

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Касаткин Евгений Николаевич
Должность: Проректор по учебной работе
Дата подписания: 26.10.2025 14:22:37
Уникальный идентификационный номер:
9b3f8e0cff23e9810774106138390ca104e

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«КИРОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
(ФГБОУ ВО Кировский ГМУ Минздрава России)**

Центр дополнительного образования

УТВЕРЖДАЮ
Руководитель ЦДО  С.В. Глушкова
«  » 20 12 г


**Рабочая программа
учебной дисциплины**

«Медицинская генетика»

для дополнительной профессиональной программы
профессиональной переподготовки
«КЛИНИЧЕСКАЯ ПСИХОЛОГИЯ»

Киров, 20 12 г.

ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

1.1. Пояснительная записка.

Медицинская генетика – область медицины, наука, которая изучает явления наследственности и изменчивости в различных популяциях людей, особенности проявления и развития нормальных и патологических признаков, зависимость заболеваний от генетической предрасположенности и условий окружающей среды.

Актуальность и значение учебной дисциплины «Медицинская генетика» обусловлена тем, что выявление, изучение, профилактика и лечение наследственных болезней, разработка путей предотвращения воздействия негативных факторов среды на наследственность человека является важнейшей задачей специалиста в области клинической психологии.

Цель: формирование у слушателей представления о достижениях фундаментальных направлений медицинской и клинической генетики, их реализации применительно к диагностике и профилактике наследственных болезней.

Задачи учебной дисциплины:

- формирование у слушателей понимания природы наследственных заболеваний человека, их этиологии, патогенеза, причин широкого клинического полиморфизма этиологически единых форм и генетической гетерогенности клинически сходных состояний;
- обучение подходам и методам выявления индивидов с повышенным риском развития широко распространенных мультифакториальных заболеваний;
- приобретение знаний и выработка навыков по диагностике наиболее распространенных форм наследственной патологии;
- формирование понимания целей, знание этапов проведения, методов и возможностей медико-генетического консультирования, диагностики и просеивающих (скрининговых) программ;
- формирование понимания целей и возможностей современных методов цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики.

Компетенции обучающихся, приобретаемые, а также подлежащие совершенствованию в результате освоения дисциплины / модуля.

В результате освоения дисциплины обучающийся должен демонстрировать следующие результаты образования:

Способность обрабатывать и анализировать данные психодиагностического обследования пациента, формулировать развернутое структурированное психологическое заключение, информировать пациента (клиента) и медицинский персонал (заказчика услуг) о результатах диагностики и предлагаемых рекомендациях (ПК-1).

Знать:

- методы и методики обработки и анализа данных психодиагностического обследования пациента, структуру и содержание психологического заключения.

Уметь:

– обрабатывать и анализировать данные психодиагностического обследования пациента, формулировать развернутое структурированное психологическое заключение.

Иметь навыки и (или) опыт деятельности:

– владеть навыком обработки и анализа данных психодиагностического обследования пациента;

– владеть навыком формулирования развернутого структурированного психологического заключения;

Содержание учебной дисциплины.

Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Виды учебной работы	Часов
Трудоемкость, всего	64
Аудиторные занятия, в том числе:	12
Лекции	6
Семинарские занятия	6
Самостоятельная работа	52

Раздел 1. Ведение в медицинскую генетику.

История становления медицинской генетики. Доменделевский период. В.М. Флоринский, Ф. Гальтон, их работы. Зарождение евгеники. Критика евгеники. С.Н. Давиденков, значение его работ. Развитие медицинской генетики в России в 20-40 е гг. Возобновление работ в 60-е гг.

Генетика человека. Человек как специфический объект генетики.

Раздел 2. Медико-генетическое консультирование.

Медико-генетическое консультирование. Значение. Этапы проведения исследования. Методы, используемые при МГК.

Сущность генеалогического метода. Построение генеалогического древа. Основные положения. Определение основных типов наследования. Сущность близнецового метода. Этапы проведения близнецового метода. Методологические основы близнецового метода. Конкордантность, ее определение. Цитогенетические методы изучения генетики человека. Сущность. Денверская номенклатура. Парижская номенклатура. Определение X-полового хроматина. Определение Y-полового хроматина. Кариотипирование. Сущность метода дерматоглифики. Дактилоскопия как метод изучения генетики. Пальмоскопия как метод генетики. Плантоскопия как метод генетики Сущность биохимического метода. Этапы биохимического метода диагностики. Сущность популяционно-статистического метода. Закон Харди-Вайнберга. Значение. Сущность пренатальной диагностики наследственных заболеваний. УЗИ-обследование. Методы инвазивной пренатальной диагностики (хорионбиопсия, плацентоцентез, амниоцентез, кордоцентез). ДНК-диагностика.

Раздел 3. Основные наследственные заболевания.

Мутации. Классификация. Геномные мутации. Генные мутации. Хромосомные мутации. Соматические мутации. Цитоплазматические мутации.

Хромосомные болезни. Синдром Дауна. Синдром Патау. Синдром Эдвардса. Хромосомные болезни пола. Синдром Кляйнфельтера. Синдром Шерешевского-Тернера, Полисомия по X-хромосоме, Полисомия по У-хромосоме. Синдром «Крика кошки». Синдром «Филадельфийской» хромосомы. Синдром Мартина-Белла (иди синдром хрупкой Х-хромосомы). Транслокационная форма болезни Дауна.

Молекулярные болезни. Тирозинозы (фенилкетонурия, алкаптонурия, альбинизм). Нарушения углеводного обмена (галактоземия, фруктозурия, сахарный диабет). Нарушения минерального обмена (наследственная форма рахита). Патология транспортных белков (болезнь Вилсона-Коновалова, гемоглобинопатии) Нарушения липидного обмена (болезнь Тея-Сакса, атеросклероз). Патология структурных белков (Синдром Элерса-Данлоса).

1.2. Перечень основной и дополнительной литературы.

Основная литература

1. Акуленко Л. В. Медицинская генетика: учеб. для мед. училищ и колледжей / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров; ред.: О. О. Янушевич, С. Д. Арутюнов. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. - 208 с.
2. Асланян, М.М. Генетика и происхождение пола / М.М. Асланян. - М.: Товарищество научных изданий КМК, 2019. - 326 с.
3. Коледаева Е.В., Родина Н.Е. Общая генетика и генетика человека: учебное пособие / ГОУ ВПО Кировская ГМА; сост.: Е. В. Коледаева, Н. Е. Родина. - 3-е изд., перераб. и доп. - Киров: КГМА, 2016. - 69 с;
4. Лильин, Е.Т. Генетика для врачей / Е.Т. Лильин, Е.А. Богомазов, П.Б. Гофман-Кадошников. - М.: Медицина, 2019. - 256 с.

Дополнительная литература

1. Медицинская генетика. 2012. Т. 11, № 12(126) - Москва: Гениус Медиа
Медицинская генетика / - Москва: Гениус Медиа, 2012. - Т. 11, № 12(126). - 48 с.
2. Никольский, В. И. Генетика / В.И. Никольский. - М.: Академия, 2018. - 256 с.

Ресурсы

Информационные справочные системы, Интернет-ресурсы (электронные образовательные ресурсы)

1. Электронно-библиотечная система Университета;
2. Образовательный сайт Кировского ГМУ (<http://student.kirovgma.ru>);

2. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Методические рекомендации для преподавателя

При подготовке и проведении занятий преподавателю необходимо соблюдать следующие рекомендации:

- к каждому аудиторному занятию преподаватель готовит пакет дидактических материалов в электронном и/или текстовом варианте;
- аудиторные занятия сопровождается мультимедийными презентациями;

– аудиторные занятия проводит в интерактивном режиме, с использованием приемов современных образовательных технологий;

– в процессе обучения предлагает обучающимся задания для самостоятельной работы по углублению и расширению знаний, для формирования и совершенствования умений и практических навыков, обеспечивающих качественное усвоение учебного материала.

При подготовке к практическому занятию преподавателю необходимо уточнить план его проведения, продумать формулировки и содержание учебных вопросов, выносимых на обсуждение, ознакомиться с новыми публикациями по теме занятия и составить список обязательной и дополнительной литературы по вопросам плана занятия. Оказывать методическую помощь обучающимся в подготовке докладов, планов и презентаций.

В ходе практического занятия во вступительном слове раскрыть теоретическую и практическую значимость темы занятия, определить порядок его проведения, время на обсуждение каждого учебного вопроса. Дать возможность выступить всем желающим. Целесообразно в ходе обсуждения учебных вопросов задавать выступающим и аудитории дополнительные и уточняющие вопросы с целью выяснения их позиций по существу обсуждаемых проблем. Поощрять выступления с места в виде кратких дополнений и постановки вопросов выступающим и преподавателю. Для наглядности и закрепления изучаемого материала преподаватель может использовать модели, таблицы, схемы, карты, мультимедийные презентации, видеофильмы.

В заключительной части практического занятия следует подвести его итоги: дать объективную оценку выступлений каждого обучающегося и учебной группы в целом. Раскрыть положительные стороны и недостатки проведенного практического занятия. Ответить на вопросы обучающихся. Назвать тему очередного занятия.

Проводить групповые и индивидуальные консультации обучающихся, рекомендовать в помощь учебные и другие материалы, а также справочную литературу.

2.2. Методические указания для обучающихся

В процессе обучения обучающимся необходимо выяснить:

- цели и конечный результат обучения по программе;
- основные требования к уровню усвоения содержания программы;
- виды учебной работы.

Обучение осуществляется в соответствии с методическими указаниями, действующей программой, нормативно-правовыми документами и учебной литературой.

В процессе реализации программы необходимо посещать практические занятия с целью углубления и расширения знаний, для формирования и совершенствования умений и практических навыков, обеспечивающих качественное усвоение учебного материала.

При подготовке к практическим, семинарским занятиям, обучающимся рекомендуется использовать учебную и справочную литературу.

В процессе обучения осваивать рекомендованную литературу, самостоятельно находить книги, публикации и информационные материалы по изучаемым темам, использовать Интернет-сайты. Во время учебных занятий задавать преподавателям дополнительные вопросы.

Каждому обучающемуся необходимо быть готовым к контролю текущей успеваемости. Форму текущего контроля определяет преподаватель.

2.3. Методические рекомендации по организации самостоятельной работы обучающихся

Самостоятельная работа включает изучение материала лекций, вебинаров, литературы, предоставляемых преподавателем, вынесенных на самостоятельное изучение, подготовку к зачету.

2.4. Контроль и оценка результатов обучения

Форма контроля – зачет по учебной дисциплине.

Оценочное средство – тест.

Материалы оценочного средства:

Примерный перечень заданий к зачету

Какие клетки называют полиплоидными?

- А) содержащие больше двух наборов гомологичных хромосом;
- Б) полученные в результате гибридизации;
- В) содержащие многоаллельные гены;
- Г) полученные от скрещивания нескольких чистых линий;

2. Поворот участка хромосомы на 180 градусов относится к мутациям?

- А) геномным;
- Б) генным;
- В) хромосомным;
- Г) точковым;

3. Соматические мутации передаются потомству у?

- А) растений при вегетативном размножении;
- Б) животных при половом размножении;
- В) животных, размножающихся партеногенетически;
- Г) растений с двойным оплодотворением;

4. Причины генных мутаций - это нарушения, происходящие при?

- А) редупликации ДНК;
- Б) биосинтезе углеводов;
- В) образовании АТФ;
- Г) синтезе аминокислот;

5. Полиплоидные организмы возникают в результате?

- А) геномных мутаций;
- Б) модификационной изменчивости;
- В) генных мутаций;
- Г) комбинативной изменчивости;

6. К какому виду мутаций относят изменение структуры ДНК в митохондриях?

- А) геномной;
- Б) хромосомной;
- В) цитоплазматической;
- Г) комбинативной;

7. Получение селекционерами сортов полиплоидной пшеницы возможно благодаря мутации?

- А) цитоплазматической;
- Б) генной;
- В) хромосомной;
- Г) геномной;

8. Выпадение участка хромосомы в отличие от перекреста хроматид в мейозе – это?

- А) конъюгация;
- Б) мутация;
- В) репликация;
- Г) кроссинговер;

9. Пестролистность у ночной красавицы и львиного зева определяется изменчивостью?

- А) комбинативной;
- Б) хромосомной;
- В) цитоплазматической;
- Г) генетической;

10. Полиплоидные сорта пшеницы - это результат изменчивости?

- А) хромосомной; Б) модификационной
- В) генной;
- Г) геномной;

11. Животное, в потомстве которого может появиться признак, обусловленный соматической мутацией?

- А) гидра;
- Б) волк;
- В) еж;
- Г) выдра;

12. Изменение последовательности нуклеотидов в молекуле ДНК - это мутация?

- А) генная;
- Б) геномная;
- В) хромосомная;
- Г) аутосомная;

13. Выпадение четырех нуклеотидов в ДНК – это?

- А) модификационное изменение;
- Б) генная мутация;
- В) хромосомная мутация;
- Г) геномная мутация;

14. Полиплоидия - одна из форм изменчивости?

- А) модификационной;

- Б) мутационной;
- В) комбинативной;
- Г) соотносительной;

15. Какая болезнь человека - результат генной мутации?

- А) синдром приобретенного иммунодефицита;
- Б) грипп;
- В) серповидноклеточная анемия;
- Г) гепатит.

Разработчики ДПП:

Частоедова И.Н., к.мед.н., доцент, заведующий кафедрой нормальной физиологии Кировского ГМУ;

Ю.А. Колесова, специалист по УМР.