

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

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

УТВЕРЖДАЮ  
Проректор по УМР

\_\_\_\_\_ Е.В. Коновалова

13 июня 2024 г., протокол УМС № 5

## Лабораторная генетика

### рабочая программа дисциплины (модуля)

Закреплена за кафедрой **Патофизиологии и общей патологии**

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

Квалификация **Врач-лабораторный генетик**

Форма обучения **очная**

Общая трудоемкость **26 ЗЕТ**

Часов по учебному плану 936

в том числе:

аудиторные занятия 448

самостоятельная работа 425

часов на контроль 63

Виды контроля в семестрах:  
экзамены 1, 2

#### Распределение часов дисциплины по семестрам

Семестр (<Курс>.<Семестр на курсе>)	1 (1.1)		2 (1.2)		Итого	
	уп	рп	уп	рп		
Неделя	16 3/6		14 2/6			
Вид занятий	уп	рп	уп	рп	уп	рп
Лекции	32	32	16	16	48	48
Практические	192	192	208	208	400	400
Итого ауд.	224	224	224	224	448	448
Контактная работа	224	224	224	224	448	448
Сам. работа	172	172	253	253	425	425
Часы на контроль	36	36	27	27	63	63
Итого	432	432	504	504	936	936

Программу составил(и):

*к.б.н. доцент Кавушевская Н.С.;*

*к.м.н. ст. преподаватель Донников М.Ю.*

Рабочая программа дисциплины

**Лабораторная генетика**

разработана в соответствии с ФГОС:

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

составлена на основании учебного плана:

31.08.06 Лабораторная генетика

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

Рабочая программа одобрена на заседании кафедры

**Патофизиологии и общей патологии**

«19» апреля 2024 г., протокол № 11

Зав. кафедрой, д.м.н. профессор Л.В. Коваленко

## 1. ЦЕЛИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

1.1	Освоение теоретических знаний и формирование практических навыков по специальности "Лабораторная генетика", необходимых в практической деятельности врача - лабораторного генетика для решения диагностических, профилактических, образовательных и просветительских задач, предусмотренных квалификационными требованиями, предъявляемых к врачу – лабораторному генетику.
-----	---

## 2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ООП

Цикл (раздел) ООП:	Б1.Б
<b>2.1</b>	<b>Требования к предварительной подготовке обучающегося:</b>
2.1.1	Патология
<b>2.2</b>	<b>Дисциплины и практики, для которых освоение данной дисциплины (модуля) необходимо как предшествующее:</b>
2.2.1	Использование современных компьютерных программ в генетике
2.2.2	Медицина чрезвычайных ситуаций
2.2.3	Морфофункциональная характеристика органов и систем организма человека
2.2.4	Персонифицированная медицина
2.2.5	Производственная (клиническая) практика
2.2.6	Подготовка и сдача государственного экзамена

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

**УК-1: Готовностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу**

**УК-2: Готовностью к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия**

**УК-3: Готовностью к участию в педагогической деятельности по программам среднего и высшего медицинского образования или среднего и высшего фармацевтического образования, а также по дополнительным профессиональным программам для лиц, имеющих среднее профессиональное или высшее образование, в порядке, установленном федеральным органом исполнительной власти, осуществляющим функции по выработке государственной политики и нормативно-правовому регулированию в сфере здравоохранения**

**ПК-2: Готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными (ПК-2);**

**ПК-3: Готовность к проведению противоэпидемических мероприятий, организации защиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях**

**ПК-4: Готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков**

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

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

**ПК-9: Готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей**

**В результате освоения дисциплины обучающийся должен**

<b>3.1</b>	<b>Знать:</b>
3.1.1	законодательство Российской Федерации по вопросам организации медикогенетической помощи населению;
3.1.2	принципы социальной гигиены, биосоциальные аспекты здоровья и болезни, основы медицинской этики и деонтологии в медицинской генетике;
3.1.3	общие вопросы организации медико-генетической службы;
3.1.4	методы профилактики врожденной и наследственной патологии;
3.1.5	принципы и показания для проведения периконцепционной профилактики;
3.1.6	общие принципы и основные методы клинической, инструментальной и лабораторной диагностики генетических заболеваний;

3.1.7	организацию неонатального скрининга на фенилкетонурию, гипотиреоз, адреногенитальный синдром, галактоземию, муковисцидоз;
3.1.8	организацию пренатальной диагностики наследственных болезней и пренатального скрининга на врожденные пороки развития и хромосомные болезни;
3.1.9	общие показания для проведения пренатальной диагностики, значение пренатальной диагностики в снижении уровня наследственной и врожденной патологии;
3.1.10	эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственных заболеваний;
3.1.11	современную классификацию, этиологию, патогенез наследственных болезней;
3.1.12	принципы расчета повторного генетического риска при моногенной патологии, хромосомных болезнях, мультифакториальных заболеваниях, кровно-родственных браках и мутагенных воздействиях;
3.1.13	принципы диспансеризации пациентов и семей с наследственной патологией, подозрением на наследственные нарушения или их носительство;
3.1.14	эффективность генетической лабораторной диагностики;
3.1.15	принципы и уровни мониторинга врожденной и наследственной патологии;
3.1.16	общую генетику, молекулярные и цитогенетические основы наследственности;
3.1.17	механизмы мутагенеза: химический, радиационный, биологический;
3.1.18	показания к проведению цитогенетического, молекулярноцитогенетического, молекулярно-генетического и биохимического обследования для различных категорий пациентов;
3.1.19	правила и способы получения биологического материала для проведения лабораторных исследований, необходимых для дифференциальной диагностики заболеваний;
3.1.20	современные методы и подходы к терапии наследственной и наследственно обусловленной патологии человека: основы генной и клеточной терапии, принципы диетотерапии при наследственных болезнях обмена, принципы таргетной противоопухолевой терапии и др.;
3.1.21	психологические и морально-этические проблемы пренатальной диагностики;
3.1.22	учебную и научную литературу, нормативно-правовые документы, базы данных и интернет-ресурсы в области медицинской генетики.
<b>3.2 Уметь:</b>	
3.2.1	работать со специализированными базами данных по генетическим болезням и мутациям Online Mendelian Inheritance in Man (далее OMIM) и др.;
3.2.2	сформулировать показания для направления на специальное генетическое исследование;
3.2.3	оценить результаты лабораторных методов диагностики;
3.2.4	оформить медицинскую документацию;
3.2.5	внедрять современные методы диагностики и профилактики наследственных болезней;
3.2.6	проводить санитарно-просветительскую работу среди врачей и населения;
3.2.7	осуществлять взаимодействие с врачами разных специальностей;
3.2.8	ясно, четко, структурно излагать информацию;
3.2.9	строить коммуникации и устанавливать контакт с пациентами и специалистами;
3.2.10	проводить оценку эффективности генетической диагностики;
3.2.11	пропагандировать медико-генетические знания среди специалистов и населения;
3.2.12	соблюдать врачебную этику и принципы деонтологии при работе с пациентами и коллегами.

#### 4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Код занятия	Наименование разделов и тем /вид занятия/	Семестр / Курс	Часов	Компетен-ции	Литература	Примечание
	<b>Раздел 1. Общая и медицинская генетика</b>					
1.1	История генетики человека /Лек/	1	4	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
1.2	История генетики человека /Ср/	1	20	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	

1.3	История генетики человека /Пр/	1	20	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2
1.4	Молекулярные основы наследственности /Лек/	1	4	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2
1.5	Молекулярные основы наследственности /Пр/	1	20	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2
1.6	Молекулярные основы наследственности /Ср/	1	20	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2
1.7	Цитологические основы наследственности /Лек/	1	4	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2
1.8	Цитологические основы наследственности /Пр/	1	20	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2
1.9	Цитологические основы наследственности /Ср/	1	20	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2
1.10	Гены и признаки. Изменчивость. /Лек/	1	4	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2
1.11	Гены и признаки. Изменчивость. /Пр/	1	20	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2
1.12	Гены и признаки. Изменчивость. /Ср/	1	20	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2

1.13	Методы генетики человека /Лек/	1	4	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
1.14	Методы генетики человека /Пр/	1	20	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
1.15	Методы генетики человека /Ср/	1	20	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
<b>Раздел 2. Клиническая генетика, характеристика наследственных болезней</b>						
2.1	Наследственность и патология /Лек/	1	2	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
2.2	Наследственность и патология /Пр/	1	20	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
2.3	Наследственность и патология /Ср/	1	20	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
2.4	Хромосомные болезни /Лек/	1	4	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
2.5	Хромосомные болезни /Пр/	1	25	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
2.6	Хромосомные болезни /Ср/	1	20	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
2.7	Моногенные формы наследственных болезней. /Лек/	1	2	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	

2.8	Моногенные формы наследственных болезней. /Пр/	1	25	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
2.9	Моногенные формы наследственных болезней. /Ср/	1	20	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
2.10	Болезни с наследственной предрасположенностью /Лек/	1	4	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
2.11	Болезни с наследственной предрасположенностью /Пр/	1	22	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
2.12	Болезни с наследственной предрасположенностью /Ср/	1	12	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
2.13	/Контр.раб./	1	0	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	Реферат
2.14	/Экзамен/	1	36	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	Устный опрос, тесты
	<b>Раздел 3. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней</b>					
3.1	Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней. /Лек/	2	2	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
3.2	Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней. /Пр/	2	20	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
3.3	Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней. /Ср/	2	25	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	

3.4	Биохимические методы диагностики наследственных болезней. /Лек/	2	2	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
3.5	Биохимические методы диагностики наследственных болезней. /Пр/	2	20	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
3.6	Биохимические методы диагностики наследственных болезней. /Ср/	2	25	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
3.7	Молекулярногенетические методы диагностики наследственных болезней. /Лек/	2	2	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
3.8	Молекулярногенетические методы диагностики наследственных болезней. /Пр/	2	20	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
3.9	Молекулярногенетические методы диагностики наследственных болезней. /Ср/	2	25	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
<b>Раздел 4. Профилактика и лечение наследственных болезней</b>						
4.1	Уровни профилактики наследственной и врожденной патологии. /Лек/	2	2	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
4.2	Уровни профилактики наследственной и врожденной патологии. /Пр/	2	20	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
4.3	Уровни профилактики наследственной и врожденной патологии. /Ср/	2	25	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
4.4	Медико-генетическое консультирование /Лек/	2	2	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	

4.5	Медико-генетическое консультирование /Пр/	2	20	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
4.6	Медико-генетическое консультирование /Ср/	2	25	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
4.7	Мониторинг врожденных аномалий развития. /Лек/	2	2	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
4.8	Мониторинг врожденных аномалий развития. /Пр/	2	20	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
4.9	Мониторинг врожденных аномалий развития. /Ср/	2	25	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
4.10	Прекоцепционная профилактика. /Лек/	2	1	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
4.11	Прекоцепционная профилактика. /Пр/	2	20	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
4.12	Прекоцепционная профилактика. /Ср/	2	25	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
4.13	Пренатальная диагностика. /Лек/	2	1	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
4.14	Пренатальная диагностика. /Пр/	2	20	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	

4.15	Пренатальная диагностика. /Ср/	2	25	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
4.16	Неонатальный скрининг. /Лек/	2	1	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
4.17	Неонатальный скрининг. /Пр/	2	20	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
4.18	Неонатальный скрининг. /Ср/	2	25	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
4.19	Лечение наследственных болезней /Лек/	2	1	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
4.20	Лечение наследственных болезней /Пр/	2	28	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
4.21	Лечение наследственных болезней /Ср/	2	28	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	
4.22	/Контр.раб./	2	0	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	Реферат

4.23	/Экзамен/	2	27	УК-1 УК-2 УК-3 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Л3.4 Л3.5 Э1 Э2	Устный опрос, тесты
------	-----------	---	----	--	---	---------------------

## 5. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

### 5.1. Оценочные материалы для текущего контроля и промежуточной аттестации

Представлены отдельным документом

### 5.2. Оценочные материалы для диагностического тестирования

Представлены отдельным документом

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

### 6.1. Рекомендуемая литература

#### 6.1.1. Основная литература

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л1.1	Бочков Н.П., Асанов А.Ю., Жученко Н.А., Субботина Т.И., Филиппова М.Г., Филиппова Т.В.	Медицинская генетика: учебник	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2023, электронный ресурс	1
Л1.2	Хандогина Е.К., Терехова И.Д., Жилина С.С., Майорова М.Е., Шахтарин В.В., Хандогина А.В.	Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021, электронный ресурс	2
Л1.3	Бочков Н.П., Асанов А.Ю., Жученко Н.А., Субботина Т.И., Филиппова М.Г., Филиппова Т.В.	Медицинская генетика: учебник	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022, электронный ресурс	2

#### 6.1.2. Дополнительная литература

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л2.1	Борисова Т. Н., Чуваков Г. И.	Медицинская генетика: Учебное пособие для вузов	Москва: Юрайт, 2020, электронный ресурс	1
Л2.2	Гинтер Е. К., Пузырев В. П.	Наследственные болезни: национальное руководство	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2019	3
Л2.3	Аббат А. В., Александровичкина Н. А., Андреева Е. Д., Закиян С. М.	Методы редактирования генов и геномов: монография	Новосибирск: Издательство Сибирского отделения Российской академии наук, 2020	1
Л2.4	Борисова Т. Н., Чуваков Г. И.	Медицинская генетика: учебное пособие для вузов	Москва: Юрайт, 2023, электронный ресурс	1
Л2.5	Асанов А. Ю., Байдаков Г. В., Балановская Е. В., Гинтер Е. К.	Медицинская генетика: национальное руководство	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022	6

#### 6.1.3. Методические разработки

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л3.1	Акуленко Л.В.	Медицинская генетика: учебное пособие	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015, электронный ресурс	1

ЛЗ.2	Азова М.М.	Общая и медицинская генетика. Задачи: учебное пособие	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021, электронный ресурс	2
ЛЗ.3	Азова М.М.	Общая и медицинская генетика. Задачи: учебное пособие	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2019, электронный ресурс	2
ЛЗ.4	Алексеев В.В., Карпищенко А.И.	Медицинские лабораторные технологии : руководство по клинической лабораторной диагностике : в 2 т. Т. 1: практическое руководство	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2012, электронный ресурс	2
ЛЗ.5	Солониченко В.Г.	КЛИНИЧЕСКАЯ ГЕНЕТИКА И СИНДРОМОЛОГИЯ В ДЕТСКОЙ ХИРУРГИИ: практическое руководство	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2011, электронный ресурс	1

**6.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет"**

Э1	Free Medical Journals <a href="http://www.freemedicaljournals.com/">http://www.freemedicaljournals.com/</a>
Э2	Генетика развития (норма и патология) <a href="http://www.mglinets.narod.ru/slide.htm">http://www.mglinets.narod.ru/slide.htm</a>

**6.3.1 Перечень программного обеспечения**

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

**6.3.2 Перечень информационных справочных систем**

6.3.2.1	<a href="http://www.garant.ru">http://www.garant.ru</a> Информационно-правовой портал Гарант.ру
6.3.2.2	<a href="http://www.consultant.ru">http://www.consultant.ru</a> Справочно-правовая система Консультант Плюс

**7. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**

7.1	Учебная аудитория № 533: количество посадочных мест - 24; меловая доска; интерактивная доска; компьютеров - 1. Оснащена оборудованием: интерактивный класс патологии "ВИРХОВ" (рабочие места студентов: процессор Core i5 6400 SkyLake, дисплей 55 FullHD Samsung IPS , микроскопы Primo Star.
-----	--

# Оценочные материалы для текущей и промежуточной аттестации по дисциплине

## Лабораторная генетика

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

## ТИПОВЫЕ ЗАДАНИЯ ДЛЯ КОНТРОЛЬНОЙ РАБОТЫ

### КОНТРОЛЬНАЯ РАБОТА – (1 СЕМЕСТР)

Написание реферата предполагает глубокое изучение обозначенной проблемы.

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

Тематика рефератов представлена в оценочных средствах.

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

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

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

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

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

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

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

### Темы рефератов:

1. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм наследственных болезней (разрешается выбрать любую группу моногенной патологии).
2. Современные методы цитогенетического анализа.
3. Врождённые аномалии как результат нарушения регуляции активности генов в онтогенезе.
4. Импринтинг и наследственная патология.
5. Современные аспекты изучения эпидемиологии наследственных заболеваний.
6. Современные методы селективного скрининга наследственных болезней обмена.
7. Молекулярно-генетические аспекты диагностики наследственных заболеваний человека.

8. Современные подходы к диагностике, лечению и профилактике наследственной патологии.
9. Методы генотерапии и биологические модели наследственных заболеваний человека.
10. Молекулярно-генетическая характеристика и современная классификация наследственных болезней нервной системы (разрешается выбрать любую группу моногенной патологии).
11. Организация медико-генетической службы в России: исторические аспекты и современное состояние.
12. Применение информационных технологий в диагностике наследственных заболеваний человека. Особенности построения систем диагностики наследственных болезней.
13. Этические и социальные проблемы современных генетических технологий.
14. Медико-генетическое консультирование в онкологии (или др.): основные подходы и принципы, этико-деонтологические проблемы.

### ТИПОВЫЕ ЗАДАНИЯ К ЭКЗАМЕНУ (1 семестр)

Задание для показателя оценивания дескриптора «Знает»	Вид задания
<p><b>Устный опрос:</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Структура и свойства нуклеиновых кислот. История открытия ДНК. Строение нуклеозидов, нуклеотидов: природные, минорные, неканонические, химически-синтезируемые. Содержание нуклеотидов в ДНК. Содержание динуклеотидов в ДНК. Правила Чаргаффа. Принцип комплементарности. Вторичная структура ДНК: водородные связи, стэкинг взаимодействия. Неканонические формы ДНК. Квадруплексы. Секвенирование ДНК по Сенгеру. Первичная, вторичная, третичная структура РНК. Элементы вторичной структуры РНК. Методы исследования первичной и вторичной структуры нуклеиновых кислот. Обратная транскрипция. Потенциал вторичной структуры РНК. Предсказание вторичной структуры.</li> <li>2. Функциональные элементы генома. Происхождение ДНК. История изучения функции ДНК как наследственного материала. Геном. Доля транскрибируемой ДНК. Мусорная ДНК. Информационная емкость. Реализация ДНК как генетического материала. Анализ первичной структуры ДНК и её функции. Гены человека. Псевдогены, их классификация. Процессированные псевдогены. Механизмы функционального действия процессированных псевдогенов. Регуляторные участки в геноме: промотор, ТАТА-бокс, энхансер, сайленсер, инсулятор. Повторяющиеся последовательности в ДНК. Тандемные повторы: микросателлиты, минисателлиты и сателлиты. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов. Диспергированные повторы: транспозоны и ретротранспозоны. Открытие мобильных элементов. Полиморфизм ДНК. Функционирование вторичной структуры ДНК. G-квадруплексы в промоторах и теломерах. ДНКазимы Структурно-функциональная организация хромосом человека. Развитие представлений о хромосомах человека. Поиск адекватных подходов и разработка методик для проведения анализа морфологии хромосом. Отечественные ученые-основоположники цитогенетики в России. Исторические аспекты развития цитогенетики.</li> <li>3. Понятие о кариотипе. Число и морфология хромосом. Митоз и клеточный цикл. Регуляция фаз клеточного цикла. Контрольные точки клеточного цикла. Хромосомы в метафазе. Гипотетическая модель организации комплекса когезина. Архитектура когезинового комплекса. Модели взаимодействия комплекса когезина с ДНК сестринских хроматид. Участие когезина в контрольной точке клеточного цикла</li> <li>4. Законы передачи наследственных признаков: Моно-, ди- и полигибридное скрещивание. Примеры доминантных и рецессивных</li> </ol>	теоретический

признаков у человека. Кодоминантность. Сцепленное наследование. Группы сцепления. Генетические карты. Картирование генов, методы; Хромосомное определение пола, признаки, сцепленные с полом.

5. Ненаследственная форма изменчивости: Модификации, норма реакции по данному признаку. Тератогенез: Терминационный тератогенный период, Механизмы тератогенеза. Основные тератогенные факторы (физические, химические, биологические).
6. Методы популяционной генетики. Популяции человека (определение основных понятий). Генетический полиморфизм и индивидуальность. Частоты признаков и генов, генетическое равновесие в популяции. Закон Харди-Вайнберга. Факторы, нарушающие генетическое равновесие: инбридинг, миграция, дрейф генов, мутации, отбор. Сегрегационный анализ. Способы регистрации семей, методы коррекции выборки и проверки генетических гипотез.
7. Биохимические методы исследования. Методы программ массового просеивания на ФКУ, гипотиреоз, галактоземию, адреногенитальный синдром, муковисцидоз. Методы очистки и идентификации белков, применяемы для диагностики НБО различной этиологии. Методы энзимодиагностики, применяемые для выделения НБО. Методы исследования метаболитов, применяемые для диагностики НБО. Специфические методы, применяемые для диагностики болезней клеточных органелл.
8. Принципы лечения наследственных болезней и болезней с наследственным предрасположением. Симптоматические методы лечения. Патогенетическое лечение, коррекция обмена. Заместительная терапия. Этиологическое лечение. Генотерапия. Медико-социальная реабилитация.
9. Общая характеристика: Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяциях. Мозаичные и полные формы хромосомных болезней. Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии: генотип, возраст, пол, элиминация аномальных гамет и зигот. Удельный вес хромосомной патологии в этиологии спонтанных аборт. Основные показания для проведения хромосомного анализа.
10. Клиническая генетика синдромов хромосомной нестабильности. Цитогенетические признаки синдромов хромосомной нестабильности. Анемия Фанкони. Синдром атаксии-телеангиэктазии. Синдром Блума. Синдром Робертса. Синдром Корнелии де Ланге. Редкие синдромы с гиперчувствительностью к мутагенам: синдром повреждения Неймегена, синдром Секкеля, ICF-синдром. Частота и спектр хромосомных aberrаций в клетках больных с повышенной нестабильностью хромосом. Методы диагностики хромосомной нестабильности. Хромосомная нестабильность и рак.
11. Подходы к сбору данных анамнеза жизни и заболевания при НБО. Клинические проявления НБО в различном возрасте. Особенности фенотипа при отдельных формах НБО. Ключевые клинические симптомы в диагностике НБО. Анализ результатов стандартных лабораторных методов исследования крови и мочи при НБО. Анализ результатов МРТ головного мозга при НБО. Анализ результатов КЭЭГ.
12. Аминоацидопатии и органические ацидурии. Эпидемиология. Классификация. Патогенез наиболее частых форм органических ацидурий и аминокислотопатий. Нарушения цикла мочевины. Основные клинические проявления наиболее частых форм органических ацидурий и аминокислотопатий. Биохимические и молекулярно-генетические методы диагностики. Принципы диетотерапии. Современные подходы к терапии.

<p>13. Нарушения углеводного обмена. Эпидемиология. Классификация. Патогенез наиболее частых форм нарушений углеводного обмена. Основные клинические проявления наиболее частых форм нарушений углеводного обмена. Гликогенозы, галактоземия, фруктоземия. Биохимические и молекулярно-генетические методы диагностики. Принципы диетотерапии. Современные подходы к терапии.</p> <p>14. Пероксисомные болезни. Эпидемиология. Классификация. Патогенез наиболее частых форм пероксисомных болезней. Основные клинические проявления пероксисомных болезней. X-сцепленная аденолейкодистрофия, болезнь Рефсума, синдром Целльвегера. Биохимические и молекулярно-генетические методы диагностики. Принципы терапии.</p> <p>15. Нарушение формирования соединительной ткани: общая характеристика, диагностика, лечение. Нарушение биосинтеза и структуры коллагена: клинико-генетическая характеристика, диагностика, лечение. Синдром Марфана. Несовершенный остеогенез. Синдром Элерса-Данлоса.</p>	
<p><b>Задание для показателя оценивания дескриптора «Умеет», «Владеет»</b></p>	<p><b>Вид задания</b></p>
<p><b>Тесты (примеры):</b></p> <p>1. Для выявления мозаичных мутаций следует использовать</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>Секвенирование ДНК по Сэнгеру</li> <li>Высокопроизводительное параллельное секвенирование ДНК</li> <li>MLPA</li> <li>Микросателлитный анализ</li> </ol> <p>2. Отсутствие у пробанда аллеля одного из родителей может свидетельствовать о</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>Делеции</li> <li>Однородительской дисомии</li> <li>Ложном отцовстве</li> <li>Развитии из донорской яйцеклетки</li> <li>Любом из перечисленных событий</li> </ol> <p>3. Этап колхинизации при приготовлении препаратов метафазных хромосом используется для:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>Накопления клеток находящихся на стадии метафазы митотического деления</li> <li>Лучшего окрашивания хромосомных препаратов</li> <li>Получения хорошего разброса хромосом на предметном стекле</li> <li>Увеличения длины спутничных нитей</li> <li>Уменьшения длины гетерохроматинового сегмента</li> </ol> <p>4. Обработка клеток гипотоническим раствором хлористого калия при приготовлении препаратов метафазных хромосом проводится для:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>Накопления клеток находящихся на стадии метафазы митотического деления</li> <li>Лучшего окрашивания хромосомных препаратов</li> <li>Получения хорошего разброса хромосом на предметном стекле</li> <li>Увеличения длины спутничных нитей</li> <li>Уменьшения длины гетерохроматинового сегмента</li> </ol> <p>5. Специфичность ПЦР зависит от:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>Концентрации ионов Mg;</li> <li>Температуры отжига праймеров;</li> <li>Специфичности праймеров;</li> <li>Времени элонгации;</li> <li>Количества циклов</li> </ol>	<p>практический</p>

# ТИПОВЫЕ ЗАДАНИЯ ДЛЯ КОНТРОЛЬНОЙ РАБОТЫ

## КОНТРОЛЬНАЯ РАБОТА – (2 СЕМЕСТР)

Написание реферата предполагает глубокое изучение обозначенной проблемы.

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

Тематика рефератов представлена в оценочных средствах.

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

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

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

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

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

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

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

### Темы рефератов:

1. Основные методы прямой ДНК-диагностики.
2. Полимеразная цепная реакция (ПЦР), основные компоненты и условия проведения реакции.
3. ПЦР в реальном времени с использованием интеркалирующих красителей..
4. Методы анализа метилирования ДНК.
5. Микросателлитный полиморфизм в ДНК-диагностике
6. Принципиальное устройство генетического анализатора на основе капиллярного электрофореза.
7. Интерпретация результатов фрагментного анализа ДНК.
8. CGH на метафазных хромосомах.
9. CGH препаратов ДНК на микроматрицах;
10. Методы неинвазивной диагностики анеуплоидий и преимплантационной диагностики в рамках вспомогательных репродуктивных технологий.

## ТИПОВЫЕ ЗАДАНИЯ К ЭКЗАМЕНУ (2 семестр)

Задание для показателя оценивания дескриптора «Знает»	Вид задания
<b>Устный опрос:</b> 1. Общие принципы молекулярно-цитогенетического анализа. Морфологический анализ хромосом. Основные этапы, принципы и условия получения цитологических препаратов метафазных хромосом. Визуализация хромосом. Понятие о хромосомных бэндах и их характеристика. Номенклатура дифференциального окрашивания хромосом. Понятие о гетерохроматине и эухроматине. Типы гетерохроматина. Номенклатура вариантов	теоретический

- гетерохроматиновых районов хромосом человека.
2. Гибридизация нуклеиновых кислот *in situ*. ДНК-зонды. Методы получения фрагментов геномной ДНК: клонирование в векторах, проточная цитометрия, микродиссекция метафазных хромосом, олигонуклеотидный синтез. Флуоресцентная *in situ* гибридизация (FISH). Виды и способы флуоресцентного мечения ДНК. ДНК-зонды, используемые для диагностики хромосомных аномалий. Основные этапы FISH. Многоцветные технологии FISH (мультиплексная, многоцветный бэндинг) и их применение в клинической диагностике. Синтениа. Методы исследования синтении у млекопитающих (сравнительный пэинтинг, Zoo-FISH).
  3. Молекулярно-цитогенетические методы, основанные на обратной FISH. Метафазная сравнительная геномная гибридизация: основные принципы, преимущества и недостатки. Сравнительная геномная гибридизация на микрочипах (array-CGH). Дизайн и сравнительная характеристика микроматриц для array-CGH.
  4. Типы хроматографии (их характеристика): адсорбционная, ионообменная, распределительная, аффинная, гель-фильтрация, тонкослойная хроматография, высокоэффективная хроматография: газожидкостная хроматография с масс-спектрометрией (включая тандемную).
  5. Теоретические основы и принципы использования биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена. Методы разделения, идентификации, количественного определения аминокислот и белков. Анализ активности ферментов. Методы идентификации и количественного определения углеводов. Методы разделения и идентификации липидов и липосодержащих молекул. Методы определения различных классов гормонов. Методы определения предшественников и метаболитов стероидных гормонов. Методы определения витаминов. Методы определения неорганических ионов.
  6. Электрофорез нуклеиновых кислот. Виды электрофореза. Применение различных видов электрофореза. Капиллярный электрофорез. Принципиальное устройство генетического анализатора на основе капиллярного электрофореза.
  7. Картирование и скрининг генома. Карты генома и методы их построения. Стратегии картирования генов человека и методы полногеномного скрининга.
  8. Статистическая обработка материала: величина исходной частоты врожденных аномалий развития (base-line), статистические технологии.
  9. Частота врожденных аномалий развития. Принципы обнаружения новых тератогенов. Выявление гетерозигот НБО. 4.3.3. Профилактика болезней с наследственным предрасположением. Принципы медико-генетического консультирования при МФБ. Принципы диспансеризации семей с МФБ. Формирование групп риска для диспансерного учета. Подходы к индивидуальной профилактике заболеваний.
  10. Преконцепционная профилактика. Показания и формирование групп риска беременных женщин. Методы преконцепционной профилактики. Терапия акушерской патологии, в т.ч. санация очагов инфекции у родителей, устранение потенциальных тератогенов и мутагенов, синхронизация репродуктивных процессов. Преконцепционная профилактика при моногенной патологии и врожденных пороках развития, в т.ч. диетотерапия. Эффективность преконцепционной профилактики. Предимплантационная

<p>диагностика.</p> <p>11. Программы массового и селективного скрининга, этапы, методы, требования к проведению. Контроль качества и эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственной и врождённой патологии. Региональные и этнические особенности программ. Неонатальный биохимический скрининг: программы массового скрининга новорожденных на ФКУ, гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземия и адреногенитальный синдром. Скрининг на гетерозиготное носительство: талассемии, врождённая тугоухость</p> <p>12. Генотерапия. Методы генной терапии. Возможности, преимущества и недостатки, ограничения, способы доставки. Одобренные препараты. Эффективность. Клеточная и генно-клеточная терапия. Лечение наследственных болезней обмена веществ. Основные принципы лечения НБО. Диетотерапия, принципы расчета. Ферментная заместительная терапия. Трансплантация органов и тканей. Применение малых молекул, фармакологические шапероны. Генотерапия при НБО.</p> <p>13. Понятие о скрининге. Пренатальный скрининг на анеуплоидию. Комбинированный скрининг I триместра беременности. Скрининг II триместра беременности. Интегрированный скрининг. Ступенчатый последовательный скрининг. Контингентный последовательный скрининг. Эффективность различных видов неинвазивного пренатального скрининга. Ультразвуковой скрининг. Неинвазивное пренатальное тестирование (НИПТ). Внеклеточная ДНК плода. Методы НИПТ. Факторы, влияющие на чувствительность и специфичность НИПТ. Прогностическая ценность положительного результата (positive predictive value).</p> <p>14. Современные тенденции в неинвазивном пренатальном скрининге. НИПТ для отдельных микроделеционных/микродупликационных синдромов (ММС). Инвазивные методы пренатальной диагностики: амниоцентез, аспирация ворсин хориона, кордоцентез. Пренатальная цитогенетическая диагностика. Показания проведению пренатальной цитогенетической диагностики.</p> <p>15. Сравнительная оценка эффективности пренатальной цитогенетической диагностики на хромосомных препаратах из тканей плода и зародышевых оболочек. Мозаицизм, ограниченный плацентой. Ускоренная детекция анеуплоидии у плода: показания, методы, преимущества и недостатки. Хромосомный микроматричный анализ в пренатальной диагностике.</p>	
<p><b>Задание для показателя оценивания дескриптора «Умеет», «Владеет»</b></p>	<p><b>Вид задания</b></p>
<p><b>Тесты (примеры):</b></p> <p>1. В технологии RED используются олигонуклеотиды, представляющие собой:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>Смесь случайных олигонуклеотидов и специфического к ним красителя</li> <li>Тринуклеотидные повторы длиной 15-20 триплетов</li> <li>Смесь случайных олигонуклеотидов</li> <li>Фрагменты, комплементарные фланкирующим уникальным последовательностям</li> <li>Тринуклеотидные повторы длиной несколько тысяч триплетов</li> </ol> <p>2. Почему диагностика синдрома Мартина-Белл методом метилчувствительной ПЦР не проводится для женщин?</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>Так как у них происходит инактивация X-хромосомы</li> </ol>	<p>практический</p>

<p>b) У женщин данный синдром не проявляется</p> <p>c) X-хромосомы у женщин не метилируются</p> <p>d) Из-за особенностей метилирования X-хромосомы у женщин праймеры не отжигаются</p> <p>e) Так как у женщин длина мутантного повтора гораздо больше, чем у мужчин</p> <p>3. Какой уровень (%) мозаицизма по половым хромосомам является критическим для низкопроцентного мозаицизма:</p> <p>a) менее 1%;</p> <p>b) менее 2%;</p> <p>c) менее 4%;</p> <p>d) менее 6%;</p> <p>e) менее 8%.</p> <p>4. Длина делеции с.13del в нуклеотидах</p> <p>a) 1</p> <p>b) 3</p> <p>c) 5</p> <p>d) 7</p> <p>e) 13</p> <p>5. Микросателлитный анализ используется для:</p> <p>a) Косвенного анализа передачи (наследования) поврежденного аллеля</p> <p>b) Секвенирования ДНК</p> <p>c) Полимеразной цепной реакции (ПЦР)</p> <p>d) Поиска мутаций в генах</p> <p>e) Сплайсинга</p>	
--	--