

МИНЗДРАВ РОССИИ
федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«ДАЛЬНЕВОСТОЧНЫЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО ДВГМУ Минздрава России)

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по УВР
_____ С.Н. Киселев
_____ 2024 г.

Медицинская генетика

рабочая программа дисциплины (модуля)

Закреплена за кафедрой **Неврология и нейрохирургия**

Учебный план **300501-1-2024.plx**
30.05.01 Медицинская биохимия

Квалификация **Врач-биохимик**

Форма обучения **очная**

Общая трудоемкость **6 ЗЕТ**

Часов по учебному плану 216
в том числе:
аудиторные занятия 151
самостоятельная работа 65

Виды контроля в семестрах:
зачеты 6, 7

Распределение часов дисциплины по семестрам

Семестр (<Курс>.<Семестр на курсе>)	6 (3.2)		7 (4.1)		Итого	
	Неделя		18,5			
Вид занятий	уп	рп	уп	рп	уп	рп
Лекции	24	24	28	28	52	52
Практические	48	48	51	51	99	99
Итого ауд.	72	72	79	79	151	151
Контактная работа	72	72	79	79	151	151
Сам. работа	36	36	29	29	65	65
Итого	108	108	108	108	216	216

Программу составил(и):

д.м.н., профессор, зав. кафедрой неврологии и нейрохирургии, Хелимский А.М.

Рецензент(ы):

к.б.н., действительный член ЕАЕ, зав. кафедрой биологии и генетики, Млынар Е.В.;

д.м.н., профессор, зав. кафедрой общей и клинической хирургии, Ташикинов Н.В.

Рабочая программа дисциплины

Медицинская генетика

разработана в соответствии с ФГОС:

Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования - специалитет по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия (приказ Минобрнауки России от 13.08.2020 г. № 998)

составлена на основании учебного плана:

30.05.01 Медицинская биохимия

утвержденного учёным советом вуза от 23.04.2024 протокол № 10.

Рабочая программа одобрена на заседании кафедры

Неврология и нейрохирургия

Протокол от _____ 2024 г. № ____

Зав. кафедрой Хелимский А.М.

Председатель методического совета факультета

Протокол от _____ 2024 г. № ____

Актуализация РПД для исполнения в очередном учебном году

Председатель методического совета факультета

__ _____ 2025 г.

Рабочая программа пересмотрена, обсуждена и одобрена для исполнения в 2025-2026 учебном году на заседании кафедры
Неврология и нейрохирургия

Протокол от _____ 2025 г. № ____
Зав. кафедрой Хелимский А.М.

Актуализация РПД для исполнения в очередном учебном году

Председатель методического совета факультета

__ _____ 2026 г.

Рабочая программа пересмотрена, обсуждена и одобрена для исполнения в 2026-2027 учебном году на заседании кафедры
Неврология и нейрохирургия

Протокол от _____ 2026 г. № ____
Зав. кафедрой Хелимский А.М.

Актуализация РПД для исполнения в очередном учебном году

Председатель методического совета факультета

__ _____ 2027 г.

Рабочая программа пересмотрена, обсуждена и одобрена для исполнения в 2027-2028 учебном году на заседании кафедры
Неврология и нейрохирургия

Протокол от _____ 2027 г. № ____
Зав. кафедрой Хелимский А.М.

Актуализация РПД для исполнения в очередном учебном году

Председатель методического совета факультета

__ _____ 2028 г.

Рабочая программа пересмотрена, обсуждена и одобрена для исполнения в 2028-2029 учебном году на заседании кафедры
Неврология и нейрохирургия

Протокол от _____ 2028 г. № ____
Зав. кафедрой Хелимский А.М.

1. ЦЕЛИ и ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ	
1.1	Целью рабочей программы является планирование рассмотрения всех разделов на разных этапах изучения предмета - календарных и факультативных лекциях, практических занятиях, УИРС, самостоятельной работы студентов, координация и преемственность преподавания на теоретических и клинических кафедрах по вопросам медицинской генетики.
1.2	Задачами изучения медицинской генетики являются:
1.3	- приобретение студентами навыков осмотра больных и их родственников с целью выявления врожденной и наследственной патологии, усвоения клинических особенностей наследственной патологии, оценки диагностической, прогностической ценности обнаруживаемых симптомов и морфогенетических вариантов (микроаномалий) развития;
1.4	- овладение клинико-генеалогическим методом, правильный сбор генеалогического анамнеза, составление родословных и формирование предварительного заключения о типе наследования патологии в конкретной семье;
1.5	- приобретение знаний и выработка навыков по диагностике наиболее распространенных форм наследственной патологии, знание этапов проведения, методов и возможностей медико-генетического консультирования, пренатальной диагностики и просеивающих (скринирующих) программ;

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ООП	
Цикл (раздел) ООП:	Б1.О
2.1	Требования к предварительной подготовке обучающегося:
2.1.1	Общая генетика
2.1.2	Физиология
2.1.3	Анатомия человека
2.1.4	Биология
2.1.5	Гистология, цитология
2.2	Дисциплины и практики, для которых освоение данной дисциплины (модуля) необходимо как предшествующее:
2.2.1	Основы клинической фармакологии
2.2.2	Клиническая лабораторная диагностика: Лабораторная аналитика. Менеджмент качества. Клиническая диагностика
2.2.3	Биотехнология и биоинженерия

3. КОМПЕТЕНЦИИ ОБУЧАЮЩЕГОСЯ, ФОРМИРУЕМЫЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)	
ОПК-1: Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности	
ОПК-1.1: Применение биологических, физико-химических, химических, математических методов в профессиональной сфере	
ОПК-2: Способен выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния in vivo и in vitro при проведении биомедицинских исследований	
ОПК-2.1: Применение знаний о морфофункциональных особенностях, физиологических состояниях и патологических процессах в организме человека в профессиональной сфере	
ОПК-2.2: Применяет знания о качественных и количественных различиях между здоровьем и болезнью, этиологию, патогенез и клинику наиболее часто встречающихся заболеваний, принципы их профилактики, лечения, а также общие закономерности нарушений функций систем	

4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)							
Код занятия	Наименование разделов и тем /вид занятия/	Семестр / Курс	Часов	Компетенции	Литература	Инте ракт.	Примечание
	Раздел 1. Генетические аспекты роста и развития плода. Критические периоды онтогенеза. Врожденные пороки развития. Гаметопатии, бластопатии, эмбриопатии, фетопатии						
1.1	/Пр/	6	28	ОПК-1.1 ОПК-2.1 ОПК-2.2	Л1.3 Л1.2Л2.3Л3.1 Л3.2		
1.2	/Ср/	6	36	ОПК-1.1 ОПК-2.1	Л1.1 Л1.2Л1.3		

				ОПК-2.2	Л2.2Л3.1 Л3.2		
1.3	/Лек/	6	24	ОПК-1.1 ОПК-2.1 ОПК-2.2	Л1.1 Л1.2Л1.3 Л2.2Л3.1 Л3.2		
	Раздел 2. Семиотика наследственной патологии. Наследственная патология в популяциях. Клинико-генеалогический метод. Критерии разных типов наследования.						
2.1	/Пр/	6	20	ОПК-1.1 ОПК-2.1 ОПК-2.2	Л1.1 Л1.2Л2.3Л3.2 Л3.4		
2.2	/Ср/	7	1	ОПК-1.1 ОПК-2.1 ОПК-2.2	Л1.3 Л1.2Л2.3Л3.4		
	Раздел 3. Медицинская цитогенетика. Кариотип человека в норме и патологии. Хромосомные болезни. Этиология хромосомных болезней. Номенклатура хромосомных заболеваний.						
3.1	/Пр/	7	9	ОПК-1.1 ОПК-2.1 ОПК-2.2	Л1.3 Л1.2Л2.1 Л2.4Л3.1 Л3.2		
3.2	/Лек/	7	15	ОПК-1.1 ОПК-2.1 ОПК-2.2	Л1.3 Л1.2Л2.1 Л2.4Л3.1 Л3.2		
3.3	/Ср/	7	12	ОПК-1.1 ОПК-2.1 ОПК-2.2	Л3.4 Л1.3 Л1.2Л2.1 Л2.4Л3.1 Л3.2		
	Раздел 4. Моногенные болезни: фенилкетонурия, муковисцидоз, адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз, галактоземия, синдром Элерса-Данло, синдром Марфана, семейная гиперхолестеринемия.						
4.1	/Пр/	7	12	ОПК-1.1 ОПК-2.1 ОПК-2.2	Л1.2Л3.2 Л2.3Л2.1 Л3.4		
4.2	/Ср/	7	2	ОПК-1.1 ОПК-2.1 ОПК-2.2	Л1.3 Л2.3Л2.1 Л3.4 Л2.4Л3.2		
	Раздел 5. Нервно-мышечные заболевания. системные дегенерации. Болезни с наследственным предрасположением. Генеалогический метод в диагностике мультифакториальных заболеваний. Митохондриальные заболевания.						
5.1	/Лек/	7	13	ОПК-1.1 ОПК-2.1 ОПК-2.2	Л3.1 Л1.3 Л1.2Л2.3Л3.2		
5.2	/Пр/	7	12	ОПК-1.1 ОПК-2.1 ОПК-2.2	Л3.1 Л1.3 Л1.2Л2.4Л3.2		
5.3	/Ср/	7	1	ОПК-1.1	Л1.1		

				ОПК-2.1 ОПК-2.2	Л1.2Л2.4Л3.1 Л3.2		
	Раздел 6. Массовый неонатальный скрининг, принципы реабилитации детей с врожденными заболеваниями. Молекулярно – генетические методы диагностики. Характеристика основных приемов выделения ДНК. Прямые и непрямые методы диагностики наследственных заболеваний.						
6.1	/Пр/	7	8	ОПК-1.1 ОПК-2.1 ОПК-2.2			
6.2	/Ср/	7	5	ОПК-1.1 ОПК-2.1 ОПК-2.2			
	Раздел 7. Профилактика врожденной и наследственной патологии. Антенатальная диагностика. Периконцепционная профилактика.						
7.1	/Пр/	7	6	ОПК-1.1 ОПК-2.1 ОПК-2.2	Л1.3 Л1.2Л2.1 Л2.4Л3.1 Л3.2		
7.2	/Ср/	7	8	ОПК-1.1 ОПК-2.1 ОПК-2.2	Л1.3 Л1.2Л2.4Л3.1 Л3.2		
	Раздел 8. Медико-генетическое консультирование. Неинвазивные и инвазивные методы пренатальной диагностики. Общие принципы лечения наследственных болезней, реабилитации и социальной адаптации больных.						
8.1	/Пр/	7	4	ОПК-1.1 ОПК-2.1 ОПК-2.2	Л1.1 Л1.2Л2.3Л3.1 Л3.2		

5. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

5.1. Контрольные (экзаменационные) вопросы и задания

1. Предмет и задачи медицинской генетики.
2. Генетические аспекты роста и развития плода.
3. Врожденные пороки развития (этиология, патогенез, классификация).
4. Геномные, хромосомные и генные мутации.
5. Цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические методы диагностики наследственных заболеваний.
6. Наследственная патология в популяциях. Клинико-генеалогический метод. Методика сбора генеалогической информации. Критерии разных типов наследования.
7. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Общие клинические особенности проявлений наследственных болезней.
8. Классификации моногенных заболеваний. Понятия о гено-, фено-, и нормокопиях
9. Общая характеристика и методы диагностики хромосомных болезней.
10. Особенности клинических проявлений синдромов Дауна, Патау, Эдвардса, Шерешевского-Тернера, Кляйнфельтера, трипло-Х, «кошачьего крика», Вольфа-Хиршхорна. Синдромы, обусловленные микрохромосомными абберациями.
11. Моногенные болезни: фенилкетонурия, муковисцидоз, адено-генитальный синдром, врожденный гипотиреоз, галактоземия, синдром Элерса-Данло, синдром Марфана, семейная гиперхолестеринемия.
12. Наследственные заболевания нервной системы: нейрофиброматоз, миотоническая дистрофия, миодистрофия Дюшенна-Беккера.
13. Общие принципы лечения наследственных болезней, реабилитации и социальной адаптации больных.
14. Виды и формы профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование.
15. Неинвазивные и инвазивные методы пренатальной диагностики.

5.2. Темы письменных работ (рефераты, контрольные)

1. Генная инженерия. Сущность метода. Современные направления и возможности применения в медицине.

2. Клеточная терапия в лечении наследственных заболеваний.
3. Использование преимплантационной диагностики наследственных заболеваний.
4. ДНК-зонды и ДНК-библиотеки. Применение в диагностике генных и хромосомных заболеваний.
5. Фармакогенетика и фармакогеномика в практике врача.
6. Прогнозирование фармакокинетики и дозы препарата по данным генотипирования.
7. Этические проблемы молекулярной медицины.
8. Современное состояние генетического законодательства в РФ и мире.
9. Биоэтические проблемы и Законодательные аспекты преимплантационной диагностики в РФ и за рубежом.
10. Применение генетического тестирования в спортивной медицине.
11. Применение генетического тестирования в акушерстве и гинекологии
12. Неонатальный скрининг в странах Европы и Северной Америки.
13. Фармакогенетика эмоционально-стрессовых реакций.
14. Медицинская генетика в структуре медико-биологических наук о человеке.
15. Задачи медицинской генетики.
16. История становления медицинской генетики.
17. Этиология наследственных болезней.
18. Классификация наследственных болезней.
19. Патогенез наследственных болезней (молекулярный, клеточный, тканевой уровни).
20. Детерминирующее и модифицирующее влияние генетической конституции на формирование болезни.
21. Наследственность и исходы заболеваний.
22. Наследственные факторы в структуре смертности населения.

5.3. Фонд оценочных средств

Тесты по теме "Медицинская генетика" 13 вариантов по 12 тестов.

Ситуационные задачи по теме "Медицинская генетика" - 30 задач.

5.4. Примеры оценочных средств (5 тестов, 2 задачи)

Примеры тестов:

1. Наиболее эффективным методом генетического анализа при мульти-факториальном наследовании является:
 1. простое определение сегрегационных частот
 2. определение частот генов и пенетрантностей генотипов
 3. генетико-корреляционный анализ
 4. цитогенетический
 5. биохимический
2. К мультифакториальным заболеваниям относятся: 1) хромосомные бо-лезни, 2) изолированные врожденные пороки развития, 3) синдром мно-жественных врожденных пороков развития, 4) хронические инфекции, 5) хронические неинфекционные заболевания взрослых.
 1. правильно 1 и 2
 2. правильно 3 и 5
 3. правильно 2 и 5
 4. все перечисленное верно
 5. все перечисленное неверно
3. Мультифакториальное наследование не характерно для:
 1. spina bifida
 2. расщелины губы и неба
 3. полидактилии
 4. пилоростеноза
 5. анэнцефалии
4. К мультифакториальным заболеваниям относится:
 1. лучевая болезнь
 2. брюшной тиф
 3. СПИД
 4. ишемическая болезнь сердца
 5. цинга
5. Какое заболевание в наименьшей степени связано с наследственным предрасположением?
 1. шизофрения
 2. сахарный диабет
 3. бронхиальная астма
 4. язвенная болезнь
 5. брюшной тиф

Примеры ситуационных задач:

1. По направлению невролога в медико-генетический кабинет обратились родители девочки 5 лет для уточнения

предварительного диагноза мышечной дистрофии Дюшенна. Девочка, родилась с массой 2750 г, длиной тела 47 см. До года развивалась с небольшой задержкой физического и моторного развития. В 2 года была установлена задержка психического, речевого и моторного развития. К 2,5 годам развитие девочки соответствовало развитию 2-летнего ребенка. В 3 года появились жалобы на утомляемость, отказывалась от подвижных игр. При обследовании в неврологическом отделении был поставлен предположительный диагноз прогрессирующей мышечной дистрофии типа Дюшенна, однако родители отказались от обследования в специализированном учреждении. В 5 лет обратились повторно. Девочка практически самостоятельно почти не ходила. По физическому развитию соответствовала 3-3,5 годам, интеллект снижен. Врожденный порок сердца - дефект межжелудочковой перегородки. С целью подтверждения или исключения диагноза X-сцепленной рецессивной миодистрофии девочку необходимо:

1. направить на биохимическое исследование активности креатин-фосфокиназы
2. направить на скрининг мочи и крови для исследования аминокислотного обмена
3. назначить цитогенетическое исследование
4. ограничиться сбором клинико-генеалогических данных
5. направить пробанда без дополнительных обследований в специализированное учреждение

2. Мальчик 14 лет наблюдается у врача по поводу судорожных припадков. В последнее время стал неусидчивым на уроках, появились сильные головные боли, которые часто сопровождаются рвотой. Телосложение правильное. Кожа бледно-розовая с участками гиперпигментации на груди, спине, конечностях, шее. Множественные пигментные пятна полиморфны по форме и величине, не выступают над уровнем кожи. При пальпации в толще кожи определяются подкожные узелки, безболезненные, не спаянные с окружающей тканью, величиной от горошины до 1,5-2,0 см. Учится в массовой школе, программу усваивает с трудом. Наиболее вероятно ребенок страдает:

1. генуинной эпилепсией
2. диффузным липоматозом
3. нейрофиброматозом Реклингаузена
4. нарушением липидного обмена
5. нарушением аминокислотного обмена

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	Корф Брюс Р., Притчард Дориан Дж.	Наглядная медицинская генетика. Учебное пособие: Пер. с англ.	ГЭОТАР-Медиа, 2009	125
Л1.2	Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А.	Клиническая генетика. Учебник: 4-е изд., доп. и перераб.	ГЭОТАР-Медиа, 2018	1

6.1.2. Дополнительная литература

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л2.1	Корф Брюс Р., Притчард Дориан Дж.	Наглядная медицинская генетика. Учебное пособие: Пер. с англ.	ГЭОТАР-Медиа, 2009	125
Л2.2	Бочков Н.П. (ред.), Гинтер Е.К. (ред.), Пузырев В.П. (ред.)	Наследственные болезни. Национальное руководство: 0	ГЭОТАР-Медиа, 2013	10
Л2.3	Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А.	Клиническая генетика. Учебник	, 2015	1
Л2.4	Горбунов В.Н. (ред.)	Клиническая генетика. Учебник	, 2015	1

6.1.3. Методические разработки

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л3.1	Ракицкая Е.В (ред.), Генова О.А (ред.)	Медицинская генетика. Методические указания по усвоению практических навыков для самостоятельной работы студентов 4 курса педиатрического факультета: 0	ГБОУ ВПО ДВГМУ, 2012	500
Л3.2	Морозова Н.В (ред.), Генова О.А (ред.)	Медицинская генетика. Методические указания для преподавателей к проведению практических занятий для студентов 4 курса педиатрического факультета: 0	ГОУ ВПО ДВГМУ, 2007	500
Л3.3	Янушевич О.О. (ред.)	Медицинская и клиническая генетика для стоматологов. Учебное пособие: Для стоматологов	ГЭОТАР-Медиа, 2008	4

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
ЛЗ.4	Савченко А.Ю., Захарова Н.С., Рождественский А.С., Литвинович Е.Ф., Шестериков А.А.	Основы медицинской и клинической генетики. Учебное пособие:	<Феникс>, 2008	5
6.3.1 Перечень программного обеспечения				
6.3.2 Перечень информационных справочных систем				

7. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)			
Аудитория	Назначение	Оснащение и ПО	Вид работ
ДКБ-8-1	Практические занятия	Банк тестовых заданий (1), комплект ситуационных задач (1), набор компьютерных и магнитно-резонансных томограмм, рентгенограмм черепа и позвоночника, ликворограмм (1), таблицы (25), молотки неврологические (10), принтер лазерный Kyocera FS-1110 (1), ноутбук HP 4720s P6200 (1)	КР
ДКБ-8-2	Практические занятия	Банк тестовых заданий (1), комплект ситуационных задач (1), набор компьютерных и магнитно-резонансных томограмм, рентгенограмм черепа и позвоночника, ликворограмм (1), таблицы (30), молотки неврологические (8), ПК Intel Original LGA-1155 Pentium G840 (1), доска пластиковая (1)	КР
УК-1-ЛЗ-1	Лекции	Ноутбук (1), мультимедийный проектор (1), экран (1), Microsoft: Office Professional Plus 2013 Windows 8.1 Professional программа распознавания текста Abbyy: Fine Reader сетевая версия 10 Kaspersky: End point Security стандарт	КР
Учебный центр-12	Практические занятия, тестирование	ПК (10)	Ср