестеринемии).</p> <p>Этиотропное лечение (генотерапия). Виды генотерапии (гено-замещающая и гено-модифицирующая). Понятие векторов. Трансгенез. Проблемы генотерапии. Примеры наследственных заболеваний, в лечении которых используется генотерапия (недостаточность аденозиндезаминазы, рак, семейная гиперхолестеринемия).</p> <p>Виды профилактики наследственных болезней: первичная и вторичная профилактика. Уровни профилактики: прегаметический, презиготический, пренатальный и постнатальный. Пути проведения профилактических мероприятий: управление пенетрантностью и экспрессивностью; элиминация эмбрионов и плодов; планирование семьи и деторождения; охрана окружающей среды. Формы профилактических мероприятий: медико-генетическое консультирование; пренатальная диагностика; массовые просеивающие (скринирующие) программы; "генетическая" диспансеризация населения (регистры); охрана окружающей среды и контроль за мутагенностью факторов среды.</p>
9	Популяционная генетика	<p>Популяционно-статистический метод в медицинской генетике: его основа и задачи.</p> <p>Уравнение Харди-Вайнберга как основной закон популяционной генетики.</p> <p>Генетический груз популяции, его влияние на генетическую структуру популяций.</p> <p>Клинико-генеалогический метод: его этапы возможности.</p> <p>Отличительные черты родословных с митохондриальным характером наследования. Голландрическое наследование.</p> <p>Краткое введение терминологической базы популяционной генетики человека (популяция, генетический состав популяции, изменчивость, гетерогенность).</p> <p>История формирования научных представлений относительно генетической характеристики структуры популяций (Фишер, Райт, Добжанский и др.). Этапы развития популяционной генетики.</p> <p>Понятие «идеальной» и «реальной» популяции. Наследование в популяции и особенности генетического анализа на популяционном уровне: генотипические и аллельные частоты, равновесное распределение</p>

		<p>генотипических частот (закон Харди-Вайнберга), применение формулы Харди-Вайнберга при различных типах наследования, а также наследование при множественном аллелизме, сцепленности с полом.</p> <p>Изменение генных частот в популяции и факторы его определяющие (мутационные процессы, миграции, действие отбора, эффективно-репродуктивная численность популяции и дрейф генов). Методы генетической демографии как важного раздела анализа структуры популяций.</p> <p>Использование методов молекулярной генетики в современных популяционно-генетических исследованиях.</p>
10	Современные направления развития и принципы клинической генетики	<p>История клинической генетики. «Пременделевская генеалогическая генетика». «Ранняя постменделевская генеалогическая генетика». Новые клинические феномены наследственных болезней.</p> <p>Груз наследственной патологии человечества. Типы мутаций у человека и их последствия. Доля генетической обусловленности, показатели медицинской статистики и здравоохранения.</p> <p>Генетические технологии: сканирующие (поиск новых генов/аллелей), скринирующие (детекция известных генов /аллелей), экспрессия генов. Хромосомные технологии. Протеомные технологии. Биоинформатика.</p> <p>Плейотропизм как множественные фенотипические эффекты одного гена. Иллюстрация данного феномена для основных типов наследования (аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного, X-сцепленного).</p> <p>Вариабельность (клинический полиморфизм). Доказательства (непроявляемость отдельных индивидуальных признаков или всего фенотипа; цикличность или эпизодичность в проявлении признаков; возраст манифестации).</p> <p>Причины вариабельности: генетический фон, возрастзависимость, эффекты пола или ограничения по полу, материнские факторы (цитоплазматическая наследственность, внутриматочная среда, импринтинг), генетическая гетерогенность (псевдоизменчивость), вариабельность в инактивации X-хромосомы, комплементация (двойные гетерозиготы), модифицирующие локусы (гипостаз и эпистаз), перестройка гена (соматическая мутация, амплификация, транспозиция - эффекты положения), экзогенные или экологические факторы (экология - диета, температура; тератогены; медицинские воздействия; случайность).</p>

## 5. ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ ТЕХНОЛОГИИ

Изучение дисциплины «Общая и медицинская генетика» предусматривает освоение 10 разделов, которые осуществляются в учебном процессе в виде лекционного курса, используются лекция–визуализация, регламентированная дискуссия. Активация творческой деятельности студента достигается использованием активных, интерактивных форм самостоятельной работы, компьютерных обучающих программ, выполнения реферативных работ, с целью формирования и развития у студентов профессиональных навыков.

Важными этапами в изучении дисциплины является освоение студентами основ молекулярной биологии и общей генетики, популяционной генетики, современных методов молекулярной генетики и принципов клинической генетики, подробное изучение моногенных, хромосомных и мультифакториальных заболеваний и других ВПР, изучение вопросов механизмов канцерогенеза, лечения и профилактики наследственных заболеваний, основ медико-генетического консультирования, принципов неонатального скрининга

Для изучения данных разделов используются мультимедийные презентации,

интерактивные формы самостоятельной работы, рисованные задания, контрольные тесты и задачи, письменные задачи, призванные резюмировать полученные знания, учебно-исследовательская работа, подготовка рефератов с целью формирования компетентного подхода в обучении.

Различные виды учебной работы, включая самостоятельную работу студента, способствуют овладению культурой мышления, способностью в устной и письменной форме логически правильно излагать результаты, восприятию инноваций; формируют способность и готовность к самосовершенствованию и самореализации. При этом у студентов формируются: способность в условиях развития науки и практики к переоценке накопленного опыта, анализу своих возможностей, умение приобретать новые знания, использовать различные формы обучения и информационно-образовательные технологии.

## **6. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ УСПЕВАЕМОСТИ, ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ПО ИТОГАМ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ**

### **6.1. Вопросы и задания текущего контроля успеваемости**

#### **Примеры тестовых заданий**

1. СИНТЕЗ НОВОЙ ЦЕПИ ДНК НА ОТСТАЮЩЕЙ НИТИ В ПРОЦЕССЕ РЕПЛИКАЦИИ ОСУЩЕСТВЛЯЕТСЯ:  
А. Дискретно;  
Б. Непрерывно;  
**В. С помощью фрагментов Окасаки;**  
Г. Ускоренно
2. СИНТЕЗ НОВОЙ ЦЕПИ ДНК НА ЛИДИРУЮЩЕЙ НИТИ В ПРОЦЕССЕ РЕПЛИКАЦИИ ОСУЩЕСТВЛЯЕТСЯ:  
**А. Непрерывно**  
Б. Дискретно  
В. Отсрочено  
Г. С помощью фрагментов Окасаки  
Д. Ускоренно
- 3 ПРОЦЕССИНГ - ЭТО:  
А. Связывание репрессора с белком  
Б. Удвоение ДНК  
**В. Созревание про-РНК в ядре**  
Г. Ассоциация большой и малой субъединиц рибосомы  
Д. Связывание транскрипционного фактора с промотором
4. ФУНКЦИЕЙ ТЕЛОМЕРЫ ЯВЛЯЕТСЯ:  
А. Обеспечение точной репликации хромосом;  
Б. Обеспечение стабильности хромосом;  
В. Поддержание линейной структуры хромосом;  
**Г. Сохранение структурных генов**
5. ЭУХРОМАТИН В ОТЛИЧИЕ ОТ ГЕТЕРОХРОМАТИНА  
А интенсивно окрашен  
Б генетически неактивен  
**В генетически активен**  
Г содержит повторяющиеся последовательности АТ
6. ХРОМОСОМЫ С ОДИНАКОВЫМ РАЗМЕРОМ ПЛЕЧ НАЗЫВАЮТСЯ  
А телоцентрические  
Б субметацентрические  
В акроцентрические  
**Г метацентрические**

7 ФОРМИРОВАНИЕ ГЕНОВ АНТИТЕЛ ЭТО ПРИМЕР:

- А. соматической рекомбинации генов
- Б. амплификации генов
- В. посттранскрипционной регуляции активности генов
- Г. посттрансляционной регуляции активности генов

**Примеры билетов контрольных работ**

**ПРИМЕРЫ БИЛЕТОВ КОНТРОЛЬНЫХ РАБОТ**

**Билет №**

1. Дать определение следующим терминам
  1. Крипторхизм
  2. Экзофтальм
  3. Гидроцефалия
  4. Гипертелоризм,
2. Перечислите не менее 4 признаков дисморфогенеза, характерных для данного заболевания, на основе анализ изображения



3. Назовите 3 циклически повторяющихся реакции при ПЦР и реактивы , необходимое для проведения данной реакции.
6. Классифицируйте структуру генома человека (в виде схемы)
7. Опишите структуру ядерного гена эукариот и структурные компоненты единицы транскрипции.

**Билет №**

**1. Установите соответствие между мутацией и заболеванием, к которому оно относится**

Заболевание	Мутация в гене
1. НЕЙРОФИБРОМАТОЗ 1 ТИПА	А) ГЕН 21- ГИДРОКСИЛАЗЫ
2. БОЛЕЗНЬ ШТАЙНЕРТА	Б) ГЕН МЕДЬТРАНСПОРТИРУЮЩИХ АТФ-АЗ Р-ТИПА
3. МУКОВИСЦЕДОЗ	В) ГЕН ГЛЮКОЦЕРЕБРОЗИДАЗЫ
4. МИОДИСТРОФИЯ ДЮШЕНА-БЕККЕРА	Д) ГЕН ГЕСОМИНИДАЗЫ А
5. СИНДРОМ МАРТИНА-БЕЛЛ	Е) ЛОМКАЯ X ХРОМОСОМА
6. ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ	Ж) В ГЕНЕ ТРАНСМЕМБРАННОГО РЕГУЛЯТОРА ПРОВОДИМОСТИ
7. ГАЛАКТОЗЕМИЯ	З) ГЕН GALT (ДЕФИЦИТ ГАЛАКТОЗО-1 ФОСФАТУРИДИЛТРАНСФЕРАЗЫ)
8. БОЛЕЗНЬ ТЕЯ-САКСА	И) ГЕН АЛЬФА -L-ИДУРОНИДАЗЫ
9. БОЛЕЗНЬ НИМАНА-ПИКА	К) ГЕН ЛИЗОСОМАЛЬНОЙ
10. БОЛЕЗНЬ ГОШЕ	
11. МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ	
12. АДРЕНОГЕНИТАЛЬНЫЙ СИНДРОМ	

13 БОЛЕЗНЬ ВИЛЬСОНА-КОНОВАЛОВА	СФИНГОМИЕЛИНАЗЫ Л) ГЕН РАН (ДЕФИЦИТ ФЕНАЛАЛАНИНГИДРОКСИЛАЗЫ) М) В ГЕНЕ БЕЛКА ДИСТРОФИНА Н) В ГЕНЕ СУПРЕССИИ ОПУХОЛЕЙ О) В ГЕНЕ ПРОТЕИНКИНАЗЫ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ
--------------------------------	---

**2. Установите соответствие между заболеванием и типом наследования**

Заболевание	Мутация в гене
1. НЕЙРОФИБРОМАТОЗ 1 ТИПА 2. БОЛЕЗНЬ ШТАЙНЕРТА 3. МУКОВИСКЕДОЗ 4. МИОДИСТРОФИЯ ДЮШЕНА-БЕККЕРА 5. ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ 6. ГАЛАКТОЗЕМИЯ 7. БОЛЕЗНЬ ТЕЯ-САКСА 8. БОЛЕЗНЬ НИМАНА-ПИКА 9. БОЛЕЗНЬ ГОШЕ 10. МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ 11. АДРЕНОГЕНИТАЛЬНЫЙ СИНДРОМ 12. БОЛЕЗНЬ ВИЛЬСОНА-КОНОВАЛОВА	А) аутосомно-доминантный тип Б) аутосомно-рецессивный тип В) X-сцепленный рецессивный тип

**Билет №**

1. Назвать приведенную ниже структуру и ее функции. Указать все компоненты, указанные на рисунке цифрами.

	<p>СТРУКТУРА -</p> <p>1 _____</p> <p>2 _____</p> <p>3 _____</p> <p>4 _____</p> <p>5 _____</p> <p>6 _____</p>
--	--

2. Охарактеризовать роль приведенных ниже веществ в регуляции клеточного цикла.

<b>Вещества</b>	<b>ОПРЕДЕЛЕНИЕ, РОЛЬ В КЛЕТОЧНОМ ЦИКЛЕ</b>
КОМПЛЕКС CYC D+ CDK4,6	
КОМПЛЕКС CYC E+ CDK2	
БЕЛОК RB	
КОМПЛЕКС <u>CYCA+CDK2</u>	
КОМПЛЕКС CYC B+CDK2	
КОМПЛЕКС CYC B+CDK1	
БЕЛОК P53	

### Примеры тем рефератов

1. ДНК-технологии в медицинской генетике.
2. Достижения транскриптомики и протеомики в медицинской генетике.
3. Генетические базы данных. Базы данных по медицинской генетике.
4. Менделевские типы наследования и их приложение к человеку.
5. Мутации генов у человека: механизмы и последствия.
6. Олигогенные болезни (синдром Барде-Бидля, недостаточность кортизонредуктазы, гемохроматоз, болезнь Гиршпрунга).
7. Картирование и клонирование генов наследственных болезней. Анализ сцепления и генетическое картирование Генетический полиморфизм.
8. Генетический полиморфизм и болезни.
9. Полногеномные исследования при мультифакториальных заболеваниях.
10. Медицинская популяционная генетика (равновесие Харди-Вайнберга, инбридинг, генетический дрейф, миграция, естественный отбор, мутации).
11. Роль эпигенома в развитии опухолей человека.
12. Требования к фармакогенетическому тесту для внедрения в клиническую практику

### 6.2. Вопросы для промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины

#### Примеры экзаменационных вопросов

1. Регуляторная часть гена эукариот. Промоторы, энхансеры, сайленсеры, инсуляторы.
2. Наследование, сцепленное с X-хромосомой (рецессивные гены) Дубликации. Транслокации (Реципрокные транслокации, Робертсоновские транслокации). Инсерции и инверсии
3. Молекулярно-генетические методы. Выделение ДНК. Полимеразная цепная реакция (ПЦР)
4. Метод Сэнгера (секвенирование ДНК)
5. Сфинголипидозы. Болезнь Ниманна-Пика. Болезнь Гоше.
6. Эмбриональный морфогенез (дизрафии, гетеротопии, агенезия (аплазия), гипоплазия, атрезия).
7. Скрининг на фенилкетонурию (ФКУ) – стандарт неонатального скрининга
8. Фармакогенетические закономерности I фазы биотрансформации
9. Наиболее распространенные нозологические формы МФЗ

**6.3. Критерии оценки при текущем и промежуточном контроле (экзамене)****КРИТЕРИИ ОЦЕНКИ ОТВЕТА СТУДЕНТА ПРИ 100-БАЛЛЬНОЙ СИСТЕМЕ****6.3. Критерии оценки при текущем и промежуточном контроле (экзамене)****КРИТЕРИИ ОЦЕНКИ ОТВЕТА СТУДЕНТА ПРИ 100-БАЛЛЬНОЙ СИСТЕМЕ**

<b>ХАРАКТЕРИСТИКА ОТВЕТА</b>	<b>Оценка ECTS</b>	<b>Баллы в БРС</b>	<b>Уровень сформированности компетенций по дисциплине</b>	<b>Оценка</b>
<p>Дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос, показана совокупность осознанных знаний об объекте, проявляющаяся в свободном оперировании понятиями, умении выделить существенные и несущественные его признаки, причинно-следственные связи. Знание об объекте демонстрируется на фоне понимания его в системе данной науки и междисциплинарных связей. Ответ формулируется в терминах науки, изложен литературным языком, логичен, доказателен, демонстрирует авторскую позицию студента.</p> <p>В полной мере овладел компетенциями.</p>	A	100-96	Высокий	5 (отлично)
<p>Дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос, показана совокупность осознанных знаний об объекте, проявляющаяся в свободном оперировании понятиями, умении выделить существенные и несущественные его признаки, причинно-следственные связи. Знание об объекте демонстрируется на фоне понимания его в системе данной науки и междисциплинарных связей. Ответ формулируется в терминах науки, изложен литературным языком, логичен, доказателен, демонстрирует авторскую позицию студента.</p> <p>В полной мере овладел компетенциями.</p>	B	95-91	Высокий	5 (отлично)



<p>Дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос, доказательно раскрыты основные положения темы; в ответе прослеживается четкая структура, логическая последовательность, отражающая сущность раскрываемых понятий, теорий, явлений. Ответ изложен литературным языком в терминах науки. В ответе допущены недочеты, исправленные студентом с помощью преподавателя. В полной мере овладел компетенциями.</p>	С	90-76	Средний	4 (хорошо)
<p>Дан недостаточно полный и последовательный ответ на поставленный вопрос, но при этом показано умение выделить существенные и несущественные признаки и причинно-следственные связи. Ответ логичен и изложен в терминах науки. Могут быть допущены 1-2 ошибки в определении основных понятий, которые студент затрудняется исправить самостоятельно. Слабо овладел компетенциями.</p>	D	75-66	Низкий	3 (удовлетворительно)
<p>Дан неполный ответ, логика и последовательность изложения имеют существенные нарушения. Допущены грубые ошибки при определении сущности раскрываемых понятий, теорий, явлений, вследствие непонимания студентом их существенных и несущественных признаков и связей. В ответе отсутствуют выводы. Слабо овладел компетенциями.</p>	E	65-61	Крайне низкий	3 (удовлетворительно)
<p>Дан неполный ответ, представляющий собой разрозненные знания по теме вопроса с существенными ошибками в определениях. Присутствуют фрагментарность, нелогичность изложения. Студент не осознает связь данного понятия, теории, явления с другими объектами дисциплины. Отсутствуют выводы, конкретизация и доказательность изложения. Речь неграмотная. Дополнительные и уточняющие вопросы преподавателя не приводят к коррекции ответа студента не только на поставленный вопрос, но и на другие вопросы дисциплины. Компетенции не сформированы.</p>	F	60-0	Не сформирована	2 (неудовлетворительно)

## 7. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

7.1. Рекомендуемая литература				
7.1.1. Основная литература				
	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л1.1	Бочков Н.П.	Клиническая генетика: учеб. для вузов изд. 2-е	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2003	39
Л1.2	Гинтер Е.К	Медицинская генетика: учеб.	М.: Медицина, 2003	5
Л 1.3	Под. ред Бочкова Н.П.	Клиническая генетика: учеб. - 4-е изд., доп. и пререб. Режим доступа: <a href="http://www.studmedlib.ru/">http://www.studmedlib.ru/</a>	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015	
7.1.2. Дополнительная литература				
	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Количво
Л 2.1	Асанов А.Ю Н.С. Демикова В.Е. Голимбет	Основы генетики	М.: Академия	10
Л2.2	Гайнутдинов И.К.	Медицинская генетика: учеб.	Д.: Феникс, 2007	1
Л 2.3	У. Клаг М. Каммингс	Основы генетики	М.: Техносфера, 2007	1
7.1.3. Методические разработки				
	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л 3.1	М.В. Черников, Г.С. Гутенева, М.А. Оганова, Е.А. Артемьев	Методические указания для выполнения самостоятельной внеаудиторной работы для студентов 3 курса (5 семестр) специальность 30.05.01 «Медицинская биохимия» дисциплина «Общая и медицинская генетика»	ПМФИ	Электронное издание
Л 3.2	М.В. Черников, Г.С. Гутенева, М.А. Оганова, Е.А. Артемьев	Рабочая тетрадь для студентов 3 курса (5 семестр) специальность 30.05.01 «Медицинская биохимия» дисциплина «Общая и медицинская генетика»	ПМФИ	Электронное издание
Л 3.3	М.В. Черников, Г.С. Гутенева, М.А. Оганова, Е.А. Артемьев	Методические указания для студентов 3 курса (5 семестр) специальность 30.05.01 «Медицинская биохимия» дисциплина «Общая и медицинская генетика»	ПМФИ	Электронное издание
Л 3.4	М.В. Черников, Г.С. Гутенева, М.А. Оганова,	Методические указания для преподавателей (3 курс 5 семестр) специальность 30.05.01 дисциплина «Общая и медицинская генетика»	ПМФИ	Электронное издание
Л 3.5	М.В. Черников, Г.С. Гутенева, М.А. Оганова, Е.А. Артемьев	Методические указания для выполнения самостоятельной внеаудиторной работы для студентов 3 курса (6 семестр) специальность 30.05.01 «Медицинская биохимия» дисциплина «Общая и медицинская генетика»	ПМФИ	Электронное издание

Л 3.6	М.В. Черников, Г.С. Гутенева, М.А. Оганова, Е.А. Артемьев	Рабочая тетрадь для студентов 3 курса (6 семестр) специальность 30.05.01 «Медицинская биохимия» дисциплина «Общая и медицинская генетика»	ПМФИ	Электронное издание
Л 3.7	М.В. Черников, Г.С. Гутенева, М.А. Оганова, Е.А. Артемьев	Методические указания для студентов 3 курса (6 семестр) специальность 30.05.01 «Медицинская биохимия» дисциплина «Общая и медицинская генетика»	ПМФИ	Электронное издание
Л 3.8	М.В. Черников, Г.С. Гутенева, М.А. Оганова,	Методические указания для преподавателей (3 курс 6 семестр) специальность 30.05.01 дисциплина «Общая и медицинская генетика»	ПМФИ	Электронное издание
Л 3.9	М.В. Черников, Г.С. Гутенева, М.А. Оганова, Е.А. Артемьев	Методические указания для выполнения самостоятельной внеаудиторной работы для студентов 4 курса (7 семестр) специальность 30.05.01 «Медицинская биохимия» дисциплина «Общая и медицинская генетика»	ПМФИ	Электронное издание
Л 3.10	М.В. Черников, Г.С. Гутенева, М.А. Оганова, Е.А. Артемьев	Рабочая тетрадь для студентов 4 курса (7 семестр) специальность 30.05.01 «Медицинская биохимия» дисциплина «Общая и медицинская генетика»	ПМФИ	Электронное издание
Л 3.11	М.В. Черников, Г.С. Гутенева, М.А. Оганова, Е.А. Артемьев	Методические указания для студентов 4 курса (7 семестр) специальность 30.05.01 «Медицинская биохимия» дисциплина «Общая и медицинская генетика»	ПМФИ	Электронное издание
Л 3.12	М.В. Черников, Г.С. Гутенева, М.А. Оганова, ,	Методические указания для преподавателей (4 курс 7 семестр) специальность 30.05.01 "Медицинская биохимия" дисциплина «Общая и медицинская генетика»	ПМФИ	Электронное издание

#### 7.2. Электронные образовательные ресурсы

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
<b>7.2. Электронные образовательные ресурсы</b>				
Л.4.1	Мутовин Г.Р.	Клиническая генетика. Геномика и протеономика наследственных патологий: учебн. пособие. 3-е изд. перераб и доп. Режим доступа: <a href="http://www.studmedlib.ru/">http://www.studmedlib.ru/</a>	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010	
Л.4.2	Под. ред Бочкова Н.П.	Клиническая генетика: учеб. - 4-е изд., доп. и пререб. Режим доступа: <a href="http://www.studmedlib.ru/">http://www.studmedlib.ru/</a>	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015	

### 7.3. Программное обеспечение

Microsoft Office 365. Договор с ООО СТК «ВЕРШИНА» №27122016-1 от 27 декабря 2016 г.  
Kaspersky Endpoint Security Russian Edition. 100149 Educational Renewal License  
1FB6161121102233870682. 100 лицензий.  
Office Standard 2016. 200 лицензий OPEN 96197565ZZE1712.  
Microsoft Open License :66237142 OPEN 96197565ZZE1712. 2017  
Microsoft Open License : 66432164 OPEN 96439360ZZE1802. 2018.  
Microsoft Open License : 68169617 OPEN 98108543ZZE1903. 2019.  
Операционные системы OEM, OS Windows XP; OS Windows 7; OS Windows 8; OS Windows 10. На каждом системном блоке и/или моноблоке и/или ноутбуке. Номер лицензии скопирован в ПЗУ аппаратного средства и/или содержится в наклеенном на устройство стикере с голографической защитой.  
Система автоматизации управления учебным процессом ООО «Лаборатория ММИС»  
Доступ к личному кабинету в системе «4Portfolio». Договор № В-21.03/2017 203 от 29 марта 2017  
Доступ к личному кабинету в системе «ЭИОС»  
Система электронного тестирования VeralTest Professional 2.7. Акт предоставления прав № ИТ178496 от 14.10.2015 (бессрочно)

## 8. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

№ п\п	Наименование дисциплины	Наименование специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Перечень лицензионного программного обеспечения. Реквизиты подтверждающего документа
1.	Б1. Б.35 Общая и медицинская генетика	Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа: Правый лекционный зал (295) 357532, Ставропольский край, город Пятигорск, проспект Калинина, дом 11; Уч.корп.№1	Проектор Ноутбук Доска ученическая Столы ученические Стулья ученические Стол для преподавателя Стул преподавателя Набор демонстрационного оборудования и учебно-наглядных пособий, обеспечивающие тематические иллюстрации, соответствующие программе дисциплины, рабочей учебной программе дисциплины	Microsoft Office 365. Договор с ООО СТК «ВЕРШИНА» №27122016-1 от 27 декабря 2016 г. Kaspersky Endpoint Security Russian Edition. 100149 Educational Renewal License 1FB6161121102233870682. 100 лицензий. Office Standard 2016. 200 лицензий OPEN 96197565ZZE1712. Microsoft Open License :66237142 OPEN 96197565ZZE1712. 2017
2.		Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа: Левый лекционный зал (294) 357532, Ставропольский край, город Пятигорск, проспект Калинина, дом 11; Уч.корп.№1	Проектор Ноутбук Доска ученическая Столы ученические Стулья ученические Стол для преподавателя Стул преподавателя Набор демонстрационного оборудования и учебно-наглядных пособий, обеспечивающие тематические иллюстрации, соответствующие	Microsoft Open License :66432164 OPEN 96439360ZZE1802. 2018. Microsoft Open License : 68169617 OPEN 98108543ZZE1903. 2019. Операционные системы OEM, OS Windows XP; OS Windows 7; OS Windows 8;

			программе дисциплины, рабочей учебной программе дисциплины	OS Windows 10. На каждом системном блоке и/или моноблоке и/или ноутбуке. Номер лицензии скопирован в ПЗУ аппаратного средства и/или содержится в наклеенном на устройство стикере с голографической защитой. Система автоматизации управления учебным процессом ООО «Лаборатория ММИС»
3.		Учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации; ауд. № 315 (214) 357532, Ставропольский край, город Пятигорск, проспект Калинина, дом 11; Уч.корп.№1	Микроскопы Альтами 104 Шкафы для документов закрытый распашной Доска 1- элементная Шкаф книжный Телевизор 37. TV универсальный крепежный Столы ученические Стулья ученические	Доступ к личному кабинету в системе «4Portfolio». Договор № В-21.03/2017 203 от 29 марта 2017 Доступ к личному кабинету в системе «ЭИОС» Система электронного тестирования VeralTest Professional 2.7. Акт предоставления прав № ИТ178496 от 14.10.2015 (бессрочно)
4.		Учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации; ауд. № 316 (215) 357532, Ставропольский край, город Пятигорск, проспект Калинина, дом 11; Уч.корп.№1	Микроскопы Альтами 104 Шкафы для документов закрытый распашной Доска 1- элементная Шкаф книжный Телевизор 37. TV универсальный крепежный Столы ученические Стулья ученические	
5.		Учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации: ауд. № 320 (173)	Доска ДА-12з для мела Столы ученические Стулья ученические	

		357532, Ставропольский край, город Пятигорск, проспект Калинина, дом 11; Уч.корп.№1		
6.		Учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации: ауд. № 218 (114) 357532, Ставропольский край, город Пятигорск, проспект Калинина, дом 11; Уч.корп.№1	Доска магнитно-меловая Столы ученические Стулья ученические	
7.		Учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации: ауд. № 214 (119) 357532, Ставропольский край, город Пятигорск, проспект Калинина, дом 11; Уч.корп.№1	Моноблок Сплит- система LG G 18 AYT/SCI Доска 1- элементная Столы ученические Стулья ученические	
8.		Учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации:	Стол ученический Стул ученический Доска 1- элементная Столы ученические Стулья ученические	

		ауд. № 204 (123(а)) 357532, Ставропольский край, город Пятигорск, проспект Калинина, дом 11; Уч.корп.№1		
<b>9.</b>		Учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации: ауд. № 205 (141) 357532, Ставропольский край, город Пятигорск, проспект Калинина, дом 11; Уч.корп.№1	Стол ученический Стул ученический Доска 1- элементная Столы ученические Стулья ученические	
<b>10.</b>		Учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации: ауд. № 206 (123) 357532, Ставропольский край, город Пятигорск, проспект Калинина, дом 11; Уч.корп.№1	Стол ученический Стул ученический Доска 1- элементная Столы ученические Стулья ученические	
<b>11.</b>		Учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной	Стол ученический Стул ученический Доска 1- элементная Столы ученические Стулья ученические	



		<p>аттестации:  ауд. № 203 (140)  357532, Ставропольский край,  город Пятигорск, проспект  Калинина, дом 11; Уч.корп.№1</p>		
12.		<p>Учебная аудитория для  проведения курсового  проектирования и  самостоятельной работы:  ауд. № 330 (348,349)  357532, Ставропольский край,  город Пятигорск, проспект  Калинина, дом 11; Уч.корп.№1</p>	<p>Моноблоки с выходом в интернет  Шкаф сейф несгораемый  Шкаф одностворчатый  Стол ученические  Стулья ученические</p>	
13.		<p>Помещение для хранения и  профилактического  обслуживания учебного  оборудования:  ауд. № 331 (186)  357532, Ставропольский край,  город Пятигорск, проспект  Калинина, дом 11; Уч.корп.№1</p>	<p>Шкаф одностворчатый  Стойка с полками на колесах  Кресло «Юпитер»  Компьютер «Lenovo»  МФУ HP LaserJet Pro M 1217nfw  Весы OHAUS модель SPU123 макс 120г  дискрет0,001г с калибров.гирей 100г  Компьютер Lenovo S20 00 All-Ln-One  Каталог химреактивов  Кресло "Юпитер"  Шкаф нависной  Шкаф для одежды  Нетбуки  Стол компьютерный  Компьютер «Lenovo»  Системный блок в составе DEPO  Тумба  Учебное пособие «Генетика»  Учебное пособие «Общая паразитология»</p>	

			<p>Системный блок в составе DEPO Neos 260MN W7 P64/SM/G840/1 МФУ (принтер сканер) (копир) Лазерный монохромный HP «Лазер рчо 1217 Мониторы Компьютер в комплекте Шкаф сейф несгораемый Холодильник «Стенол» Шкаф для документов закрытый распашной Шкаф одностворчатый Стул офисный полумягкий Учебное пособие "Мейоз R02" Учебное пособие "Митоз R01" Шкаф одностворчатый</p>	
--	--	--	--	--

## **9. ОСОБЕННОСТИ ОРГАНИЗАЦИИ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ ДЛЯ ИНВАЛИДОВ И ЛИЦ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ**

**9.1. Обучение обучающихся с ограниченными возможностями здоровья** при необходимости осуществляется с использованием специальных методов обучения и дидактических материалов, составленных с учетом особенностей психофизического развития, индивидуальных возможностей и состояния здоровья таких обучающихся (обучающегося).

**9.2. В целях освоения рабочей программы дисциплины инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья** кафедра обеспечивает:

1) для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по зрению:

- размещение в доступных для обучающихся, являющихся слепыми или слабовидящими, местах и в адаптированной форме справочной информации о расписании учебных занятий;
- присутствие ассистента, оказывающего обучающемуся необходимую помощь;
- выпуск альтернативных форматов методических материалов (крупный шрифт или аудиофайлы);

2) для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по слуху:

- надлежащими звуковыми средствами воспроизведение информации;

3) для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья, имеющих нарушения опорно-двигательного аппарата:

- возможность беспрепятственного доступа обучающихся в учебные помещения, туалетные комнаты и другие помещения кафедры, а также пребывание в указанных помещениях.

**9.3. Образование обучающихся с инвалидностью и ограниченными возможностями здоровья** может быть организовано как совместно с другими обучающимися, так и в отдельных группах.

**9.4. Перечень учебно-методического обеспечения самостоятельной работы обучающихся по дисциплине.**

Учебно-методические материалы для самостоятельной работы обучающихся из числа инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья предоставляются в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья и восприятия информации:

Категории студентов	Формы
С нарушением слуха	- в печатной форме; - в форме электронного документа;
С нарушением зрения	- в печатной форме увеличенным шрифтом; - в форме электронного документа; - в форме аудиофайла;
С нарушением опорно-двигательного аппарата	- в печатной форме; - в форме электронного документа; - в форме аудиофайла;

Данный перечень может быть конкретизирован в зависимости от контингента обучающихся.

**9.5. Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине.**

Перечень фондов оценочных средств, соотнесённых с планируемыми результатами освоения образовательной программы для студентов с инвалидностью и с ограниченными возможностями здоровья включает следующие оценочные средства:

Категории студентов	Виды оценочных средств	Формы контроля и оценки результатов
С нарушением слуха	тест	преимущественно

		письменная проверка
С нарушением зрения	собеседование	преимущественно устная проверка (индивидуально)
С нарушением опорно-двигательного аппарата	решение дистанционных тестов, контрольные вопросы	организация контроля с помощью электронной оболочки MOODLE, письменная проверка

Студентам с инвалидностью и с ограниченными возможностями здоровья увеличивается время на подготовку ответов к экзамену.

**Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующие этапы формирования компетенций**

При проведении процедуры оценивания результатов обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья предусматривается использование технических средств, необходимых им в связи с их индивидуальными особенностями. Процедура оценивания результатов обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по дисциплине предусматривает предоставление информации в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья и восприятия информации:

Для лиц с нарушениями зрения:

- в печатной форме увеличенным шрифтом;
- в форме электронного документа;
- в форме аудиофайла.

Для лиц с нарушениями слуха:

- в печатной форме;
- в форме электронного документа.

Для лиц с нарушениями опорно-двигательного аппарата:

- в печатной форме;
- в форме электронного документа;
- в форме аудиофайла.

Данный перечень может быть конкретизирован в зависимости от контингента обучающихся. При проведении процедуры оценивания результатов обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по дисциплине (модулю) обеспечивается выполнение следующих дополнительных требований в зависимости от индивидуальных особенностей обучающихся:

1. инструкция по порядку проведения процедуры оценивания предоставляется в доступной форме (устно, в письменной форме);
2. доступная форма предоставления заданий оценочных средств (в печатной форме, в печатной форме увеличенным шрифтом, в форме электронного документа, задания зачитываются ассистентом);
3. доступная форма предоставления ответов на задания (письменно на бумаге, набор ответов на компьютере, с использованием услуг ассистента, устно).

При необходимости для обучающихся с ограниченными возможностями здоровья и инвалидов процедура оценивания результатов обучения по дисциплине (модулю) может проводиться в несколько этапов.

**9.6. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины.**

Для освоения дисциплины инвалидами и лицами с ограниченными возможностями

здоровья предоставляются основная и дополнительная учебная литература в виде электронного документа в фонде библиотеки и/или в электронно-библиотечных системах. А также предоставляются бесплатно специальные учебники и учебные пособия, иная учебная литература и специальные технические средства обучения коллективного и индивидуального пользования

#### **9.7. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины**

В освоении дисциплины инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья большое значение имеет индивидуальная работа. Под индивидуальной работой подразумевается две формы взаимодействия с преподавателем: индивидуальная учебная работа (консультации), т.е. дополнительное разъяснение учебного материала и углубленное изучение материала с теми обучающимися, которые в этом заинтересованы, и индивидуальная воспитательная работа. Индивидуальные консультации по предмету являются важным фактором, способствующим индивидуализации обучения и установлению воспитательного контакта между преподавателем и обучающимся инвалидом или обучающимся с ограниченными возможностями здоровья.

#### **9.8. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине**

Освоение дисциплины инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья осуществляется с использованием средств обучения общего и специального назначения:

– лекционная аудитория – мультимедийное оборудование, мобильный радиокласс (для студентов с нарушениями слуха); источники питания для индивидуальных технических средств;

- учебная аудитория для практических занятий (семинаров) мультимедийное оборудование, мобильный радиокласс (для студентов с нарушениями слуха);

- учебная аудитория для самостоятельной работы – стандартные рабочие места с персональными компьютерами; рабочее место с персональным компьютером, с программой экранного доступа, программой экранного увеличения и брайлевским дисплеем для студентов с нарушением зрения.

В каждой аудитории, где обучаются инвалиды и лица с ограниченными возможностями здоровья, должно быть предусмотрено соответствующее количество мест для обучающихся с учётом ограничений их здоровья.

В учебные аудитории должен быть беспрепятственный доступ для обучающихся инвалидов и обучающихся с ограниченными возможностями здоровья.

### **10. ОСОБЕННОСТИ ОРГАНИЗАЦИИ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОГО ПРОЦЕССА С ПРИМЕНЕНИЕМ ЭЛЕКТРОННОГО ОБУЧЕНИЯ И ДИСТАНЦИОННЫХ ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫХ ТЕХНОЛОГИЙ**

В соответствии с Положением о порядке применения электронного обучения и дистанционных образовательных технологий в Пятигорском медико-фармацевтическом институте – филиале федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Волгоградский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, утвержденном Ученым советом 30.08.2019 учебный процесс по настоящей программе может осуществляться с применением дистанционных образовательных технологий (ДОТ) и/или электронного обучения в порядке, установленном федеральными органами исполнительной власти, распорядительными актами ФГБОУ ВолгГМУ Минздрава России, ПМФИ – филиала ФГБОУ ВО ВолгГМУ Минздрава России.

#### **10.1. Реализация основных видов учебной деятельности с применением электронного обучения, ДОТ.**

С применением электронного обучения или ДОТ могут проводиться следующие виды занятий:

Лекция может быть представлена в виде текстового документа, презентации, видеолекции в асинхронном режиме или посредством технологии вебинара – в синхронном режиме. Преподаватель может использовать технологию web-конференции, вебинара в случае наличия технической возможности, согласно утвержденному тематическому плану занятий лекционного типа.

Семинарские занятия могут реализовываться в форме дистанционного выполнения заданий преподавателя, самостоятельной работы. Задания на самостоятельную работу должны ориентировать обучающегося преимущественно на работу с электронными ресурсами. Для коммуникации во время семинарских занятий могут быть использованы любые доступные технологии в синхронном и асинхронном режиме, удобные преподавателю и обучающемуся, в том числе чаты в мессенджерах.

Практическое занятие, во время которого формируются умения и навыки их практического применения путем индивидуального выполнения заданий, сформулированных преподавателем, выполняются дистанционно, результаты представляются преподавателю посредством телекоммуникационных технологий. По каждой теме практического занятия обучающийся должен получить задания, соответствующее целям и задачам занятия, вопросы для обсуждения. Выполнение задания должно обеспечивать формирование части компетенции, предусмотренной РПД и целями занятия. Рекомендуется разрабатывать задания, по возможности, персонализировано для каждого обучающегося. Задание на практическое занятие должно быть соизмеримо с продолжительностью занятия по расписанию.

Лабораторное занятие, предусматривающее личное проведение обучающимися натуральных или имитационных экспериментов или исследований, овладения практическими навыками работы с лабораторным оборудованием, приборами, измерительной аппаратурой, вычислительной техникой, технологическими, аналитическими или иными экспериментальными методиками, выполняется при помощи доступных средств или имитационных тренажеров. На кафедре должны быть методически проработаны возможности проведения лабораторного занятия в дистанционной форме.

Самостоятельная работа с использованием дистанционных образовательных технологий может предусматривать: решение ситуационных задач, чтение лекции, презентации и т.д.) просмотр видео-лекций, составление плана текста, графическое изображение структуры текста, конспектирование текста, выписки из текста, работа с электронными словарями, базами данных, глоссарием, wiki, справочниками; ознакомление с нормативными документами; учебно-исследовательскую работу, написание обзора статьи, эссе, разбор лабораторных или инструментальных методов диагностики.

Все виды занятий реализуются согласно утвержденному тематическому плану. Материалы размещаются в ЭИОС института.

Учебный контент снабжается комплексом пошаговых инструкций, позволяющих обучающемуся правильно выполнить методические требования.

Методические материалы должны быть адаптированы к осуществлению образовательного процесса с использованием электронного обучения и дистанционных образовательных технологий.

## **10.2. Контроль и порядок выполнения внеаудиторной самостоятельной работы обучающихся**

Контрольные мероприятия предусматривают текущий контроль по каждому занятию, промежуточную аттестацию в соответствии с рабочей программой дисциплины.

Обучающийся обязан выслать выполненное задание преподавателю начиная с дня проведения занятия и заканчивая окончанием следующего рабочего дня.

Преподаватель обязан довести оценку по выполненному занятию не позднее следующего рабочего дня после получения работы от обучающегося.

Контроль выполнения внеаудиторной самостоятельной работы осуществляется путем проверки реализуемых компетенций согласно настоящей программе и с учетом фондов

оценочных средств для текущей аттестации при изучении данной дисциплины. Отображение хода образовательного процесса осуществляется в существующей форме – путем отражения учебной активности обучающихся в кафедральном журнале (на бумажном носителе).

### **10.3. Регламент организации и проведения промежуточной аттестации с применением ЭО и ДОТ**

При организации и проведении промежуточной аттестации с применением электронного обучения, дистанционных образовательных технологий кафедра:

- совместно с отделом информационных технологий создает условия для функционирования ЭИОС, обеспечивающей полноценное проведение промежуточной аттестации в полном объеме независимо от места нахождения обучающихся;

- обеспечивает идентификацию личности обучающегося и контроль соблюдения условий проведения экзаменационных и/или зачетных процедур, в рамках которых осуществляется оценка результатов обучения.

Экзаменационные и/или зачетные процедуры в асинхронном режиме - с учетом аутентификации обучающегося через систему управления обучением (LMS).

Проведение промежуточной аттестации по дисциплине регламентируется п.6 рабочей программы дисциплины, включая формируемый фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации. Порядок проведения промежуточной аттестации осуществляется в форме:

- Компьютерного тестирования