

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Ястребов Олег Александрович
Должность: Ректор
Дата подписания: 01.06.2022 10:30:13
Уникальный программный ключ:
ca953a0120d891083f939673078ef1a989dae18a

*Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего образования «Российский университет дружбы народов»*

Медицинский институт
Рекомендовано МССН

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Наименование дисциплины Лабораторная генетика

Рекомендуется для направления подготовки/специальности
31.00.00 Клиническая медицина (ординатура)

Направленность программы (профиль)

специальность 31.08.06 «Лабораторная генетика»

1. Цели и задачи дисциплины:

Цель обучения: качественная подготовка квалифицированного специалиста, обладающего системой профессиональных знаний, умений, навыков и общекультурных, профессиональных компетенций, способного и готового к самостоятельной профессиональной деятельности врача-лабораторного генетика.

Задачи дисциплины:

- Обеспечить общепрофессиональную подготовку врача-специалиста, включая основы фундаментальных дисциплин, вопросы этиологии, патогенеза, клинических проявлений заболеваний, лабораторных и функциональных исследований, постановки диагноза, определения видов и этапов лечения с учетом современных достижений медицины и профилактики заболеваний.
- Сформировать профессиональные знания, умения и практические навыки врача лабораторного генетика с целью освоения самостоятельного выполнения лабораторно-генетического обследования больных преимущественно в амбулаторно-поликлинических условиях работы, а также специализированной, в том числе высокотехнологичной медицинской помощи.
- Совершенствовать знания, умения и практические навыки по лабораторной генетике в целях формирования умения интерпретировать результаты исследований в диагностике, дифференциальной диагностике, прогнозе заболеваний, выборе адекватного лечения, лабораторном мониторинге фармакотерапии.
- Сформировать знания о первичной медико-санитарной помощи как вида медицинской помощи в системе здравоохранения.
- Совершенствовать знания и навыки по лабораторно-генетическому обследованию при профилактике заболеваний, диспансеризации больных с хроническими заболеваниями, медицинской реабилитации, наблюдению за течением беременности.
- Совершенствовать знания, умения, навыки по основам организации и оказания экстренной и неотложной помощи, включая вопросы организации и оказания лабораторно-генетической помощи.
- Совершенствовать знания и навыки по лабораторному обследованию пациентов при социально опасных заболеваниях (ВИЧ, гепатиты, особо опасные инфекции, заболевания, передающиеся половым путем, и др.).
- Обучить клинических ординаторов осуществлению своей деятельности с учетом принятых в обществе моральных и правовых норм, соблюдению правил врачебной этики и деонтологии.

2. Место дисциплины в структуре ОП:

Дисциплина «Лабораторная генетика» относится к базовой части Блока 1 учебного плана.

В таблице № 1 приведены предшествующие и последующие дисциплины, направленные на формирование компетенций дисциплины в соответствии с матрицей компетенций ОП ВО.

Таблица № 1

Предшествующие и последующие дисциплины, направленные на формирование компетенций

№ п/п	Шифр и наименование компетенции	Предшествующие дисциплины	Последующие дисциплины (группы дисциплин)
-------	---------------------------------	---------------------------	---

Универсальные компетенции			
1	готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-1)	Патология Педагогика	Общественное здоровье и здравоохранение
2	готовность к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия (УК-2)	Патология Педагогика	Общественное здоровье и здравоохранение
3	готовность 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 (УК-3)	Патология Педагогика	Общественное здоровье и здравоохранение
Профессиональные компетенции (вид профессиональной деятельности Профилактическая)			
4	готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания (ПК-1)	Патология Педагогика	Общественное здоровье и здравоохранение
5	готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными (ПК-2)	Патология Педагогика	Общественное здоровье и здравоохранение
6	готовность к проведению противоэпидемических мероприятий, организации за-щиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях (ПК-3)	Патология Педагогика	Общественное здоровье и здравоохранение

7	готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков (ПК-4)	Патология Педагогика	Общественное здоровье и здравоохранение
Профессиональные компетенции (вид профессиональной деятельности Диагностическая)			
8	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-5)	Патология Педагогика	Общественное здоровье и здравоохранение
9	готовность к применению диагностических лабораторных генетических методов исследований и интерпретации их результатов (ПК-6)	Патология Педагогика	Общественное здоровье и здравоохранение
Профессиональные компетенции (вид профессиональной деятельности - психолого-педагогическая деятельность)			
10	готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих (ПК-7)	Патология Педагогика	Общественное здоровье и здравоохранение
Профессиональные компетенции (вид профессиональной деятельности Организационно-управленческая деятельность)			
11	готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях (ПК-8)	Патология Педагогика	Общественное здоровье и здравоохранение
12	готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей (ПК-9)	Патология Педагогика	Общественное здоровье и здравоохранение
13	готовность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации (ПК-10)	Патология Педагогика	Общественное здоровье и здравоохранение

3. Требования к результатам освоения дисциплины:

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование следующих компетенций:

- готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-1);
- готовность к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия (УК-2);
- готовность 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 (УК-3)

- готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания (ПК-1);
- готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными (ПК-2);
- готовность к проведению противоэпидемических мероприятий, организации защиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях (ПК-3);
- готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков (ПК-4);
- 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-5);
- готовность к применению диагностических лабораторных генетических методов исследований и интерпретации их результатов (ПК-6);
- готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих (ПК-7);
- готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях (ПК-8);
- готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей (ПК-9);
- готовность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации (ПК-10).

В результате изучения дисциплины ординатор должен:

Знать:

- основы законодательства об охране здоровья граждан, основные нормативные и регламентирующие документы в здравоохранении Российской Федерации;
- основы трудового законодательства;
- правила врачебной этики;
- законодательные, нормативно-правовые, инструктивно-методические документы, определяющие деятельность лабораторий медицинских организаций и управление качеством лабораторных исследований;
- морфологию, физиологию, биохимию органов и систем организма человека;
- основы патоморфологии, патогенеза, основанные на принципах доказательной медицины, стандарты диагностики и лечения наиболее распространенных заболеваний сердечно-сосудистой, дыхательной, пищеварительной, мочеполовой, опорно-двигательной, нервной, иммунной, эндокринной систем;
- клиническую информативность лабораторных исследований с позиций доказательной медицины при наиболее распространенных заболеваниях сердечно-сосудистой,

- дыхательной, пищеварительной, мочеполовой, кроветворной, опорно-двигательной, нервной, иммунной, эндокринной систем;
- основы патогенеза, диагностики и мониторинга неотложных состояний;
 - международные классификации болезней;
 - основные современные преаналитические и аналитические технологии клинических лабораторных исследований;
 - принципы работы и правила эксплуатации основных типов измерительных приборов, анализаторов и другого оборудования, используемого при выполнении лабораторно-генетических исследований;
 - факторы, влияющие на результаты лабораторного исследования на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах;
 - технологию организации и проведения внутрилабораторного и внешнего контроля качества лабораторно-генетических исследований;
 - правила действий при обнаружении больного с признаками особо опасных инфекций;
 - организацию и объем первой медицинской помощи в военно-полевых условиях, при массовых поражениях населения и катастрофах;
 - правила оказания первой помощи при жизнеугрожающих и неотложных состояниях;
 - основы радиационной безопасности;
 - основы профилактики заболеваний и санитарно-просветительной работы;
 - строение и функции клеток и тканей организма;
 - особенности роста и метастазирования опухолей;
 - основные клинические признаки злокачественных новообразований;
 - основные процессы метаболизма белков, липидов, углеводов и их регуляции, поддержания водно-минерального, кислотно-щелочного равновесия, гемостаза;
 - функциональную организацию, компоненты иммунной системы, основные представления о клеточных и гуморальных факторах и механизмах врожденного, приобретенного иммунитета, иммунологической толерантности;
 - принципы организации медико-генетической помощи в России и за рубежом;
 - историю развития и становления генетики как науки;
 - роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации;
 - структуру гена;
 - механизмы репликации ДНК;
 - типы РНК, их структурная организация и функции;
 - митохондриальный геном;
 - роль ядра и цитоплазмы в наследственности;
 - хромосомы и хромосомный набор, основные понятия;
 - механизмы генетической рекомбинации;
 - современные представления о нормальном кариотипе человека;
 - основные патогенетические механизмы возникновения хромосомной патологии;
 - законы передачи наследственных признаков;
 - различные типы полиморфных маркеров, используемые для картирования и клонирования генов;
 - клонирование генов;
 - взаимодействие неаллельных генов;
 - эпигенетическую регуляцию генной экспрессии;
 - ненаследственную форму изменчивости;
 - тератогенез;
 - мутационную изменчивость;
 - классификацию мутаций;
 - репарацию ДНК, ферменты рестрикции, модификацию;
 - методы популяционной генетики;
 - генетические факторы этиологии, патогенеза наследственных болезней;

- классификацию наследственных болезней;
- принципы диагностики наследственных болезней;
- определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяциях;
- общую характеристику наследственных болезней обмена;
- общую характеристику болезней с наследственным предрасположением;
- функции медико-генетических консультаций;
- принципы расчета повторного генетического риска моногенной патологии, хромосомных болезней, мультифакториальных заболеваний, при кровно-родственных браках;
- общие показания, методические подходы к пренатальной диагностике;
- требования к программам массового скрининга, принципы осуществления программ массового скрининга новорожденных;
- психологические аспекты профилактики наследственных болезней.

Уметь:

- организовать рабочее место для проведения лабораторно-генетических исследований;
- организовать работу среднего медицинского персонала;
- подготовить препарат для микроскопического исследования, пробы биоматериала для лабораторно-генетических исследований;
- приготовить растворы реагентов, красителей для лабораторно-генетических исследований;
- работать на наиболее распространенных лабораторных измерительных приборах, анализаторах и оборудовании в соответствии с правилами их эксплуатации;
- провести контроль качества аналитического этапа выполняемых исследований;
- организовать выполнение лабораторно-генетического исследования в соответствии с требованиями по охране труда, санитарно-эпидемическими требованиями;
- провести лабораторное обследование больных с помощью экспресс-методов (при отравлениях, массовых поражениях, катастрофах, авариях, неотложных состояниях);
- выполнить наиболее распространенные лабораторно-генетические исследования;
- оформить учетно-отчетную документацию по лабораторно-генетическим исследованиям, предусмотренную действующими нормативными документами;
- оценить клиническую значимость результатов лабораторно-генетических исследований, поставить лабораторный диагноз, определить необходимость дополнительного обследования больного, предложить программу дополнительного обследования больного;
- провести анализ расхождения лабораторного диагноза с клиническим и патологоанатомическим диагнозами, выявить ошибки и разработать мероприятия по улучшению качества диагностической работы;
- составить план лабораторно-генетического обследования пациента на этапе профилактики, диагностики и лечения наиболее распространенных заболеваниях сердечно-сосудистой, дыхательной, пищеварительной, мочеполовой, опорно-двигательной, нервной, иммунной, эндокринной систем;
- провести планирование и анализ деятельности генетической лаборатории;
- внедрить в практику лаборатории новую технологию и оказать помощь в ее освоении персоналу лаборатории;
- оказать помощь на догоспитальном этапе при механической асфиксии, утоплении, поражении электрическим током, переломах, травмах;
- проводить взятие крови для лабораторного анализа.

Владеть:

- технологией выполнения наиболее распространенных видов биохимических, цитогенетических и молекулярно-генетических исследований с использованием лабораторного оборудования и информационных систем;
- технологией выполнения лабораторных экспресс-исследований;
- технологией организации и выполнения контроля качества лабораторных исследований;
- методиками составления плана лабораторно-генетического обследования пациентов и интерпретации результатов лабораторно-генетических исследований на этапах профилактики, диагностики и лечения наиболее распространенных заболеваний сердечнососудистой, дыхательной, пищеварительной, мочеполовой, опорно-двигательной, нервной, иммунной, эндокринной систем, а также при неотложных состояниях;
- технологией взаимодействия с персоналом клинических подразделений по вопросам лабораторно-генетического обследования пациентов;
- технологиями планирования и анализа деятельности и затрат лаборатории;
- методикой оценки доказательности фактов по лабораторной генетике, представленных в научно-практических публикациях.

4. Объем дисциплины и виды учебной работы

Общая трудоёмкость дисциплины составляет 28 зачётных единиц.

Вид учебной работы	Всего часов	Семестры			
		1	2	3	4
Аудиторные занятия (всего)	540	108	144	144	144
В том числе:					
Лекции	22	8	8	6	-
Практические занятия (ПЗ)	518	100	136	138	144
Самостоятельная работа (всего)	363	81	108	129	45
В том числе:					
<i>Самостоятельное изучение рекомендованных тем</i>	259	55	82	103	19
<i>Посещение заседаний профессиональных научных обществ, конференций, съездов и т.п.</i>	24	6	6	6	6
<i>Подготовка тематических докладов</i>	80	20	20	20	20
Вид промежуточной аттестации (зачет, экзамен)	105	27	36	15	27
Общая трудоёмкость час зач. ед.	1008	216	288	288	216
	28	6	8	8	6

5. Содержание дисциплины

5.1. Содержание разделов дисциплины

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела
1	Основы социальной гигиены и организация медико-генетической помощи населению	Социальная гигиена как наука. Организм и среда, биосоциальные аспекты здоровья и болезни. Здоровье человека как социальная ценность общества. Теоретические основы отечественного здравоохранения. Основные руководящие документы правительства в области охраны здоровья и перспективы развития здравоохранения. Характеристика состояния здоровья страны и задачи здравоохранения. Основы социальной

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела
		<p>гигиены в медицинской генетике. Социальные аспекты медицинской генетики. Генетика человека и научно-технический прогресс. Принципы организации медико-генетической помощи в России и за рубежом. Место в системе здравоохранения. Взаимосвязь медико-генетических консультаций с другими медицинскими учреждениями. Задачи и функции медико-генетических консультаций. Организация труда врача-генетика. Автоматизированное рабочее место врача. Объем лабораторно-диагностической работы. Формы и методы пропаганды медико-генетических знаний среди медицинских работников и населения. Генетические регистры. Экономическая эффективность медико-генетической службы. Основы врачебной этики и деонтологии. Основные принципы и правила биоэтики. Этические и правовые основы биомедицинских исследований. Этические вопросы медицинской генетики. Этические проблемы медико-генетического консультирования. Этические проблемы генетического тестирования. Правило конфиденциальности и право на генетическую информацию. Правило информированного согласия в медико-генетической практике. Этические вопросы при использовании методов пренатальной и предимплантационной диагностики. Этические вопросы при массовом скрининге новорожденных. Этические вопросы деятельности биобанков. Организация экспертизы трудоспособности. Определение понятия, цели и задачи экспертизы трудоспособности. Основные документы, удостоверяющие нетрудоспособность и общие правила их заполнения и выдачи. Организация экспертизы временной нетрудоспособности. Показания и порядок направления на МСЭ. Правовые положения для больных с тяжелыми инвалидизирующими наследственными болезнями. Социальное обеспечение больных с наследственной патологией.</p>
2	Генетика человека	<p>История развития генетических идей. Направление исследований в современной генетике человека. Роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации. ДНК, типы последовательностей оснований в ДНК: уникальные и повторяющиеся последовательности. Структура гена. Интроны и экзоны, промотор. Сигнальные, регуляторные последовательности, CpG-островки, энхансеры. Репликация ДНК – основа сохранения генетической информации в клетке. Механизмы репликации ДНК. Репликация прямой и обратной цепи ДНК. Ферменты репликации. Регуляция репликации ДНК. Транскрипция. Факторы транскрипции. Ферментный аппарат транскрипции. Регуляция транскрипции. Этапы созревания окончательного транскрипционного продукта. Сплайсинг. Сигналы сплайсинга. Нормальный и</p>

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела
		<p>альтернативный сплайсинг. Рибонуклеиновые кислоты (РНК). Типы РНК, их структурная организация и функции. Аппарат трансляции. Регуляция трансляции. Факторы трансляции. Механизм сборки полипептидной цепи. Посттрансляционная модификация. Митохондриальный геном. Генетическая организация генома митохондрий. Двойное кодирование белков митохондрий. Гетероплазмия. Генетические рекомбинации. Рекомбинации у бактерий, вирусов. Роль плазмид в генетической рекомбинации. Молекулярные механизмы генетической рекомбинации. Взаимодействие вируса с клеткой. Мобильные генетические элементы. Генная инженерия. Конструирование векторных молекул и использование их в генной инженерии. Молекулярные зонды и их использование в медицинской генетике. Методологические, социальные и правовые проблемы генной инженерии. Роль ядра и цитоплазмы в наследственности. Цитология ядра. Его преобразования в жизненном цикле. Хромосомы и хромосомный набор; основные понятия. Связь между поведением хромосом и распределением признаков – основа хромосомной теории наследственности. Митоз, его фазы, биологический смысл. Мейоз, его фазы, биологический смысл. Цитологические и молекулярные основы кроссинговера. Механизмы генетической рекомбинации в гаметогенезе. Особенности гаметогенеза у мужчин и женщин. Структурно-функциональная организация хромосомной нити. Морфологические особенности метафазных хромосом – длина, локализация центромеры, другие морфологические признаки. Принципы упаковки ДНК-белок в составе хроматина. Гетерохроматин и эухроматин. Общебиологический и генетический смысл этих понятий. Современные представления о нормальном кариотипе человека. Понятие об аутосомах и половых хромосомах. Феномен X-хромосомной инактивации, его механизмы, биологический смысл и клинические аспекты. Роль Y-хромосомы в детерминации пола по мужскому типу. Основные патогенетические механизмы возникновения хромосомной патологии. Механизмы, обуславливающие количественные перестройки кариотипа. Митотические нерасхождения хромосом в процессе гаметогенеза. Понятие о хромосомном мозаицизме. Понятие о полиплоидии и анеуплоидии. Мейотические нерасхождения хромосом в процессе гаметогенеза. Нерасхождение простые и последовательные, первичные и вторичные. Понятие об однородительской дисомии, механизмы ее возникновения. Механизмы, обуславливающие структурные перестройки кариотипа. Делеции (кольца, дицентрики) и дубликации как структурные перестройки, связанные с дисбалансом клетки. Инверсии – механизмы</p>

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела
		<p>их возникновения. Транслокации – реципрокные, нереципрокные, тандемные, дицентрические, Робертсоновские, их механизмы. Изохромосомы – механизмы их возникновения. Особенности гаметогенеза у носителей сбалансированных структурных перестроек кариотипа. Законы передачи наследственных признаков. Моно-, ди- и полигибридное скрещивание. Примеры доминантных и рецессивных признаков у человека. Сцепленное наследование признаков и маркеров. Различные типы полиморфных маркеров, используемые для картирования и клонирования генов. Генетические, хромосомные и физические карты. Клонирование генов. Методы клонирования генов. Анализ микросателлитного полиморфизма в семьях. Хромосомное определение пола. Признаки, сцепленные с полом. Взаимодействие неаллельных генов. Комплементарность. Эпистаз. Полимерия. Гены – модификаторы. Взаимодействие генотипа и среды в формировании признаков. Пенетрантность и экспрессивность. Плейотропия. Генокопии. Фенокопии. Механизмы регуляции генной экспрессии. Генетическая регуляция экспрессии генов. Эпигенетическая регуляция генной экспрессии. Метилирование ДНК как один из механизмов эпигенетической регуляции генной экспрессии. Ненаследственная форма изменчивости. Модификации, норма реакции по данному признаку. Тератогенез. Терминационный тератогенный период. Механизмы тератогенеза. Основные тератогенные факторы. Клинические проявления действия тератогенных факторов. Ошибки морфогенеза: порок развития, дизрупция, дисплазия, деформация. Международная классификация врожденных аномалий до пересмотра ВОЗ. Классификация врожденных аномалий в зависимости от: объекта воздействия вредных факторов; последовательности воздействия; распространенности в организме. Мутационная изменчивость. Отличие мутаций от полиморфных вариантов ДНК. Причины возникновения мутаций различного типа. Различные типы мутаций. Классификация мутаций. Генные мутации, молекулярные механизмы их возникновения. Замены пар оснований, типы нуклеотидных замен. Делеции. Вставки (инсерции). Инверсии. Дубликации. Понятие динамической мутации и премутации. Заболевания, обусловленные экспансией тринуклеотидных повторов. Понятие антицепации. Молекулярные механизмы экспансии тринуклеотидных повторов. Хромосомные aberrации (структурные перестройки хромосом), механизмы происхождения, фенотипические проявления, эволюционное значение. Геномные мутации (числовые аномалии), механизмы их возникновения, фенотипические проявления. Классификация мутаций по</p>

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела
		<p>их локализации. Соматические мутации. Герминативные мутации. Спонтанный мутагенез. Факторы, приводящие к возникновению спонтанных мутаций у человека. Методы определения спонтанных мутаций (доминантных, рецессивных, Х-сцепленных). Прямые и косвенные методы определения мутаций. Радиационный мутагенез. Основные механизмы возникновения мутаций при действии радиации. Зависимость эффекта от вида радиации, дозы и мощности. Проблема генетических последствий действия радиации на человека. Репарация ДНК, ферменты рестрикции, модификация. Репаративные системы, дефекты системы репарации. Химический мутагенез. Классификация мутагенов. Биологические факторы мутагенеза. Мутагенное воздействие ультрафиолетовых лучей. Репарационные механизмы при ультрафиолетовом повреждении (фотореактивация, темновая репарация). Заболевания, связанные с повышенной чувствительностью к ультрафиолетовому облучению. Влияние ультрафиолетового облучения на иммунную систему человека. Программы и методы тестирования факторов среда на мутагенность. Оценка генетических последствий. Программы массового скрининга химических соединений. Полная программа тестирования. Правила экстраполяции результатов, полученных на биологических объектах, на человеке. Принципы медико-генетического консультирования при мутагенных воздействиях. Человек как объект генетических исследований. Генетические методы исследования. Сегрегационный анализ. Способы регистрации. Методы коррекции. Проверки генетических гипотез. Синдромологический анализ. Методы популяционной генетики. Генетический полиморфизм и индивидуальность. Частоты признаков и генов, генетическое равновесие в популяции. Факторы, нарушающие генетическое равновесие. Инбридинг. Миграция. Дрейф. Мутации и отбор.</p>
3	Наследственность и патология	<p>Генетические факторы этиологии, патогенеза наследственных болезней. Общая характеристика наследственных болезней. Классификация наследственных болезней. Типы наследования наследственных болезней. Полисистемность поражения. Сегрегация признаков среди родственников. Диагностическое значение малых аномалий развития. Чрезмерное развитие или недоразвитие отдельных частей тела. Отсутствие эффекта от лечения. Типы связей между признаками. Синдром. Следствие (вторичный порок развития). Ассоциация (аномолад). Понятие о больших и малых аномалиях развития. Понятие о минимальных диагностических признаках как ядра синдрома. Значение пенетрантности и экспрессивности при постановке диагноза наследственного синдрома. Принципы</p>

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела
		<p>диагностики наследственных болезней. Клинические методы диагностики. Параклинические методы диагностики. Биохимические, иммунологические, цитогенетические и молекулярно-генетические методы диагностики. Синдромологический подход к постановке диагноза. Принципы лечения наследственных болезней и болезней с наследственным предрасположением. Симптоматические метод лечения. Патогенетическое лечение, коррекция обмена веществ. Заместительная терапия. Этиологическое лечение. Генотерапия. Адаптивная среда как метод лечения. Медико-социальная реабилитация.</p>
4	Хромосомные болезни	<p>Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяциях. Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии. Мозаичные и полные формы хромосомных болезней. Удельный вес хромосомной патологии в этиологии спонтанных аборт. Основные показания для проведения хромосомного анализа. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями в системе половых хромосом. Синдромы X-моносомии (Шерешевского-Тернера), клиника, его клинико-цитогенетические варианты. Трисомии и полисомии X-хромосомы, цитогенетические варианты. Синдром Клайнфельтера, клиника, его клинико-цитогенетические варианты. Истинный гермафродитизм. Смешанная форма дисгенезии гонад. Структурные аномалии X- и Y-хромосом, их фенотипические проявления. Принципы медико-генетического консультирования при патологии в системе половых хромосом. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями аутосом. Синдром трисомии хромосомы 21 (синдром Дауна), его цитогенетические варианты. Синдром трисомии хромосомы 13 (синдром Патау), его цитогенетические варианты. Синдром трисомии хромосомы 18 (синдром Эдвардса), его цитогенетические варианты. Синдром трисомии хромосом 8, 9, 11, 22, их цитогенетические варианты. Особенности медико-генетического консультирования в семьях с синдромами аутосомных трисомий. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных со структурными перестройками хромосом. Синдром del(4p) – частичной моносомии короткого плеча хромосомы 4 (синдром Вольфа-Хиршхорна), его цитогенетические варианты. Синдром del(5p) – частичной моносомии короткого плеча хромосомы 5 (синдром «кошачьего крика»), его цитогенетические варианты. Синдром del(13p) – частичной моносомии короткого плеча хромосомы 13 (синдром Орбели), его цитогенетические варианты. Синдром del(18p и 18q) – частичной моносомии короткого</p>

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела
		<p>и длинного плеча хромосомы 18, его цитогенетические варианты. Синдром del(9p) – частичной моносомии короткого плеча хромосомы 9, (синдром Альфи), его цитогенетические варианты. Синдром del(21q) – частичной моносомии длинного плеча хромосомы 21, его цитогенетические варианты. Синдром del(22q) – частичной моносомии длинного плеча хромосомы 22, его цитогенетические варианты. Основные характеристики синдромов частичных хромосомных трисомий. Синдром dup(9q), частичной трисомии длинного плеча хромосомы 9, (синдром Реторе), его цитогенетические варианты. Особенности медико-генетического консультирования в семьях с частичными моно- и трисомиями. Клинико-цитогенетическая характеристика X-сцепленной умственной отсталости, синдром ломкой X-хромосомы. Показания к проведению хромосомного анализа в семейных случаях заболевания. Представление о молекулярно-генетических механизмах развития синдрома ломкой X-хромосомы. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с микроструктурными перестройками кариотипа. Возможности метода анализа раннеметафазных хромосом с выявлением отдельных нозологических форм заболеваний. Микроделеционные синдромы, как болезни «генных последовательностей». Диагностика микроделеционных синдромов. Механизмы образования микроделаций в геноме. Синдром Вильямса. Синдром Смита-Магениса. Синдром Миллера-Диккера. Синдром «кошачьего глаза». Синдром Де Ланге. Синдром Ди Джорджи. Понятие о связи патогенеза отдельных заболеваний с родительским типом наследования хромосомных перестроек. Понятие о геномном импринтинге и его механизмах. Заболевания, связанные с нарушением импринтинга и их молекулярная диагностика. Синдром Прадера-Вилли. Синдром Ангельмана. Синдром Беквитта-Видемана. Синдром Сильвера-Рассела. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с повышенной нестабильностью хромосом. Анемия Фанкони. Синдром Блума. Атаксия-телеангиоэктазия (синдром Луи-Барр). Пигментная ксеродерма. Частота и спектр хромосомных aberrаций в клетках больных с повышенной нестабильностью хромосом. Патогенетические механизмы этих состояний. Повышенная предрасположенность синдромов к возникновению злокачественных новообразований. Современные представления о механизмах канцерогенеза. Рак - заболевание генома. Понятие об онкогенах. Пути активации онкогенов при канцерогенезе. Образование химерных генов в опухолях. Понятие о генах-супрессорах опухолевого роста. Современная</p>

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела
		<p>двухударная модель Кнадсена. Механизмы инактивации генов-супрессоров в опухоли. Генетическая и эпигенетическая регуляция генов при опухолеобразовании. Геномный импринтинг и канцерогенез. Наследственные онкологические синдромы. Спорадический рак. Проблема хромосомного полиморфизма у человека. Вариабельность структуры, количества и локализации районов, содержащих конститутивный гетерохроматин в кариотипе человека. Особая роль вторичных перетяжек хромосом 1, 9, 16, дистальной части X-хромосомы, спутничных путей, спутников, коротких плеч акроцентрических хромосом. Понятие о возможной адаптивной ценности отдельных вариантов хромосомного полиморфизма. Понятие о возможной связи отдельных вариантов хромосомного полиморфизма с патологическими состояниями. Специфика микроскопического анализа отдельных вариантов хромосомного полиморфизма, их дифференциация от структурных перестроек кариотипа человека.</p>
5	Моногенные формы наследственных болезней	<p>Общая характеристика наследственных болезней обмена (НБО). Этиология и патогенез. Клиническая классификация. Нарушения синтеза или катаболизма высокомолекулярных соединений. Нарушения метаболизма, приводящие к проявлениям по типу «интоксикации» продуктами накопления. Дефекты, связанные с нарушением баланса внутриклеточной энергии. Типы наследования. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность НБО. Полилокусность и полиаллелизм. Взаимодействие генотипа и среды в формировании НБО. Уровни диагностики НБО. Исследование дефектного гена. Анализ аномального белкового продукта. Анализ блокированной метаболической цепи. Оценка клинических проявлений. Принципы лечения НБО. Обезвреживание накапливающихся токсических метаболитов. Рестриктивная диета. Введение продуктов нарушенного синтеза. Заместительная энзимотерапия. Мобилизация нерастворимых веществ, откладывающихся в результате метаболического блока. Клеточная и органная трансплантация. Коррекция неблагоприятных средовых факторов. Генотерапия. НБО аминокислот. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Гиперфенилаланинемии. Недостаточность фенилаланингидроксилазы. Фенилкетонурия. Материнская фенилкетонурия. Дефекты метаболизма биоптерина. Нарушение обмена тирозина. Наследственная тирозинемия, тип 1 (гепаторенального типа). Наследственная тирозинемия, тип 2 (синдром Ричнера-Ханхарта). Алкаптонурия. Нарушение цикла мочевины. Нарушение обмена серосодержащих</p>

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела
		<p>аминокислот. Недостаточность цистатионинбетасинтетазы. Нарушение трансметилирования. Недостаточность сульфитоксидазы. НБО органических кислот. НБО углеводов. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Нарушение обмена галактозы. Клинические формы галактоземии. Метаболические нарушения при галактоземии. Лабораторная диагностика галактоземии. Подходы к массовому скринингу галактоземии. Генетический полиморфизм галактоземии. ДНК-диагностика галактоземии. Нарушение обмена фруктозы. Болезни накопления гликогена. Нарушение энергетического обмена в митохондриях. Витаминзависимые состояния. Дислипидемии. Нарушения обмена пуринов и пиримидинов. Нарушение транспорта и утилизации металлов. Болезнь Вильсона-Коновалова. Нарушение обмена порфиринов и синтеза гема. Лизосомные болезни. Пероксисомные болезни. Нарушение синтеза и действия гормонов. Нарушение в синтезе и действии тиреоидных гормонов. Аденогенитальный синдром. Синдром андрогенной резистентности. Дефицит стероидсульфатаз и X-сцепленный ихтиоз. Дефекты синтеза и действия гормона роста. Нарушение функции крови и кроветворной ткани. Мембранопатии эритроцитов. Эритроцитарные ферментопатии. Недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы. Наследственные гемоглобинопатии. Нарушения системы свертывания. Нарушения в системе мембранного транспорта. Нарушение транспорта аминокислот. Лизинурическая непереносимость белка. Болезнь Хартнупа. Синдром де Тони-Дебре-Фанкони. Почечно-тубулярный ацидоз. Гипофосфатемия. Почечный несахарный диабет. Почечный солевой диабет. Муковисцидоз. Наследственные иммунодефициты. Нарушение обмена соединительной ткани. Нарушение биосинтеза и структуры коллагена. Синдром Марфана. Несовершенный остеогенез. Синдром Элерса-Данлоса. Кишечные дисахаридозы. Непереносимость лактозы. Непереносимость сахарозы. Моногенные формы злокачественных заболеваний. Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением: физического развития (нанизм, гигантизм, макро- и микросомия); кожи, волос, подкожной клетчатки, ногтей; костно-суставной системы; сердечно-сосудистой системы; эндокринной системы; мочеполовой системы; органа зрения; органа слуха; нервно-мышечной системы; наследственные нарушения сердечного ритма; наследственные кардиомиопатии.</p>
6	Болезни наследственным с	Общая характеристика болезней с наследственным предрасположением. Доказательство роли генетических и

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела
	предрасположением	средовых факторов в происхождении мультифакториальных болезней (МФБ). Этиологическая гетерогенность и клинический полиморфизм МФБ. Вклад главного гена в происхождение МФБ. Методы генетического анализа МФБ и генетические модели исследования. Клинико-генетическая характеристика МФБ. 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. Периконцепционная профилактика при врожденных пороках развития. Мониторинг ВПР в системе профилактики МФБ.
7	Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней	Исследование полового хроматина. Хромосомный анализ. Особенности обработки клеточных культур для получения хромосомных препаратов. Методы окрашивания хромосомных препаратов. Принципы идентификации метафазных хромосом человека. Принципы идентификации индивидуальных хромосом согласно Международной системе цитогенетической номенклатуры человека (ISCN 2005). Протокол хромосомного анализа, составление заключения по его данным. Молекулярно-цитогенетические методы диагностики хромосомной патологии с применением хромосома-специфичных ДНК-зондов. Метод гибридизации нуклеиновых кислот <i>in situ</i> . Запись результатов молекулярно-цитогенетического исследования согласно Международной системе цитогенетической номенклатуры человека (ISCN 2005).
8	Биохимические методы диагностики наследственных болезней	Общая характеристика физико-химических методов. Фотометрия и фотометрическая аппаратура. Флуориметрия и флуориметрическая аппаратура. Пламенная фотометрия. Потенциометрическая рН-метрия. Типы хроматографии. Электрофорез в различных носителях. Седиментационный анализ. Иммуоферментный анализ. Теоретические основы биохимических методов диагностики. Методы разделения, идентификации, количественного определения аминокислот. Анализ активности ферментов с использованием природных субстратов. Анализ активности ферментов с использованием синтетических субстратов. Методы идентификации и количественного определения углеводов. Подходы к селективному скринингу галактоземии. Подходы к массовому скринингу галактоземии. Методы определения лактата и пирувата. 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

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела
		неорганических ионов. Методы определения активности ферментов цепи транспорта электронов. Методы определения лизосомных ферментов. Определение активности пероксисомных ферментов.
9	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней	Общие характеристики генома человека. ДНК-гибридизация. Картирование генов с помощью ДНК-зондов. Гибридизация in situ. Методы «прямой генетики». Позиционное клонирование. Различные виды генетических карт человека. Клонирование генов. Векторы для клонирования ДНК. Энзимы, употребляемые в молекулярном клонировании и ДНК-диагностике. ДНК-полимеразы. ДНК-зависимые РНК-полимеразы. Лигазы, киназы, фосфатазы. Нуклеазы. Протеолитические ферменты. Рестрикция ДНК. Рестриктазы. Типы и классификация ферментов рестрикции. Сайты рестрикции. Условия проведения реакции рестрикции. Рестрикционный анализ ДНК человека. Молекулы нуклеиновых кислот, используемые в ДНК-диагностике. Принципы и методы выделения ДНК из эукариотических клеток и тканей. Принципы и методы выделения выделения РНК из эукариотических клеток и тканей. Синтез олигонуклеотидов. Амплификационные методы, применяемые в ДНК-диагностике. Полимеразная цепная реакция (ПЦР). Многолокусная реакция амплификации. Реакция амплификации с «внутренними» праймерами. Методы усиления сигнала при ПЦР. Секвенирование ДНК. Принцип секвенирования ДНК по Сэнгеру. Секвенирование ДНК на автоматическом анализаторе. Гибридизационные методы, применяемые в ДНК-диагностике. Электрофорез нуклеиновых кислот. ДНК-диагностика наследственных болезней. Прямые методы ДНК-диагностики. Косвенная ДНК-диагностика. Полиморфные ДНК-маркеры. Выбор полиморфных ДНК-маркеров для ДНК-диагностики. Понятие информативности метода. Анализ микросателлитного полиморфизма ДНК. Методы ПЦР-ПДРФ в ДНК-диагностике. ДНК-диагностика и оценка генетического риска. ДНК-диагностика заболеваний, связанных с нарушением импринтинга. Методы оценки аллельного метилирования. Метил-специфическая ПЦР. Метил-чувствительная ПЦР. Оценка генетического риска. Методы регистрации точковых мутаций и порядок записи точковых мутаций по номенклатуре. Область применения ДНК-диагностики. Пренатальная ДНК-диагностика. Пресимптоматическая ДНК-диагностика и диагностика носительства наследственных болезней. Геномная дактилоскопия. ДНК-диагностика в онкологии. ДНК-диагностика инфекционных заболеваний. ДНК-диагностика фенилкетонурии и врожденного гипотиреоза. ДНК-диагностика галактоземии, адреногенитального синдрома и муковисцероза. ДНК-

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела
		диагностика в кардиологии. Оборудование лаборатории для молекулярно-генетических исследований. Источники ошибок при ДНК-диагностике. Условия работы в молекулярно-генетической лаборатории. Проблема загрязнения материала. Техника безопасности при работе с мутагенными и токсичными веществами. Условия работы с радиоактивными метками. Фотосъемка гелей.
10	Правила взятия и хранения биологического материала	Моча. Получение и хранение. Качественные пробы, выполняемые с мочой. Кровь. Способы взятия и хранения. Получение плазмы, сыворотки, отдельных фракций клеточных элементов. Другие виды биологического материала. Биопсийный материал. Материал, получаемый при инвазивных методах пренатальной диагностики. Биологический материал, используемый в ДНК-диагностике. Условия взятия, хранения, транспортировки биологических материалов.
11	Управление качеством клинических лабораторных исследований	Планирование качества клинических лабораторных исследований на уровне министерства здравоохранения, учреждения здравоохранения, лаборатории. Источники вне- и внутрилабораторных погрешностей выполнения лабораторного анализа. Обеспечение качества клинических лабораторных исследований как система мероприятий по организации преаналитического, аналитического и постаналитического этапов лабораторного анализа. Руководство по качеству клинических лабораторных исследований. Стандартизация и мероприятия по управлению качеством преаналитического этапа лабораторного исследования. Стандартизация и мероприятия по управлению качеством постаналитического этапа лабораторного исследования. Правила взаимодействия персонала лабораторий и клинических отделений. Лабораторная информационная система (ЛИС). Контрольный центр. Его функции. Обязанности врача по контролю качества. Референтная лаборатория. Ее функции. Классификация погрешностей измерения. Контрольные материалы. Внутрилабораторный контроль качества лабораторных исследований. Контроль воспроизводимости результатов измерений. Контроль правильности результатов измерений. Построение контрольных карт. Критерии оценки контрольной карты. Внешняя оценка качества клинических лабораторных исследований. Цели, программы внешней оценки качества. Методы статистической обработки результатов внешнего контроля качества. Графический метод обработки результатов внешнего контроля качества. Оценка результатов внешнего контроля качества.
12	Профилактика наследственных болезней. Медико-генетическое	Функции медико-генетических консультаций на современном этапе. Определение медико-генетического прогноза потомства. Уточнение диагноза с помощью генетических методов. Ретро- и проспективное медико-

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела
	консультирование	генетическое консультирование. Принципы расчета повторного генетического риска моногенной патологии, хромосомных болезней, мультифакториальных заболеваний, при кровно-родственных браках. Генетический прогноз при мутагенных воздействиях. Мониторинг врожденных аномалий развития. Популяционный подход к сбору данных (когортный подход). Клинический подход по сбору данных (по обращаемости). Подход case-control. Статистическая обработка материала. Международная классификация врожденных аномалий развития X пересмотра. Частота врожденных аномалий развития. Принципы обнаружения новых тератогенов. Выявление гетерозигот НБО.
13	Пренатальная диагностика и неонатальный скрининг	Общие показания к пренатальной диагностике. Методические подходы к пренатальной диагностике. Неинвазивные методы. Инвазивные методы. Фетоскопия как метод биопсии тканей плода. Пренатальный скрининг по сывороточным факторам матери. Пренатальный скрининг по клеткам плода в крови матери. Пренатальная ДНК-диагностика наследственных болезней. Прямые методы. Методы обнаружения протяженных делеций в гене (блот-гибридизация по Саузерну, полимеразная цепная реакция). Сканирующие методы для выявления малых мутаций. Метод прямого секвенирования. Косвенные методы. ДНК-маркеры. Анализ гаплотипов. Значение пренатальной диагностики в снижении уровня наследственной и врожденной патологии. Требования к программам массового скрининга. Принципы осуществления программ массового скрининга новорожденных на ФКУ и врожденный гипотиреоз. Принципы осуществления программ массового скрининга новорожденных на галактоземию, адреногенитальный синдром и муковисцидоз. Региональные и этнические особенности программ. Эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственных заболеваний. Психологические аспекты профилактики наследственных болезней. Психогенетика. Введение в психодиагностику. Основные виды психодиагностических методик. Возможности и ограничения психологической диагностики. Психологическая помощь. Психологическое консультирование, психотерапия, психокоррекция. Кризисная психология. Психология утраты. ВПР у ребенка как психологическая утрата. Психологическое сопровождение беременности. Психологические аспекты беременности (в норме и при различных формах патологии). Особенности консультативной работы с беременными в ситуации высокого риска ВПР у плода. Системный подход в практической психологии. Теория семейных систем как основа комплексного подхода к сопровождению семьи в ситуации рождения ребенка с

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела
		ВПР. Социально-экологическая модель работы с семьей ребенка с ВПР.

5.2. Разделы дисциплин и виды занятий

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Лекц.	Практ. зан.	СР	Всего час.
1.	Основы социальной гигиены и организация медико-генетической помощи населению	2	36	27	65
2.	Генетика человека	2	36	27	65
3.	Наследственность и патология	2	36	27	65
4.	Хромосомные болезни	2	36	27	65
5.	Моногенные формы наследственных болезней	2	36	27	65
6.	Болезни с наследственным предрасположением	2	36	27	65
7.	Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней	-	46	27	73
8.	Биохимические методы диагностики наследственных болезней	-	36	27	63
9.	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней	2	76	27	105
10.	Правила взятия и хранения биологического материала	2	36	34	72
11.	Управление качеством клинических лабораторных исследований	2	36	27	65
12.	Профилактика наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование	2	36	32	70
13.	Пренатальная диагностика и неонатальный скрининг	2	36	27	65
Итого		22	518	363	903

6. Практические занятия (семинары)

№ п/п	№ раздела дисциплины	Тематика практических занятий (семинаров)	Трудо-емкость (час.)
1.	1	Основы социальной гигиены в медицинской генетике	18
2.	1	Этические и правовые основы биомедицинских исследований	18
3.	2	Нуклеиновые кислоты	18
4.	2	Мутации	18
5.	3	Характеристика наследственных болезней	18
6.	3	Принципы диагностики наследственных болезней	18
7.	4	Аномалии в системе половых хромосом	18
8.	4	Аномалии аутосом	18
9.	5	Наследственные болезни обмена веществ	36
10.	6	Мультифакторные болезни	18
11.	6	Периконцепционная профилактика при врожденных пороках развития	18

№ п/п	№ раздела дисциплины	Тематика практических занятий (семинаров)	Трудо-емкость (час.)
12.	7	Методы окрашивания хромосомных препаратов	10
13.	7	Молекулярно-цитогенетические методы диагностики хромосомной патологии с применением хромосомо-специфичных ДНК-зондов	10
14.	7	Метод гибридизации нуклеиновых кислот <i>in situ</i>	10
15.	7	Составление заключения по данным хромосомного анализа	16
16.	8	Фотометрия	6
17.	8	Хроматография	6
18.	8	Электрофорез	6
19.	8	Иммуноферментный анализ	6
20.	8	Скрининг галактоземии	6
21.	8	Анализ активности ферментов	6
22.	9	ДНК-гибридизация	7
23.	9	Клонирование генов	7
24.	9	Рестрикционный анализ ДНК человека	7
25.	9	Принципы и методы выделения ДНК из эукариотических клеток и тканей	7
26.	9	Принципы и методы выделения РНК из эукариотических клеток и тканей	7
27.	9	Полимеразная цепная реакция (ПЦР)	7
28.	9	Секвенирование ДНК	7
29.	9	Электрофорез нуклеиновых кислот	7
30.	9	Полиморфные ДНК-маркеры	7
31.	9	Оценка генетического риска	7
32.	9	Условия работы в молекулярно-генетической лаборатории	6
33.	10	Преаналитический внелабораторный этап	18
34.	10	Преаналитический внелабораторный этап	18
35.	11	Внутрилабораторный контроль качества лабораторных исследований	9
36.	11	Построение контрольных карт. Критерии оценки контрольной карты	9
37.	11	Внешняя оценка качества лабораторных исследований	9
38.	11	Методы статистической обработки результатов внешнего контроля качества	9
39.	12	Определение медико-генетического прогноза потомства	9
40.	12	Ретро- и проспективное медико-генетическое консультирование	9
41.	12	Принципы расчета повторного генетического риска	9
42.	12	Мониторинг врожденных аномалий развития	9
43.	13	Методы пренатального скрининга	12
44.	13	Методы неонатального скрининга	12
45.	13	Психологические аспекты профилактики наследственных болезней	12

7. Материально-техническое обеспечение дисциплины:

1. Учебные классы (2), конференц-зал, оборудованные мультимедийными проекторами, персональными компьютерами;

2. Компьютерные классы медицинского факультета, информационного библиотечного центра РУДН с доступом к электронно-библиотечной системе РУДН, сети интернет;
3. Лабораторное оборудование на базе клиничко-диагностической лаборатории ГКБ №7;
4. Лабораторное оборудование на базе лаборатории генетических и эпигенетических исследований РУДН;
5. Мультимедийные диски с комплектом иллюстрированных материалов.

8. Информационное обеспечение дисциплины

а) программное обеспечение:

1. Программа тестирования «Ментор»
2. Microsoft Office

б) базы данных, информационно-справочные и поисковые системы:

1. Электронно-библиотечная система РУДН;
2. Телекоммуникационная учебно-информационная система РУДН (ТУИС) [https://esystem.rudn.ru/;](https://esystem.rudn.ru/)
3. Научная электронная библиотека (<http://elibrary.ru/defaultx.asp>);
4. Сайт Российского научного медицинского общества терапевтов <http://www.rsmsim.ru/>
5. Портал Всероссийского научного общества кардиологов и Ассоциация детских кардиологов России. <http://www.cardiosite.ru/>
6. Контроль качества лабораторных исследований <http://www.westgard.com/>
7. Сайт журнала «Медицинская генетика» <http://www.med-gen.ru/journal/>
8. Сайт журнала «Генетика» <http://vigg.ru/genetika/>
9. Сайт Медико-Генетического научного центра <http://www.med-gen.ru/>
10. Сайт АНО ДПО «Институт лабораторной медицины» <https://dpo-ilm.ru/>

9. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины:

а) основная литература

1. Баранов В.С., Кузнецова Т.В. Цитогенетика эмбрионального развития человека. Научно-практические аспекты. 2009, 640 с
2. Бочков Н.П. Клиническая генетика. М: Гэотар-Мед. 2011. 457 с.
3. Генетические аспекты профилактики и лечения эндометриоза. Пособие для врачей. В.С. Баранов, Т. Э. Иващенко, Н.Ю. Швед [и др.] / под ред. Э.К. Айламазяна ООО "Издательство Н-Л", 2010, 24 с.
4. Горбунова В.Н., Баранов В.С. Введение в молекулярную диагностику и генотерапию наследственных заболеваний. СПб: Специальная литература. 2008. 287 с.
5. Жимулёв И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2012. 479 с.
6. Назаренко С.А., Яковлева Ю.С. Цитогенетика человека и хромосомные болезни. Томск: СТТ. 2011. 83 с.
7. Пузырев В.П., Степанов В.А.. Патологическая анатомия генома человека. Новосибирск: Наука. 2009. 224 с.
8. Салюков В.Б., Салюкова О.А. Популяционная генетика: динамика структуры генофондов современных популяций человека. Томск: Печатная мануфактура. 2013. 40 с.
9. Хомулло Г. В.. Сборник ситуационных задач по генетике и медицинской паразитологии. Медицинское информационное агенство: Москва. 2013. 144 с.

б) дополнительная литература

1. Барашнев Ю. И.. Синдром Дауна. Триада-Х: Москва. 2007. 290 с.

2. Гончаров О.В. Генетика. Задачи. ГЭОТАР-Медиа. 2008. 352 с.
3. Дориан Дж. Притчард, Брюс Р. Корф. Наглядная медицинская генетика. ГЭОТАР-Медиа. 2009. 200 с.
4. Клаг Уильям С., Каммингс Майкл Р. Основы генетики. Техносфера: Москва. 2007. 894 с.
5. Крестьянинов Ю.В., Вайнер Г.В. Сборник задач по генетике с решениями. 2-ое издание исправленное. ГЭОТАР-Медиа. 2007. 128 с.
6. Курчанов Н. А.. Генетика человека с основами общей генетики. СпецЛит: Москва. 2009. 191 с.
7. Лалаянц И. Э.. Тайны генетики. Люди и клоны. Вече: Москва. 2005. 416 с.
8. МакКонки Э.. Геном человека. Техносфера: Москва. 2008. 288 с.
9. Малых С. Б., Егорова М. С., Мешкова Т. А. Психогенетика. В 2 томах. Питер: Санкт-петербург. 2008. 336 с.
10. Мэтт Ридли. Геном. Эксмо:Москва. 2010. 432 с.
11. Ньюсбаум Роберт Л., Родерик Р. Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард. Медицинская генетика. ГЭОТАР-Медиа. 2010. 636 с.
12. Общая генетика. Методическое пособие с CD-диском. Под редакцией С.Г. Инге-Вечтомова. ООО "Издательство Н-Л", 2007, 124 с., с CD-диском.
13. Одиноква О.Н., Степанов В.А.. Молекулярные основы ДНК-диагностики болезней человека. Томск: STT. 2001. 44 с.
14. Пузырев В.П. Вольности генома и медицинская патогенетика. Томск: Печатная мануфактура. 2001. 44 с.

10. Методические рекомендации по организации изучения дисциплины:

От ординаторов требуется посещение занятий, выполнение заданий руководителя дисциплины, знакомство с рекомендованной литературой и др. При аттестации обучающегося оценивается качество работы на занятиях, уровень подготовки к самостоятельной деятельности в избранной области, качество выполнения заданий руководителя дисциплины, способность к самостоятельному изучению учебного материала.

На практических занятиях и лекциях в аудиториях проводится разбор соответствующих тем с использованием мультимедийной техники (компьютер, проектор). Самостоятельная работа во внеаудиторные часы может проходить как в аудиториях кафедры и компьютерном классе, где обучающиеся могут изучать материал по презентациям, подготовленным преподавателями кафедры, а также по компьютерным тестам.

Презентации по темам занятий могут быть записаны на компакт-диски или флэш- карты для самостоятельной работы ординаторов на домашнем компьютере.

Учебные пособия в электронном виде по ряду изучаемых тем размещены на страницах кафедры и сотрудников кафедры госпитальной хирургии на Учебном портале РУДН, а также на локальных ресурсах электронно-библиотечной системы РУДН.

В качестве одной из форм самостоятельной работы предусмотрена подготовка конспектов по различным разделам курса, а также презентация докладов на постоянном научном семинаре кафедры.

Внеаудиторная самостоятельная работа включает:

изучение материала по учебнику, учебным пособиям на бумажном и электронном носителях; подготовку реферативного сообщения по избранной теме; подготовку к выполнению контрольных работ и тестовых заданий.

Контроль знаний

Текущий контроль знаний и успешности освоения учебной программы в условиях очного обучения проводится в виде устного опроса или компьютерного тестирования во время проведения практических занятий.

Рубежный контроль знаний проводится не реже одного раза в семестр. Проводится путем тестового контроля, дополняемого по усмотрению преподавателя устным

собеседованием. В процессе рубежного контроля ординатор должен показать свои знания по пройденным разделам дисциплины, навыки и умения. Также осуществляется контроль за посещением лекций и практических занятий. Оценка знаний производится по системе зачет/незачет, при проведении тестирования оценка «зачет» выставляется при правильном ответе на 70% и более вопросов.

Ординатор, полностью выполнивший учебный план дисциплины, допускается к итоговой аттестации по дисциплине. Итоговая аттестация проводится путем устного собеседования и компьютерного тестирования: ординатору предлагается тест, содержащий 100 вопросов по основным темам дисциплины с вариантами ответов, тест считается успешно сданным при правильном ответе на 70 и более вопросов.

Балльная структура оценки:

- a. Выполнение учебного плана по дисциплине: посещение практических занятий и лекций; изучение тем, рекомендованных для самостоятельного изучения; результаты текущего и рубежного контроля знаний – до 40% баллов.
- b. посещение специализированных обществ, участие в работе научного семинара – до 20% баллов.
- c. Итоговое устное собеседование – до 20% баллов.
- d. Итоговое тестирование – до 20% баллов.

11. Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине Лабораторная генетика.

Материалы для оценки уровня освоения учебного материала дисциплины «Лабораторная генетика» (оценочные материалы), включающие в себя перечень компетенций с указанием этапов их формирования, описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания, типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы, методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций, разработаны в полном объеме и доступны для обучающихся на странице дисциплины в ТУИС РУДН.

Программа составлена в соответствии с требованиями ОС ВО РУДН.

Разработчик:

Доцент кафедры госпитальной терапии с курсами гематологии, эндокринологии и клинической лабораторной диагностики



О.В. Лянг

Руководитель программы

Профессор кафедры госпитальной терапии с курсами гематологии, эндокринологии и клинической лабораторной диагностики



А.Г. Кочетов

Заведующий кафедрой



Н.Д. Кислый