

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение
**«ТОМСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ
ЦЕНТР РОССИЙСКОЙ АКАДЕМИИ НАУК»**
(Томский НИМЦ)

УТВЕРЖДАЮ
Директор Томского НИМЦ



В.А. Степанов

» 2023 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

ГЕНЕТИКА

Специальность
31.08.30 – Генетика

Уровень высшего образования
Подготовка кадров высшей квалификации в ординатуре

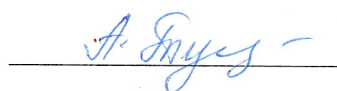
Квалификация
Врач – генетик

Составитель(ли):

№ пп	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность
1.	Пузырев Валерий Павлович	Академик РАН, д.м.н., профессор	Научный руководитель НИИ медицинской генетики
2.	Назаренко Людмила Павловна	Д.м.н., профессор	Руководитель лаборатории наследственной патологии НИИ медицинской генетики
3.	Салюкова Ольга Александровна	К.м.н., доцент	Старший научный сотрудник лаборатории наследственной патологии НИИ медицинской генетики
4.	Сеитова Гульнара Наримановна	К.м.н.	Врач-генетик, главный врач Медико-генетического центра (Генетической клиники) НИИ медицинской генетики

Рабочая программа обсуждена и одобрена на заседании Учебно-методического совета.
Протокол № 2 от «22» мая 2023 года.

Секретарь Учебно-методического совета



А.Е. Тумашова

Основная профессиональная образовательная программа высшего образования – программа ординатуры по специальности 31.08.30 Генетика обсуждена и одобрена на заседании Ученого совета (протокол № 6 от «30» мая 2023 года).

1. Цели освоения дисциплины

Целью изучения дисциплины является: усовершенствование ординаторами знаний основ этиологии, патогенеза, клиники, диагностики, лечения и профилактики наследственных заболеваний и заболеваний с наследственной предрасположенностью, приобретение навыков медико-генетического консультирования.

Задачи дисциплины:

1. Формирование знаний природы наследственных заболеваний человека, их этиологии, патогенеза, причин широкого клинического полиморфизма этиологически единых форм и генетической гетерогенности клинически сходных состояний.
2. Овладение клинико-генеалогическим методом, правильным сбором генетического анамнеза, составления родословных, проведение предположительного анализа типа наследования.
3. Приобретение навыков осмотра больных и их родственников, направленных на выявление врожденной и наследственной патологии, установление клинических особенностей наследственной патологии и объективного статуса пациентов, оценку диагностической, прогностической ценности обнаруживаемых симптомов и морфогенетических вариантов (микроаномалий развития).
4. Овладение подходами и методами выявления индивидов с повышенным риском развития мультифакториальных заболеваний.
5. Приобретение знаний и выработка навыков по диагностике наиболее распространенных форм наследственной патологии.
6. Понимание целей, знание методов и возможностей медико-генетического консультирования, пренатальной диагностики и просеивающих (скринирующих) программ.
7. Понимание целей и возможностей современных методов цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики.
8. Знание принципов взаимодействия медико-генетической службы со всеми службами практического здравоохранения и показаний для организации потока больных.

2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы (ОПОП) ординатуры

Учебная дисциплина «Генетика» входит в базовую часть Блока 1 «Дисциплины (модули)» учебного плана ОПОП ординатуры по специальности 31.08.30 Генетика.

3. Требования к результатам освоения дисциплины

3.1. Компетенции ординатора, формируемые в результате освоения дисциплины

Дисциплина «Генетика» способствует формированию следующих компетенций, предусмотренных ФГОС ординатуры по специальности 31.08.30 Генетика:

а) универсальные компетенции (УК):

- готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (**УК-1**);

б) профессиональные компетенции (ПК):

- 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 (**ПК-2**);

- 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 ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями (ПК-6);
- готовность к оказанию медико-генетической помощи (ПК-7);
- готовность к применению лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации (ПК-9);
- готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих (ПК-10).

3.2. Результаты обучения по дисциплине

В результате освоения дисциплины ординатор должен:

Знать:

1. Особенности организации генома человека и формы его изменчивости, ассоциированные с развитием наследственных заболеваний;
2. Молекулярно-генетические основы ключевых процессов реализации и сохранения наследственной информации (репликация, транскрипция, сплайсинг, трансляция, репарация ДНК) и связь нарушений данных процессов с развитием наследственной и врожденной патологии;
3. Виды и классификацию полиморфных вариантов и типов мутаций в геноме человека;
4. Классификацию наследственных болезней;
5. Основные клинические характеристики моногенных, хромосомных болезней и многофакторных заболеваний с наследственной предрасположенностью;
6. Типы наследования при моногенной, хромосомной и многофакторной патологии;
7. Эпигенетические основы наследственной и врожденной патологии;
8. Популяционно-генетические основы распространения наследственной патологии, понятие об этноспецифичных наследственных болезнях;
9. Методы профилактики наследственных заболеваний и врожденных пороков развития; мероприятия по формированию здорового образа жизни; факторы риска, провоцирующие развитие аномалий развития у человека;
10. Принципы диспансеризации больных и членов их семей в группах повышенного риска;
11. Вопросы диспансеризации больных и их семей с многофакторными формами заболевания;
12. Основы применения статистического метода в медицинских исследованиях;
13. Основные базы данных о генетических вариантах в геноме человека;
14. Принципы интерпретации клинической значимости генетических вариантов и приоритизации их генетического риска у пациентов с наследственными заболеваниями;
15. Клинические особенности и принципы диагностики наследственных заболеваний и врожденных пороков развития на основе владения синдромологическим, фенотипическим, клинко-генеалогическим, лабораторными и инструментальными методами в условиях медико-генетической консультации, принципы проведения экспертизы утраты трудоспособности при наследственных заболеваниях и врожденных пороков развития;
16. Основные методы лабораторной диагностики наследственных болезней, показания к их применению, возможности и ограничения в выявлении патогенетически значимых генетических вариантов;

17. Принципы лечения и тактику ведения больных с наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития
18. Психологические и морально-этические проблемы медико-генетического консультирования, пренатальной диагностики и преимплантационного генетического тестирования.
19. Методы расчета генетического риска при различных формах наследственных заболеваний.
20. Теоретические основы и принципы применения лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов с наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития, нуждающихся в медицинской реабилитации и санаторно-курортном лечении;
21. Возможности и ограничения методов пренатальной диагностики наследственных заболеваний, виды пренатальной диагностики;
22. Возможности и ограничения методов преимплантационного генетического тестирования анеуплоидий, структурных перестроек хромосом и моногенных мутаций;
23. Методы прекоцепционной профилактики наследственных болезней;
24. Методы генотерапии наследственных болезней;
25. Теоретические основы, перспективы и ограничения применения технологий редактирования генома для лечения наследственных болезней;
26. Теоретические основы прецизионной и таргетной терапии наследственных болезней;
27. Принципы организации и уровни медико-генетической службы в Российской Федерации;
28. Методы формирования у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих;
29. Методики, позволяющие выявлять влияние факторов окружающей среды на здоровье населения или отдельных его групп;
30. Правовые основы деятельности врача-генетика; порядок взаимодействия с другими врачами-специалистами

Уметь:

1. Применять методы предупреждения наследственных заболеваний и врожденных пороков развития (первичная, вторичная и третичная профилактика); проводить мероприятия по формированию здорового образа жизни;
2. выявлять факторы риска, провоцирующих развитие аномалий развития у человека
3. Получать информацию о больных и здоровых членах семьи на основании личного осмотра или имеющихся медицинских документов, наличия характерных жалоб обследуемых, уточнения особенностей анатомического, антенатального, раннего неонатального, постнатального периодов
4. Проводить диагностику, в т.ч. дифференциальную, наследственных заболеваний и врожденных пороков развития на основе владения синдромологическим, фенотипическим, клинико-генеалогическим, лабораторными и инструментальными методами в условиях медико-генетической консультации, проводить экспертизу утраты трудоспособности при наследственных заболеваниях и врожденных пороках развития
5. Выбирать тактику ведения и проводить лечение больных с наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития в условиях медико-генетической консультации
6. Изобразить родословную. Применить адекватные методы расчета повторного генетического риска.

7. Провести дифференциальную диагностику, установить предварительный диагноз. Оценить результаты дополнительных методов исследования.
8. Правильно применять лекарственную, немедикаментозную терапию и другие методы у пациентов с наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития, нуждающихся в медицинской реабилитации и санаторно-курортном лечении
9. На этапе медико-генетического консультирования формировать у населения, пациентов и членов их семей мотивацию, направленную на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих
10. Проводить дифференциальную диагностику, составление протоколов исследования, формулированием и обоснованием медико-генетических заключений; организовать экспертизу трудоспособности больных с наследственными заболеваниями

Владеть:

1. Методологией формирования здорового образа жизни;
2. Методологией предупреждения развития наследственных заболеваний и врожденных пороков развития; методикой выявления факторов риска, провоцирующих развитие аномалий развития у человека;
3. Навыком провести диспансеризацию выявленных больных с наследственными заболеваниями, с мультифакториальными заболеваниями;
4. Принципами проведения экспертизы временной и стойкой утраты трудоспособности
5. Основами применения статистического метода в медицинских исследованиях.
6. Методологией постановки диагноза наследственных заболеваний и врожденных пороков развития (с учетом МКБ) на основе владения синдромологическим, фенотипическим, клинико-генеалогическим, лабораторными и инструментальными методами в условиях медико-генетической консультации, методикой проведения экспертизы утраты трудоспособности при наследственных заболеваниях и врожденных пороках развития
7. Тактикой ведения и методологией выбора терапии больным с наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития в условиях медико-генетической консультации
8. Методикой составления родословной.
9. Методикой расчета генетического риска при моногенной, хромосомной, мультифакториальной патологии.
10. Навыком проведения углубленного клинического осмотра больного с наследственной патологией.
11. Приемами и способами использования индивидуальных средств защиты
12. Методиками применения лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов с наследственными заболеваниями и врожденными пороками развития, нуждающихся в медицинской реабилитации и санаторно-курортном лечении
13. Методологией формирования у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих
14. Методами расчета и анализа основных показателей здоровья населения для оценки здоровья населения, планирования деятельности медицинских учреждений и обоснования различных целевых программ по охране общественного здоровья.
15. Ведением медицинской учетно-отчетной документации в медико-генетических учреждениях;

16. Проведением дифференциальной диагностики, составлением протоколов исследования, формулированием и обоснованием медико-генетических заключений.

4. Трудоемкость дисциплины

Общая трудоемкость дисциплины составляет 28 зачетные единицы, 1008 часов.

Трудоемкость		Количество часов
Общая		1008
Обязательная аудиторная		756
в том числе:		
Лекции		76
Практические занятия		680
Самостоятельная работа		252
Вид промежуточной аттестации		зачет с оценкой

5. Структура и содержание дисциплины

5.1. Виды учебной работы

Разделы (темы) дисциплины	Количество часов по видам занятий, часов		
	Лекции	Практические занятия	Самостоятельная работа
Раздел 1 «История развития и становления генетики как науки»	-	4	6
Тема 1 «История развития генетических идей»	-	4	6
Раздел 2 «Молекулярные основы наследственности»	4	20	10
Тема 1 «Основные генетические процессы – репликация, транскрипция, трансляция, рекомбинация, репарация»	2	10	5
Тема 2 «Структура и функции нуклеиновых кислот»	2	10	5
Раздел 3 «Цитологические основы наследственности»	8	16	20
Тема 1 «Клеточный цикл и его регуляция»	2	4	5
Тема 2 «Инактивация X-хромосомы»	2	4	5
Тема 3 «Современные представления о нормальном кариотипе человека»	2	4	5
Тема 4 «Основные патогенетические механизмы возникновения хромосомной патологии»	2	4	5
Раздел 4 «Гены и признаки»	2	20	20
Тема 1 «Феноменология проявления генов»	2	-	-
Тема 2 «Законы передачи наследственных признаков»	-	5	5
Тема 3 «Взаимодействие неаллельных генов»	-	5	5
Тема 4 «Взаимодействие генотипа и среды в формировании признаков»	-	5	5
Тема 5 «Механизмы регуляции генной экспрессии»	-	5	5
Раздел 5 «Изменчивость»	2	20	10
Тема 1 «Врожденные пороки развития: трудности диагностики»	2	-	-
Тема 2 «Тератогенез»	-	10	5
Тема 3 «Мутационная изменчивость»	-	10	5
Раздел 6 «Хромосомные болезни»	12	80	30
Тема 1 «Общая характеристика хромосомной патологии»	2	10	4
Тема 2 «Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями хромосом»	2	10	4
Тема 3 «Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных со структурными аномалиями хромосом»	2	25	8
Тема 4 «Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с микроструктурными перестройками кариотипа»	2	15	5
Тема 5 «Болезни геномного импринтинга»	2	10	5

Тема 6 «Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, обусловленных хромосомной нестабильностью»	2	10	4
Раздел 7 «Моногенные формы наследственных болезней»	30	239	80
Тема 1 «Наследственные болезни обмена»	4	36	6
Тема 2 «Нарушения энергетического обмена в митохондриях»	2	20	6
Тема 3 «Лизосомные болезни»	2	20	6
Тема 4 «Пероксисомные болезни»	2	20	6
Тема 5 «Нарушения в системе мембранного транспорта»	-	20	6
Тема 6 «Муковисцидоз – патогенез, клиника, диагностика, лечение, скрининг»	2	-	-
Тема 7 «Кишечные дисахаридозы»	-	12	6
Тема 8 «Диагностическое значение генов предрасположенности к тромбофилии»	2	-	-
Тема 9 «Нарушения функции крови и кроветворной ткани»	-	20	6
Тема 10 «Наследственные иммунодефициты»	4	21	6
Тема 11 «Наследственные болезни соединительной ткани»	4	20	6
Тема 12 «Моногенные формы злокачественных заболеваний»	2	20	6
Тема 13 «Генетика в дерматологии»	2	-	-
Тема 14 «Системные заболевания скелета»	2	-	-
Тема 15 «Характеристика наследственных синдромов в зависимости от преимущественного поражения системы и органов»	-	20	15
Тема 16 «Лечение наследственных заболеваний»	2	10	5
Раздел 8 «Болезни с наследственным предрасположением»	4	50	20
Тема 1 «Генетика мультифакториальных заболеваний»	4	-	-
Тема 2 «Общая характеристика болезней с наследственным предрасположением»	-	20	8
Тема 3 «Методические подходы генетического анализа болезней с наследственным предрасположением»	-	15	6
Тема 4 «Медико-генетическое консультирование, диспансеризация, профилактика болезней с наследственным предрасположением»	-	15	6
Раздел 9 «Профилактика наследственных болезней»	8	140	40
Тема 1 «Уровни профилактики наследственной и врожденной патологии»	-	20	6
Тема 2 «Медико-генетическое консультирование»	2	30	8
Тема 3 «Мониторинг врожденных аномалий развития»	-	20	6
Тема 4 «Периконцепционная профилактика»	2	20	6
Тема 5 «Пренатальная диагностика»	2	30	8
Тема 6 «Неонатальный скрининг»	2	20	6
Раздел 10 «Лабораторные методы диагностики»	6	89	16
Тема 1 «Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней»	2	30	5
Тема 2 «Биохимические методы диагностики наследственных болезней»	2	29	5
Тема 3 «ДНК-диагностика наследственных болезней»	2	30	6
Зачет с оценкой	-	2	-
Итого	76	680	252

5.2. Содержание дисциплины

Раздел 1 «История развития и становления генетики как науки»

История развития генетических идей. История развития доменделевской генетики. История развития генетики после открытия законов Менделя. История развития медицинской генетики в России. Направление исследований в современной генетике человека.

Раздел 2 «Молекулярные основы наследственности»

Репликация ДНК: основные принципы, механизм, ДНК-полимеразы и ферментные комплексы репликации. Транскрипция ДНК: основные этапы, РНК-полимеразы, транскрипционные факторы. Наследственные заболевания, обусловленные нарушениями транскрипции ДНК. Процессинг РНК: экзонирование, полиаденилирование, сплайсинг, альтернативный сплайсинг, редактирование мРНК. Трансляция мРНК. Свойства генетического кода. Структура и функции рибосом. Основные этапы биосинтеза белка. Наследственные заболевания, обусловленные нарушениями трансляции РНК. Рекомбинация ДНК. Модель Холлидея, молекулярные основы кроссинговера. Репарация ДНК. Общие принципы репарации одноцепочечных и двухцепочечных повреждений ДНК. Основные репарационные системы. Наследственные синдромы, обусловленные нарушениями репарации ДНК.

Строение и функции ДНК. Химический состав ДНК. Принципы структурной организации ДНК. Первичная, вторичная и третичная структура ДНК. Уровни компактизации ДНК. Функции ДНК. Понятие о хроматиновых болезнях, как о классе наследственных заболеваний, обусловленных нарушением структурно-функциональной организации хроматина. Примеры хроматиновых болезней. Рибонуклеиновые кислоты. Особенности их химического состава. Принципы организации РНК. Информационные, транспортные и рибосомные РНК, их организация и функции. Малые РНК. Понятие о РНК-интерференции.

Раздел 3 «Цитологические основы 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

Морфологические особенности метафазных хромосом – длина, локализация центромеры, другие морфологические признаки. Принципы упаковки ДНК-белок в составе хроматина. Понятие нуклеосомной организации хроматиновой нити. Понятие о продольной структурно-функциональной дифференцированности хромосом. Гетерохроматин и эухроматин. Общебиологический и генетический смысл этих понятий.

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. Эффекты дифференциального окрашивания хромосом как отражение их линейной дифференцированности (Q-, G-, C-окрашивания)

Механизмы, обуславливающие количественные перестройки кариотипа. Митотические нерасхождения хромосом в процессе гаметогенеза. Понятие о хромосомном мозаицизме. Понятия 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 дупликации как структурные перестройки, связанные с дисбалансом клетки. Инверсии – механизмы их возникновения. Транслокации – реципрокные, нереципрокные, tandemные, дицентрические, Робертсоновские, их механизмы. Изохромосомы – механизмы их возникновения. Особенности гаметогенеза у носителей сбалансированных структурных перестроек кариотипа.

Раздел 4 «Гены и признаки»

Моно-, ди- и полигибридное скрещивание. Примеры доминантных и рецессивных признаков у человека. Сцепленное наследование признаков и маркеров. Группы сцепления. Генетические маркеры, используемые для анализа сцепления. Различные типы полиморфных маркеров, используемые для картирования и клонирования генов.

Генетические, хромосомные и физические карты. Картирование генов. Методы построения различных карт. 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.

Генетическая регуляция экспрессии генов. Эпигенетическая регуляция генной экспрессии. Метилирование ДНК- один из механизмов эпигенетической регуляции генной экспрессии.

Раздел 5 «Изменчивость»

Терминационный тератогенный период. Механизмы тератогенеза. Основные тератогенные факторы. Физические. Химические. Биологические. 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: гамето-, бласто-, эмбрио-, фетопатии. Последовательности воздействия: первичное и вторичное. Распространенности в организме: изолированные, системные, множественные.

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. Дупликации. 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 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. Молекулярные механизмы действия химических соединений на геном человека (лекарственных веществ, пищевых добавок, применяемых в производственных условиях и в быту). Биологические факторы мутагенеза. Вирусы. Токсины. Вакцины. Мутагенное воздействие ультрафиолетовых лучей. Механизм повреждающего действия генетических структур ультрафиолетовыми лучами. Репарационные механизмы при ультрафиолетовом повреждении (фотореактивация, темновая репарация). Механизмы возникновения мутаций при ультрафиолетовом облучении. 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.

Раздел 6 «Хромосомные болезни»

Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяциях. Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии. Генотип. Возраст. Пол. Элиминация аномальных гамет и зигот. 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 Х-моносомии (Шерешевского-Тернера), клиника, его клинико-цитогенетические варианты. Трисомии и полисомии Х-хромосомы, цитогенетические варианты. Синдром Клайнфельтера, клиника, его клинико-цитогенетические варианты

Истинный гермафродитизм. Смешанная форма дисгенезии гонад. Структурные аномалии Х- 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 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 Х-сцепленной умственной отсталости, синдром ломкой Х-хромосомы. Показания к проведению хромосомного анализа в семейных случаях заболевания. Представление о молекулярно-генетических механизмах развития синдрома ломкой Х-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 микроделений в геноме. Синдром Вильямса. Синдром Смита-Магениса. Синдром Миллера-Диккера. Синдром «кошачьего глаза». Синдром Де Ланге. Синдром Ди Джорджи.

Болезни геномного импринтинга. Заболевания, связанные с нарушением импринтинга и их молекулярная диагностика. Синдром Прадера-Вилли. Синдром Ангельмана. Синдром Беквитта-Видемана и др. 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 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.

Раздел 7 «Моногенные формы наследственных болезней (патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции)»

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 заблокированной 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. Клиника. Метаболические нарушения. Лабораторная диагностика в рамках массового просеивания новорожденных, лабораторный контроль за лечением

Лечение. Диетотерапия. Принципы расчета диеты. Применение различных гидролизатов и смесей аминокислот. ДНК-диагностика. Частоты в популяции. Медико-генетическое консультирование. Материнская фенилкетонурия. Клинические признаки ФКУ у новорожденных. Метаболические нарушения. Лечение и прогноз. Дефекты метаболизма биоптерина. Клиника. Метаболические нарушения. Лабораторная диагностика. Лечение и прогноз. Нарушение обмена тирозина. Наследственная тирозинемия, тип 1 (гепаторенального типа). Клиника. Метаболические нарушения. Лабораторная диагностика. Лечение и прогноз. Наследственная тирозинемия, тип 2 (синдром Ричнера-Ханхарта). Клиника. Метаболические нарушения. Лабораторная диагностика. Лечение и прогноз. Алкаптонурия. Клиника. Метаболические нарушения. Лабораторная диагностика. Лечение и прогноз. Нарушение цикла мочевины. Клиника. Метаболические нарушения. Лабораторная диагностика. Лечение и прогноз. Нарушение

обмена серосодержащих аминокислот. Клиника, метаболические нарушения, лабораторная диагностика, лечение. Недостаточность цистатионинбета-синтетазы. Нарушение трансметилирования. Недостаточность сульфитоксидазы. НБО органических кислот. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Нарушения обмена органических кислот с разветвленной боковой цепью. Клиника. Метаболические нарушения. Лабораторная диагностика. Лечение и прогноз. 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. Клиника. Метаболические нарушения. Лабораторная диагностика. Лечение и прогноз. Болезни накопления гликогена. Печеночные формы. Недостаточность глюкозо-6-фосфатазы. Мышечные формы. Генерализованная форма – болезнь Помпе

Нарушение пируватдегидрогеназного комплекса и цикла трикарбоновых кислот. Нарушения окисления жирных кислот. Недостаточность ферментов дыхательной цепи. Неонатальные и инфантильные формы. Синдром Пирсона. Синдром Вольфрама. Кетоацидотическая форма. Взрослые формы. MERRF. MELAS. LHON. Синдром Кериса-Сейра. Метаболические нарушения. Лабораторная диагностика. Лечение и прогноз

Общая характеристика, критерии лизосомных болезней. Особенности накапливающихся субстратов. Лабораторная диагностика. Лечение. Мукополисахаридозы

Гурлерподобный фенотип. Моркиоподобный фенотип. Гликопротеинозы. Фукозидоз. Маннозидоз. Аспартилглюкозаминурия. Болезнь Тея-Сакса. Болезнь Зандгоффа. Болезнь Краббе. Болезнь Фабри. Болезнь Гоше и т.д. Нарушения лизосомного транспорта

Пероксисомные болезни. Общая характеристика. Нарушения функции пероксисом. Диагностика. Лечение. Генерализованные пероксисомные болезни. Классический синдром Целвегера. Неонатальная адренолейкодистрофия. Инфантильная форма болезни Рефсума. Пероксисомные болезни с неизменным числом пероксисом и нарушением нескольких биохимических функций. Целвегерподобный синдром. Псевдоцелвегера синдром. Пероксисомные болезни с неизменным числом пероксисом и нарушением единственной биохимической функции. Псевдонеонатальная адренолейкодистрофия. Х-сцепленная адренолейкодистрофия. Ризомелическая точечная хондродисплазия. Классическая болезнь Рефсума. Глютаровая ацидемия, тип 3. Акаталаземия.

Нарушение транспорта аминокислот. Лизинурическая непереносимость белка. Болезнь Хартнупа. Синдром де Тони-Дебре-Фанкони. Почечно-тубулярный ацидоз

Гипофосфатемия. Почечный несахарный диабет. Почечный солевой диабет. Муковисцидоз. Клиника. Метаболические нарушения. Лабораторная диагностика. Лечение и прогноз. ДНК-диагностика. Ген CFTR, спектр мутаций. Характеристика белкового продукта.

Мембранопатии эритроцитов. Эритроцитарные ферментопатии. Недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы. Наследственные гемоглобинопатии

Качественные. Количественные. Нарушения системы свертывания.

Общая характеристика. Диагностика. Лечение

Общая характеристика. Диагностика. Лечение. Нарушение биосинтеза и структуры коллагена. Синдром Марфана. Несовершенный остеогенез. Синдром Элерса-Данлоса.

Общая характеристика. Диагностика. Лечение. Непереносимость лактозы. Непереносимость сахарозы.

Моногенные формы злокачественных заболеваний. Понятие доминантных онкогенов. Классы доминантных онкогенов. Типы нарушений. Опухоли. Наследственные опухолевые синдромы. Нейрофиброматоз, тип I, II, Туберозный склероз, Синдром базально-клеточных невусов, синдром Горлина, болезнь Коудена. Дать характеристику

каждого из перечисленных синдромов (ключевое биохимическое звено патогенеза, клинические проявления, возможности диагностики, лечения).

Характеристика наследственных синдромов в зависимости от преимущественного поражения системы и органов. Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением:

Физического развития (нанизм, гигантизм, макро- и микросомия). Синдром Сотоса. Синдром Дубовица. Лепречаунизм. Синдром Нунан. Синдром Секкеля. Синдром Корнелии де Ланге. Синдром Вильямса. Синдром Рубинштейна-Тейби. Синдром Рассела-Сильвера. Синдром Робинова. Синдром Аарскога. Синдром Ларона. Гипофизарная карликовость. Синдром Коккейна. Пикнодизостоз. Синдром Эллис-ван-Кревельда. Кожы, волос, подкожной клетчатки, ногтей. Ангидротическая и гипогидротическая эктодермальная дисплазии. Синдром Чедиака-Хигаши. Синдром вялой кожи. Синдром тотальной липодистрофии. Синдром нейрофиброматоза Реклингаузена, тип 1. Синдром подколенного птеригиума. Трихоринофалангеальный синдром 1 и 2 типов. Туберозный склероз. Синдром Шегрена-Ларсена. Синдром глухоты и скрученных волос. Синдром LEOPARD. Синдром ЕЕС. Ихтиоз. Ладонно-подошвенный гиперкератоз. Синдром Ротмунда-Томпсона. Костно-суставной системы. Акроцефалосиндактилии Апера, Сэтречотзена, Пфайффера. Акроцефалополidakтилии. Синдром Аазе. Ахондроплазия. Акрофациальный дизостоз Нагера. Цефалополисиндактилия Грейга. Диастрофическая дисплазия Карликовость Ларона-Леви, пангипопитуитарная. Синдром Крузона. Кампомелическая дисплазия. Синдром Ларсена. Синдром Поланда. Тетрафокомелия Робертса. Синдром Фримена-Шелдона. Хондродисплазия точечная Конради-Хюнермана. Сиреномиелия. Синдром COFS. Синдром FFU. Синдром Холт-Орама. Синдром Франческетти. Сердечно-сосудистой системы. Синдром Клиппеля-Треноне-Вебера. Синдром TAR. Ассоциация VATER. Пищеварительной системы. Синдром Гарднера. Синдром Пейтца-Егерса. Болезнь Книста. Эндокринной системы. Глухота врожденная и зоб. Синдром Козна. Синдром Лоуренса-Муна-Барде-Бидля. Синдром Альстрема. Мочеполовой системы. Синдром Альпорта. Поликистоз почек. Синдром Лоу. Синдром тестикулярной феминизации (полной и неполной). Чистая дисгенезия гонад. Органа зрения. Тапеторетинальная абиотрофия. Врожденные катаракты. Синдром Ваарденбурга. Глазозубопальцевой синдром. Синдром Ленца. Синдром Маршалла. Органа слуха. Нейросенсорная тугоухость. Отосклероз. Синдром Гольденхара. Синдром Ушера. Нервно-мышечной системы. Хорея Гентингтона. Торсионная мышечная дистония. Болезни Фридрейха и Штрюмпеля. Миодистрофия Дюшена, форма Беккера. Клиника, клинический полиморфизм. Генетика: локализация и характеристика гена дистрофина, спектр мутаций, характеристика белкового продукта. Лечение и прогноз. Миопатия Эрба. Миопатия Ландузи-Дежерина и другие X-сцепленные формы. Проксимальные спинальные амиотрофии, типы 1-3. Наследственные мотонейросенсорные нейропатии. Факоматозы. Наследственные нарушения сердечного ритма. Наследственные кардиомиопатии.

Лечение наследственных заболеваний: общие подходы к лечению наследственных болезней: симптоматическая терапия, патогенетическая, этиотропная, хирургическая. Этиотропное лечение: клеточная и генная терапия, риски.

Раздел 8 «Болезни с наследственным предрасположением»

Общая характеристика болезней с наследственным предрасположением

Доказательство роли генетических и 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. Статистические. Непрерывная изменчивость (генетика количественных признаков). Генетика качественных признаков (неменделирующих). Молекулярно-генетические

методы изучения МФБ. Картирование главных генов. Ассоциации МФБ. 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. Принципы организации. Методология. Эффективность

Раздел 9 «Профилактика наследственных болезней»

Уровни профилактики наследственной и врожденной патологии. Гаметический. Презиготический. Пренатальный. Постнатальный.

Медико-генетическое консультирование. Историческая справка. Роль С. Н. Давиденкова в организации медико-генетического консультирования в России. Функции медико-генетических консультаций на современном этапе. Определение медико-генетического прогноза потомства. Уточнение диагноза с помощью генетических методов. Помощь семье в принятии правильного решения относительно дальнейшего деторождения. Пропаганда медико-генетических знаний среди врачей и населения. Ретро- и проспективное медико-генетическое консультирование. Задачи медико-генетических консультаций с точки зрения организации здравоохранения. Задачи медико-генетических консультаций с медицинской точки зрения. Задачи медико-генетических консультаций с социально-психологической точки зрения. Принципы расчета повторного генетического риска. Моногенной патологии. Генотипы родителей известны. Генотипы родителей неизвестны. Хромосомных болезнях. При числовых нарушениях. При мозаицизме. При структурных перестройках. Мультифакториальных заболеваниях. Эмпирический риск. Ассоциации. Кровно-родственных браках. Генетический прогноз при мутагенных воздействиях. Эффективность медико-генетического консультирования. Уровень понимания медико-генетического заключения. Социальные факторы, влияющие на принятие решения

Популяционный подход к сбору данных (когортный подход). Родильные дома. Детские поликлиники. Детские прозекутуры. Клинический подход по сбору данных (по обращаемости). Детские клинические больницы. Детские прозекутуры. Подход case-control. Статистическая обработка материала. Величина исходной частоты врожденных аномалий развития (base-line). Компьютерная программа по базе данных (ECLAMPC). Статистические технологии. Международная классификация врожденных аномалий развития X пересмотра. Частота врожденных аномалий развития. Принципы обнаружения новых тератогенов. Выявление гетерозигот НБО.

Периконцепционная профилактика. Понятие о периконцепционной профилактике врожденной и наследственной патологии. Показания для проведения периконцепционной профилактики супружеской паре. Этапы периконцепционной профилактики. Санация очагов инфекции. Устранение потенциальных тератогенов и мутагенов. Особенности наблюдения за беременной женщиной, мониторинг состояния плода. «Лечение» фолиевой кислотой. Диетотерапия.

Терапия акушерской патологии. Эффективность периконцепционной профилактики.

Пренатальная диагностика. Общие показания к пренатальной диагностике. Методические подходы к пренатальной диагностике. Неинвазивные методы. УЗИ-диагностика (эхография). Общие принципы. Методические подходы. Разрешающая способность. Инвазивные методы. Возможности лабораторного исследования (амниотической жидкости, культуры клеток, осложнения). Биопсия хориона. Сроки беременности. Показания. Методические подходы

Возможности лабораторного исследования («прямые» препараты ворсин хориона, культуры клеток хориона, осложнения). Осложнения. Кордоцентез. Сроки беременности

Показания, противопоказания. Методика проведения. Возможности лабораторного исследования крови плода. Осложнения. Фетоскопия как метод биопсии тканей плода. Пренатальный скрининг по сывороточным факторам матери. Альфа-фетопротеин. Хорионический гонадотропин. Неконъюгированный эстриол. Белок беременных РАРР-А. Эффективность программ. 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

Неонатальный скрининг. Требования к программам массового скрининга. Требования к лабораторным методам. Доступность лечения выявленных заболеваний. Частоты заболеваний (наиболее распространенные). Экономическая выгода. Размер популяции. Принципы осуществления программ массового скрининга новорожденных на ФКУ и врожденный гипотиреоз. Обеспечение лабораторного выявления и контроля за лечением ФКУ и врожденного гипотиреоза. Контроль качества скринирующих программ на ФКУ и врожденного гипотиреоза. Раннее лечение новорожденного с ФКУ и врожденным гипотиреозом. Медико-генетическое консультирование семьи с ФКУ и гипотиреозом. Принципы осуществления программ массового скрининга новорожденных на галактоземию, адреногенитальный синдром и муковисцидоз. Обеспечение лабораторного выявления и контроля за лечением галактоземии, адреногенитального синдрома и муковисцидоза. Контроль качества скринирующих программ на галактоземию, адреногенитальный синдром и муковисцидоз. Раннее лечение новорожденного с галактоземией, адреногенитальным синдромом и муковисцидозом. Медико-генетическое консультирование семьи с галактоземией, адреногенитальным синдромом и муковисцидозом. Региональные и этнические особенности программ. Эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственных заболеваний

Раздел 10 «Лабораторные методы диагностики»

Исследование полового хроматина. Определение X-хроматина (телец Барра) в образцах клеточного материала. Определение Y-хроматина (F-телец) в образцах клеточного материала. Показания к проведению X- и Y-телец полового хроматина. Ограничения метода. Хромосомный анализ. Клинические показания для проведения хромосомного анализа. Методы приготовления хромосомных препаратов из. Культуры периферической крови. Культуры биоптата кожи. Культуры эмбриональных фибробластов. Клеточных образцов опухолевого материала. Особенности обработки клеточных культур для получения хромосомных препаратов. Методы окрашивания хромосомных препаратов. Метод равномерного окрашивания. Метод дифференциального продольного свечения метафазных хромосом при окрашивании флуорохромами (Q-метод)

Метод, выявляющий линейную дифференцированность метафазных хромосом красителем Гимза (G-метод). Метод, выявляющий локализацию конститутивного гетерохроматина в метафазных хромосомах человека (C-метод). Метод, выявляющий локализацию ядрышкообразующих районов в метафазных хромосомах (Ag-метод). Метод дифференциального окрашивания препаратов прометафазных (раннеметафазных) хромосом, область его применения. Метод выявления ломкой (фрагильной) X-хромосомы

Особенности культивирования лимфоцитов периферической крови. Специфика хромосомного анализа. Принципы идентификации метафазных хромосом человека. Классификация равномерно окрашенных хромосом согласно Денверской номенклатуре. Принципы идентификации индивидуальных хромосом согласно Международной системе цитогеномной номенклатуры человека (ISCN 2020). Терминология и символы в обозначении числовых аномалий кариотипа человека. Терминология и символы в

обозначении структурных аномалий в кариотипе человека. Цитогенетический анализ полных (регулярных) и мозаичных форм аномалий кариотипа. Протокол хромосомного анализа, составление заключения по его данным. Молекулярно-цитогенетические методы диагностики хромосомной патологии с применением хромосомо-специфичных ДНК-зондов. Клинические показания для проведения молекулярно-цитогенетического исследования. Метод гибридизации нуклеиновых кислот *in situ*. Запись результатов молекулярно-цитогенетического исследования согласно Международной системе цитогеномной номенклатуры человека (ISCN 2020).

Биохимические методы диагностики наследственных болезней. Правила сбора и хранения биологического материала. Моча. Физические свойства. 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. Контроль качества (КК) лабораторных исследований. Внутрелабораторный КК. Контрольные материалы. Контроль воспроизводимости. Контроль правильности. Методы, не требующие контрольных материалов. Межлабораторный КК. Статистическая обработка результатов. Оценка отдельных лабораторий. Международный КК. Общая характеристика физико-химических методов. Законы пропускания и поглощения. Фотометрия и фотометрическая аппаратура. Флуориметрия и флуориметрическая аппаратура. Пламенная фотометрия. Потенциометрическая рН-метрия. Типы хроматографии. Адсорбционная. Ионообменная. Распределительная. Аффинная. Гель-фильтрация. Тонкослойная хроматография. Высокоэффективная хроматография. Газожидкостная хроматография с масс-спектрометрией. Электрофорез в различных носителях. Одномерный. Двумерный. Седиментационный анализ. Иммуноферментативный анализ. Теоретические основы биохимических методов диагностики. Аминокислоты. Физико-химические свойства. Номенклатура. Метаболизм. Фенилаланина и тирозина. Серосодержащих аминокислот. Аминокислот с разветвленной боковой цепью и др. Орнитиновый цикл. Методы разделения, идентификации, количественного определения аминокислот. Белки. Структура – первичная, вторичная, третичная. Домены. Методы разделения, идентификации, количественное определение белков. Ферменты. Структура

Активный центр. Механизм ферментативного катализ. Кинетика ферментативных реакций. Множественные формы. Анализ активности ферментов с использованием природных субстратов. Хромогенных. Флуорогенных. Радиоактивных. Анализ активности ферментов с использованием синтетических субстратов. Углеводы. Физико-химические свойства. Номенклатура. Метаболизм. Гликолиз. Пентозофосфатный цикл. Гликоген – синтез и распад. Поддержание уровня глюкозы в крови. Методы идентификации и количественного определения углеводов. Подходы к селективному скринингу галактоземии. Подходы к массовому скринингу галактоземии. Методы определения лактата и пирувата. Липиды и липопротеины. Триглицериды. Жирные кислоты. Холестерин. Фосфолипиды. Методы разделения и идентификации липидов и липосодержащих молекул. Цикл лимонной кислоты как общий конечный путь окисления аминокислот, углеводов и жиров. Гормоны. Структура. Механизм действия. Методы определения различных классов. Методы определения предшественников и метаболитов стероидных гормонов. Витамины. Водорастворимые. Жирорастворимые. Методы определения витаминов. Электролитный, водный, кислотно-щелочной баланс. Минеральные ионы. Микроэлементы. Методы определения неорганических ионов. Компартиментализация клеточных процессов. Клеточные органеллы. Митохондрии. Структура, биогенез и функции. Цепь транспорта электронов. Окислительное фосфорилирование. Методы определения активности ферментов цепи транспорта электронов. Методы определения бета-гидроксибутирата и ацетоацетата. Лизосомы. Биогенез и функции. Лизосомные гликозидазы. Методы определения лизосомных

ферментов. Методы анализа и идентификации гликозаминогликанов. Методы анализа и идентификации олигосахаридов. Пероксисомы. Биогенез и функции. Ферменты пероксисом. Определение очень длинноцепочечных жирных кислот, а также фитановой, пипеколовой кислот, плазмалогенов и других компонентов пероксисом с помощью газожидкостной хроматографии, масс-спектрометрии. Определение активности пероксисомных ферментов.

Программа «Геном человека» и ее итоги. 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 ротеолитические ферменты. Рестрикция ДНК. Рестриктазы. Типы и классификация ферментов рестрикции. Сайты рестрикции. ПДРФ. 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 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. Реакция блот-гибридизации. Аллель-специфическая гибридизация. Дот-гибридизация. Нозерн-гибридизация. Гибридизация *in situ*. Гибридизация и клонирования последовательностей ДНК на метафазных хромосомах. Метод флуоресцентной гибридизации *in situ*. Электрофорез нуклеиновых кислот. Аппараты, применяемые для электрофореза нуклеиновых кислот. Электрофорез в агарозных гелях. Параметры, определяющие скорость миграции ДНК через гель. Электрофорез в полиакриламидных гелях. Методы окрашивания гелей. Элюирование фрагментов ДНК из гелей. ДНК-диагностика наследственных болезней. Прямые методы ДНК-диагностики. Косвенная ДНК-диагностика. Полиморфные ДНК-маркеры. Выбор полиморфным ДНК-маркеров для ДНК-диагностики. Понятие информативности метода. Анализ микросателлитного полиморфизма ДНК. Методы ПЦР-ПДРФ в ДНК-диагностике. ДНК-диагностика и оценка генетического риска. Понятие информативности семьи

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 (ФКУ) и врожденного гипотиреоза. ДНК-диагностика галактоземии, адреногенитального синдрома и муковисцероза. ДНК-диагностика в кардиологии. Преимплантационная ДНК-диагностика при ВРТ. 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. Биологический материал, используемый в ДНК-диагностике. Условия взятия, хранения, транспортировки биологических материалов.

6. Самостоятельная работа ординаторов

Самостоятельная работа ординаторов по дисциплине «Генетика» включает в себя:

- работу с литературными источниками информации и с электронными образовательными ресурсами;
- работу с медицинской документацией;
- подготовку к представлению истории болезни;
- подготовку рефератов и докладов на клинических разборах и семинарах;
- подготовку презентаций по интересному клиническому случаю, редким нозологическим формам.

Примерные темы рефератов:

1. Ведение беременности женщин с синдромом Марфана.
2. Организация медико-генетической службы в Российской Федерации.
3. Материнская фенилкетонурия.
4. Реабилитация детей с фенилкетонурией.
5. Этиология и патогенез моногенных болезней.
6. Синдромы, проявляющиеся хромосомной нестабильностью (анемия Фанкони, атаксия телеангиэктазия, синдром Блума, синдромы Вернера, Ниймегена, Робертса).
7. Цели и задачи медико-генетического консультирования. Содержание работы медико-генетической консультации.
8. Наследственные болезни с нарушением в системе мембранного транспорта. Муковисцидоз (этиология, патогенез, клинические формы, методы диагностики, лечение, профилактика).
9. Болезни обмена клеточных органелл. Лизосомные болезни (этиология, патогенез, классификация, клиника, диагностика).
10. Значение медицинской генетики для общей патологии человека. Классификация болезней человека (генетические аспекты).

7. Образовательные технологии

Образовательные технологии: лекции, практические занятия, самостоятельная работа ординаторов.

При проведении занятий используются активные и интерактивные формы занятий (разбор конкретных ситуаций) в сочетании с внеаудиторной работой.

Весь лекционный курс построен на основе современных информативных критериев диагностики, лечения и реабилитации больных. Лекции читаются с применением современных средств демонстрационных ММ-презентаций. Получение профессиональных знаний осуществляется путем изучения предусмотренных учебным планом разделов дисциплины не только на лекциях, но и практических занятиях, клинических обходах, проводимых профессорско-преподавательским составом в рамках отведенных учебным планом и программой часов.

Практические занятия проводятся в интерактивной форме, ординаторы готовят презентации, доклады, обмениваются мнением по проблематике занятия. Предусматривается самостоятельная работа с литературой.

8. Формы текущего контроля и промежуточной аттестации, критерии оценки

Текущий контроль качества усвоения знаний, умений, владений по дисциплине проводится в 2 этапа:

1. Тестирование – 10 вопросов по разделу
2. Устное собеседование по контрольным вопросам – 2 вопроса по разделу

В ряде случаев в конце изучения некоторых разделов устное собеседование при проведении текущего контроля дополняется решением клинической (ситуационной) задачи. Ситуационная задача содержит описание клинической ситуации при проведении медико-генетического консультирования и ряд вопросов.

На первом этапе каждый ординатор получает тестовое задание, которое выполняется письменно, время тестирования составляет 10 минут. Зачет по тестированию ставится, если ординатор правильно ответил не менее, чем на 70% тестовых заданий.

Затем ординатор получает 2 контрольных вопроса по пройденному разделу, готовится 20 минут, после чего дает устный ответ. В случае, когда в рамках промежуточного контроля используется решение клинической (ситуационной) задачи, ординатор получает 1 задачу, дается дополнительное время на решение – 10 минут. Ответ ординатора оценивается по 5-ти бальной системе.

Общая оценка должна учитывать оценки за все этапы. Неудовлетворительные результаты на любом этапе дает преподавателю право снижать оценку ординатора по данному разделу.

Промежуточная аттестация проводится в форме зачета с оценкой, который состоит из двух этапов:

1. Тестирование проводится в компьютеризированном варианте. Программа автоматически формирует случайную выборку из тестов по всем разделам, содержащую 100 вопросов. Ординатор выбирает правильные ответы, на тестирование отводится 60 минут.

2. Устное собеседование по контрольным вопросам. Каждый ординатор получает три теоретических вопроса из разных разделов дисциплины и ситуационную задачу, готовится 40 минут и дает устный ответ. Ответ оценивается по 5-ти бальной системе.

Критерии оценки результатов тестирования:

Тестовое задание засчитывается с оценкой «удовлетворительно», если соискатель правильно ответил не менее чем на 70% тестовых заданий, с оценкой «хорошо» при 80%, «отлично» при 90% правильных ответов

Критерии оценки при устном собеседовании:

- оценка «отлично» ставится в том случае, когда ординатор глубоко и прочно усвоил весь программный материал, исчерпывающе, последовательно, грамотно и логически стройно его излагает, не затрудняется с ответом при видоизменении задания, свободно справляется с решением клинических задач, правильно обосновывает принятые решения, умеет самостоятельно обобщать и излагать материал, не допуская при этом ошибок;

- оценка «хорошо» ставится, если ординатор твердо знает программный материал, грамотно и по существу излагает его, не допускает существенных неточностей в ответе на вопрос, может правильно применять теоретические положения и владеет необходимыми умениями и навыками при выполнении клинической задачи;

- оценка «удовлетворительно» ставится, если ординатор освоил основной материал, но не знает отдельных деталей, допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушает последовательность в изложении программного материала и испытывает затруднения при решении клинической задачи;

- оценка «неудовлетворительно» ставится, если ординатор не знает отдельных разделов программного материала, допускает при ответе существенные ошибки, не приводит решение клинической задачи.

По результатам обоих этапов определяется общая итоговая оценка зачета. Неудовлетворительные результаты на любом этапе дает преподавателю право снижать оценку или не аттестовать ординатора.

9. Оценочные средства для текущего контроля и промежуточной аттестации

Примеры оценочных средств:

1) Контрольные вопросы:

1. Вклад Ф. Гальтона в развитие генетики
2. Развитие евгеники в мире

3. Механизмы формирования хромосомных микроделений и микродупликаций.
4. Применение современных методов (aCGH) при исследовании недифференцированной умственной отсталости.
5. Механизмы генетической рекомбинации в гаметогенезе.
6. Роль цитоплазмы в наследственности. Митохондриальный геном.
7. Примеры гено- и фенкопий.
8. Методы изучения роли генотипа и внешней среды в формировании признаков
9. Классификация химических мутагенов.
10. Биологические факторы мутагенеза. Вирусы. Токсины. Вакцины.
11. Какие эпимутации в импринтированных генах обнаружены при патологии внутриутробного развития?
12. Какая связь болезней геномного импринтинга со вспомогательными репродуктивными технологиями?
13. Подходы к терапии митохондриальных болезней
14. Синдром Целльвегера. Гистологические, морфологические изменения. Синдром псевдо-Целльвегера. Целльвегероподобный синдром.
15. Подходы к индивидуальной профилактике болезней с наследственным предрасположением.
16. Принципы периконцепционной профилактики при врожденных пороках развития.
17. Понятие когортного подхода к сбору данных по ВПР.
18. Клинический подход (по обращаемости) его особенности.

2) Тестовые задания:

1. Белки, участвующие в формировании нуклеосом эукариот, называются:
 - 1) Липопроотеины
 - 2) Гистоны
 - 3) Порины
 - 4) Шапероны
2. Уровень компактизации, при котором ДНК наматывается на гистоновый октамер, называется:
 - 1) Нуклеосомный
 - 2) Соленоидный
 - 3) Петлевой
 - 4) Метафазная хромосома
3. Определение группы сцепления и положения картируемого гена относительно других генов данной хромосомы – это
 - 1) Генетическое картирование
 - 2) Генетическое клонирование
 - 3) Генетическое моделирование
4. Гемофилия наследуется
 - 1) Аутосомно-рецессивно
 - 2) Аутосомно-доминантно
 - 3) Рецессивно, сцепленно с полом
 - 4) Доминантно, сцепленно с полом
5. «Фетопатия» - это обозначение врожденного порока в соответствии с

- 1) природой тератогенного фактора
 - 2) периодом онтогенеза, когда произошло воздействие тератогенного фактора воздействия
 - 3) системой организма, в которой произошло нарушение
 - 4) степенью тяжести
6. К эндогенным тератогенным факторам относится
- 1) ионизирующее излучение
 - 2) возраст родителей
 - 3) промышленные яды
 - 4) внутриутробные инфекции
7. В хромосомном анализе нуждаются женщины, имеющие в анамнезе:
- 1) детей с множественными врожденными пороками развития
 - 2) спонтанные аборт в I триместре беременности
 - 3) детей с хромосомными синдромами
 - 4) мертворождения и раннюю детскую смертность
 - 5) все верно
8. Болезнями, обусловленными нарушениями хромосомного набора являются:
- 1) муковисцидоз
 - 2) синдром Дауна
 - 3) фенилкетонурия
9. Какие критерии лежат в основе разделения пероксисомных болезней:
- 1) Биохимический и патоморфологический
 - 2) Морфологический и биохимический
 - 3) Биофизиологический и морфологический
10. Пероксисомное окисление жирных кислот не осуществляется в:
- 1) Печени
 - 2) Почках
 - 3) Легких
 - 4) Головном мозге
11. Во взаимодействии генов наиболее важным при мультифакториальном наследовании является:
- 1) аддитивность
 - 2) доминирование
 - 3) эпистаз
12. К мультифакториальным заболеваниям относится:
- 1) брюшной тиф
 - 2) ишемическая болезнь сердца
 - 3) лучевая болезнь
 - 4) СПИД
 - 5) цинга
13. Основоположник медико-генетического консультирования в России:
- 1) Н.К. Кольцов
 - 2) А.С. Серебровский
 - 3) С.Н. Давиденков
 - 4) Н.В. Тимофеев-Ресовский

5) Н.П. Дубинин

14. Клинико-генеалогический метод:

- 1) составляет родословную
- 2) прослеживает передачу наследственных признаков среди родственников одного поколения
- 3) прослеживает передачу наследственных признаков среди родственников больного в ряду поколений

15. Дицентрические хромосомы являются маркерами

- 1) радиационного воздействия на организм человека
- 2) химического воздействия на организм человека
- 3) комплексного мутагенного воздействия

3) Клинические (ситуационные) задачи:

Задача. Ребенок А. 2014г.р. Девочка от 1 беременности, протекавшей с анемией. Во время беременности во второй половине беременности при УЗИ исследования определили гипозохогенный кишечник. Роды срочные 38-39 нед. В первые сутки жизни появилась кишечная непроходимость, успешное консервативное лечение проведено в отделении хирургии консервативным путем. При проведении скрининга новорожденных зафиксировано повышение дважды (108 и 126) иммуно-реактивного трипсина в капле крови.

Вопросы:

1. Какой диагноз можно предположить?
2. Какое дополнительное обследование предполагается провести для уточнения диагноза?

Ответы: 1. Муковисцидоз; 2. Провести исследование на содержание хлоридов в поте; определить уровень эластазы в кале; 3. Поиск мутации в гене CFTR.

Задача. Ребенок К. Мальчик 11 мес. от II беременности, протекавшей без особенностей. Из анамнеза в 10 мес. у ребенка случился перелом лучевой кости. При осмотре ребенка обнаружено укорочение и деформация нижних конечностей. Мышечная гипотония. Дополнительно проведенные исследования выявили в сыворотке крови – гиперкальциемию, снижение уровня щелочной фосфатазы.

Вопрос: Какой диагноз можно предположить?

Ответ: Гипофосфатазия

Задача. Пациент Д. ученик средней школы 16 лет. Во время тренировки по баскетболу пожаловался на боли в области сердца. При обследовании: выявлено астеническое телосложение, небольшая деформация грудины по типу «куриной» груди, арахнодактилия, диастолический шум в области сердца, стрии на плечах и бедрах. Эхокардиография выявила расширение корня аорты с аортальной регургитацией. Офтальмологическое обследование показало двусторонний иридолиз и легкое смещение хрусталиков вверх. Из анамнеза семьи выяснено, что отец пациента умер внезапно во время утренней пробежки.

Вопрос: Какой диагноз можно поставить пациенту?

Ответ: синдром Марфана.

10. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

10.1. Литература:

Основная:

1. Бочков, Н. П. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина. – 4-е изд., перераб. и доп. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. – 592 с. – ISBN 978-5-9704-5860-0. – Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. – URL: <http://ezproxy.ssmu.ru:2048/login?url=http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html>

2. Наследственные болезни: национальное руководство : краткое издание / ред.: Е. К. Гинтер, В. П. Пузырев. – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2017. – 464 с. – ISBN 978-5-9704-3969-2. – Текст: электронный // ЭБС "Консультант врача": [сайт]. – URL : <http://ezproxy.ssmu.ru:2048/login?url=http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.html>

3. Инзель, Т. Н. Дифференциальный диагноз генетически детерминированных синдромов и наследственных заболеваний / Т. Н. Инзель. – Москва: Медицинское информационное агентство, 2016. – 192 с. – ISBN 978-5-9986-0276-4. – Текст: электронный // ЭБС "Медицинское информационное агентство": [сайт]. – URL: <http://ezproxy.ssmu.ru:2048/login?url=https://www.medlib.ru/library/library/books/3205>

4. Кассимерис Л., Окс Р., Льюин Б. Клетки по Льюину / Ред. Кассимерис Л., Льюин Б. – М.: Лаборатория знаний, 2021. – 1056 с.

5. Корф Б.Р., Притчарл Д.Дж. Наглядная медицинская генетика / Ред. Воронина Е. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2018. – 304 с.

6. Кребс Дж., Килпатрик С., Голдштейн Э. Гены по Льюину / Ред. Ребриков Д.В. – М.: Лаборатория знаний, 2019. – 919 с.

7. Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста [Электронный ресурс] : научное издание / Г. Е. Руденская, Е. Ю. Захарова. - Электрон. текстовые дан. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 392 с., 1 on-line. - (Библиотека врача-специалиста). - Систем. требования: ADOBE ACROBAT READER 7.0 ; Windows 2000 и выше. - Загл. с титул. экрана. - Электрон. версия печ. публикации. - Доступен после авторизации.

Дополнительная:

1. Баранов В.С., Кузнецова Т.В. и др. Пренатальная диагностика наследственных болезней. Состояние и перспективы. – СПб.: Изд-во Н-Л, 2020. – 503 с.

2. Эндокринология [Электронный ресурс] : национальное руководство : краткое издание / под ред. : И. И. Дедова, Г. А. Мельниченко. - 2-е изд., перераб. и доп. - Электрон. текстовые дан. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 832 с., 1 on-line. - (Национальные руководства). - Систем. требования: ADOBE ACROBAT READER 7.0; Windows 2000 и выше. - Загл. с титул. экрана. - Электрон. версия печ. публикации. - Доступен после авторизации.

3. Генетика в клинической практике: Руководство для врачей / В. Н. Горбунова, М. А. Корженевская, Л. Е. Анисимова [и др.; Под общей редакцией В. Н. Горбуновой, М. А. Корженевской. – Санкт - Петербург: Общество с ограниченной ответственностью "Издательство "СпецЛит", 2015. – 329 с. – (Руководство для врачей). – ISBN 9785299006728.

4. Перинатальная диагностика наследственных болезней. Состояние и перспективы / В. С. Баранов, Т. Э. Иващенко, Т. К. Кашеева, Т. В. Кузнецова. – 2-е издание, переработанное и дополненное. – Санкт-Петербург: ООО "Эко-Вектор", 2017. – 471 с. – ISBN 9785906648501.

5. Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы [Текст] : руководство / под ред. М. Р. Спейчера, С. Е. Антонаракиса, А. Г. Мотулски ; науч. ред. пер. В. С. Баранов ; ред. пер. Т. К. Кашеева, Т. В. Кузнецова. - 4-е изд. - СПб. : Н-Л, 2013. - 1056 с. : рис., табл. - Предм. указ.: с. 1030-1056. - Пер.изд.: Vogel and Motulsky's human genetics. Problems and approaches : with 343 figures and 76 tables / M. R. Speicher, S. E. Antonarakis, A. G. Motulsky. - 4th, completely revised ed. - Berlin, 2010. Муковисцидоз:

монография / ред. Н. И. Капранов, Н. Ю. Каширская. – Москва: Медпрактика-М, 2014. – 672 с. – ISBN 9785988033141. - Текст: электронный // ЭБС "BookUp": [сайт]. – URL: <http://ezproxy.ssmu.ru:2048/login?url=https://www.books-up.ru/book/mukoviscidoz-2403332/>

10.2. Профессиональные базы данных и информационные справочные системы

Материалы курса размещены в ЭИОС Томского НИМЦ и доступны зарегистрированным пользователям <https://new.education.cardio-tomsk.ru/course/view.php?id=12>

Доступ к электронным библиотекам и базам данных осуществляется через «Единое окно удаленного доступа к электронным ресурсам». Адрес для работы: <http://ezproxy.ssmu.ru:2048/> для зарегистрированных пользователей

- EastView Information Services (ИВИС.Подписка на периодические издания)
- eLIBRARY.RU
- ЭБС "Консультант студента"
- Электронная медицинская библиотека "Консультант врача"
- Анонс научно-медицинских конференций ("Консультант врача")
- ЭБС "Book-Up"
- ЭБС "Лань"
- ЭБС "BOOK.ru"
- ЭБС "Юрайт"(старая платформа)
- ЭБС "Юрайт"(новая платформа)
- Медицинское информационное агентство (МИА)
- Национальная Электронная библиотека нэб.рф
- Polpred.com
- Зарубежные базы данных:
- American Heart Association Journals (access until 14.01.2020)
- ScieceDirect
- ClinicalKey
- MEDLINE Complete EBSCO Publishing
- Nature Publishing
- Science
- Scopus
- SpringerLink
- zbMATH (математика)
- Wiley Online Library
- Web of Science
- Открытые базы данных:
- Российская Государственная Библиотека (РГБ) режим доступа: <https://www.rsl.ru/>
- Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ) режим доступа: <http://www.femb.ru/feml/>
- Библиотека НИИ травматологии и ортопедии им. Р.Р. Вредена режим доступа: <http://library.rniito.org/autrights.html>
- PsyJournals.ru – российская база научных и научно-практических периодических изданий по широкому спектру актуальных проблем психологической науки, практики и образования. режим доступа: <https://psyjournals.ru/>
- Consilium-Medicum — журнальная коллекция издательского холдинга «Медиа Медика» режим доступа: <http://con-med.ru/>
- Национальная электронная библиотека (НЭБ) режим доступа: <http://нэб.рф>
- Интернет-версия СПС «Консультант Плюс» режим доступа:

<http://www.consultant.ru/>

- ФИПС (Федеральный институт промышленной собственности) — база патентов РФ режим доступа: <https://www1.fips.ru/>
- PubMed — версия крупнейшей библиографической базы Medline <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/>
- PubMed Central — открытая полнотекстовая база Национальной Американской Медицинской Библиотеки <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/>
- Directory of Open Access Journals (DOAJ) — открытая библиографическая база периодики по различным дисциплинам. <https://doaj.org/>
- Сайт Всемирной организации здравоохранения <http://www.who.int/ru>
- Кокрейновское (Кокрановское) сотрудничество <https://www.cochrane.org/>
- Академия Google (Google Scholar) — приложение от компании Google, осуществляющее поиск рецензированных научных статей, обзоров, монографий и учебников <https://scholar.google.ru/>
- Espacenet — сервер Евразийского патентного ведомства <https://ea.espacenet.com/>
- United States Patent and Trademark Office — база патентов США <http://patft.uspto.gov/>
- MalaCards – human disease database <https://www.malacards.org/>
- GeneCards – Human Genes // www.genecards.org/ Все гены человека
- cBioPortal for Cancer Genomics
- National Center for Biotechnology Information (nih.gov) <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/>

10.3 Клинические рекомендации:

1. Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона) у детей: МКБ 10: E83.0: клинические рекомендации / Министерство Здравоохранения Российской Федерации. – Москва, 2016 – 36 с. – Текст : электронный // Союз педиатров России : [сайт]. – URL: <http://www.pediatr-russia.ru/information/klin-rek/deystvuyushchie-klinicheskie-rekomendatsii/%D0%91%D0%BE%D0%BB%D0%B5%D0%B7%D0%BD%D1%8C%20%D0%92%D0%B8%D0%BB%D1%8C%D1%81%D0%BE%D0%BD%D0%B0%20%D0%A1%D0%9F%D0%A0.v2.pdf> –<https://clck.ru/NWog2> короткая ссылка
2. Болезнь Гоше у детей: МКБ 10: E75.2: клинические рекомендации / Министерство Здравоохранения Российской Федерации. – Москва, 2016 – 28 с. – Текст: электронный // Союз педиатров России: [сайт]. – URL: <http://www.pediatr-russia.ru/information/klin-rek/deystvuyushchie-klinicheskie-rekomendatsii/%D0%9A%D0%A024%20%D0%91%D0%BE%D0%BB%D0%B5%D0%B7%D0%BD%D1%8C%20%D0%93%D0%BE%D1%88%D0%B5%20%D0%A1%D0%9F%D0%A0.pdf> (дата обращения: 18.05.2020). –<https://clck.ru/NWохс> короткая ссылка

10.3 Методические разработки:

1. Сборник задач по общей и медицинской генетике [Электронный ресурс]: учебно-методическое пособие / А. Г. Семенов [и др.]; рец. О. А. Салюкова; Сибирский медицинский университет (Томск). - Электрон. текстовые дан. - Томск: Издательство СибГМУ, 2020. - 178 с.
2. Фенилкетонурия и нарушения обмена тетрагидробиоптерина у детей [Текст] : руководство для врачей / Союз педиатров России (М.), Ассоциация медицинских генетиков (М.) ; под ред. А. А. Баранова, Л. С. Намазовой-Барановой. - М. : ПедиатрЪ, 2017. - 48 с. : табл., рис. - (Болезни детского возраста от А до Я ; выпуск 14). - Библиогр.: с. 28-30 (28 назв.). - Прил.: с. 31-45.
3. Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : учеб. для студентов сред. образоват. учреждений и фак. сред. проф. образования мед. вузов, обучающихся по

специальностям 060101. 52 "Лечеб. дело", 060102. 51 и 060102. 52 "Акушер. дело", 060501. 51 "Сестр. дело" по дисциплине "Мед. генетика" / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; под ред. О. О. Янушевича и С. Д. Арутюнова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 208 с. - ISBN 978-5-9704-2495-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://ezproxy.ssmu.ru:2877/book/ISBN9785970424957.html> (дата обращения: 12.10.2021). - Режим доступа : по подписке.

4. Клинико-генеалогический анализ и области его применения [Текст] : учебно-методическое пособие для системы послевузовского профессионального образования врачей / Л. П. Назаренко, О. А. Салюкова ; Сибирский медицинский университет (Томск). Кафедра медицинской генетики, НИИ медицинской генетики ТНЦ СО РАМН (Томск). Лаборатория наследственной патологии. - Томск : Печатная мануфактура, 2004. - 56 с. - (Наследственность и здоровье / ред. В. П. Пузырев ; выпуск 5).

5. Однородительские дисомии и болезни геномного импринтинга [Текст] / С. А. Назаренко, Е. А. Саженова ; НИИ медицинской генетики ТНЦ СО РАМН (Томск), Сибирский медицинский университет (Томск) // Молекулярно-биологические технологии в медицинской практике : сборник научных трудов / Новосибирский областной клинический диагностический центр (Новосибирск), НИИ медицинской генетики ТНЦ СО РАМН (Томск), Медико-генетический научный центр РАМН (М.), НИИ акушерства и гинекологии им. Д. О. Отта СЗО РАМН (СПб.); ред.: А. Б. Масленников, В. П. Пузырев. - Новосибирск : Альфа Виста, 2005. - Выпуск 7. - С. 98-125. - ISBN 5-94931-008-X

6. Цитогенетика человека и хромосомные болезни [Текст] / С. А. Назаренко, Ю. С. Яковлева ; НИИ медицинской генетики ТНЦ СО РАМН (Томск), Сибирский медицинский университет (Томск) // Молекулярно-биологические технологии в медицинской практике : сборник научных трудов / Новосибирский областной клинический диагностический центр (Новосибирск), НИИ медицинской генетики ТНЦ СО РАМН (Томск), Медико-генетический научный центр РАМН (М.), НИИ акушерства и гинекологии им. Д. О. Отта СЗО РАМН (СПб.); ред.: А. Б. Масленников, В. П. Пузырев. - Новосибирск : Альфа Виста, 2005. - Выпуск 7. - С. 6-59. - ISBN 5-94931-008-X

7. Наследственность и болезни легких [Текст] : учебное пособие для слушателей системы послевузовского профессионального образования врачей / Г. Н. Сеитова [и др.] ; Сибирский медицинский университет (Томск), НИИ медицинской генетики ТНЦ СО РАМН (Томск). - Томск : Печатная мануфактура, 2008. - 84 с. - (Наследственность и здоровье ; выпуск 8). - Лиц. договор № 1 от 01.12.2011 г. - ISBN 978-5-94476-149-1

8. Молекулярные основы ДНК-диагностики наследственных болезней человека [Текст] : учебное пособие / О. Н. Одинокова, В. А. Степанов ; ред. В. П. Пузырев ; Сибирский медицинский университет (Томск), Кафедра медицинской генетики, НИИ медицинской генетики ТНЦ СО РАМН (Томск). - Томск : STT, 2001. - 40 с. - (Наследственность и здоровье ; выпуск 2). - Библиогр.: с. 41 (7 назв.). - ISBN 5-93629-098-0

9. Цитогенетика нарушений эмбрионального развития человека. Лебедев И.Н., Никитина Т.В., учебно-методическое пособие/ под ред. В.П. Пузырева; - Томск: изд-во «Печатная мануфактура», 2013.-124 с.

10. Архитектура генома и хромосомные болезни. Синдромы реципрокных микроделеций и микродупликаций [Текст] : атлас / А. А. Кашеварова, И. Н. Лебедев, Л. П. Назаренко ; ред. В. П. Пузырев ; НИИ медицинской генетики ТНЦ СО РАМН (Томск). - Томск : Печатная мануфактура, 2014. - 56 с. : рис., табл. - Библиогр. в конце глав. - ISBN 978-5-94476-295-5

11. Планирование исследований по генетике многофакторных заболеваний и сложнаследуемых состояний [Текст] : учебное пособие для слушателей системы послевузовского профессионального образования / А. Н. Кучер ; ред. Л. П. Назаренко ;

НИИ медицинской генетики ТНЦ СО РАМН (Томск), Сибирский медицинский университет (Томск). - Томск : б. и. ; Новосибирск : Академиздат, 2015. - 88 с. : табл., рис. - (Наследственность и здоровье / под ред. В. П. Пузырева ; выпуск 13). - Прил.: с. 75-83. - Библиогр.: с. 84-87 (32 назв.). - ISBN 978-5-9906016-7-3

12. Клинические аспекты интеллектуальных нарушений [Текст] / Л. П. Назаренко, М. С. Назаренко ; НИИ медицинской генетики ТНЦ СО РАМН (Томск) // Молекулярно-биологические технологии в медицинской практике : сборник научных трудов / Новосибирский областной клинический диагностический центр (Новосибирск), НИИ медицинской генетики СО РАМН (Томск), Медико-генетический научный центр РАМН (М.), НИИ акушерства и гинекологии им. Д. О. Отта СЗО РАМН (СПб.), НИИ молекулярной биологии и биофизики СО РАМН (Новосибирск) ; ред. А. Б. Масленников. - Новосибирск : Альфа Виста Н, 2009. - Выпуск 13. - С. 139-163. - ISBN 978-5-9901544-2-1

10.4 Нормативно-правовые документы:

1. Федеральный закон от 01.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» [Электронный ресурс]. – Режим доступа: http://nasci.ru/education/clinic_recommendations.

2. Постановление Правительства РФ от 04.10.2012 N 1006 "Об утверждении Правил предоставления медицинскими организациями платных медицинских услуг"

3. Приказ Минздравсоцразвития России от 15.05.2012 N 543н (ред. от 21.02.2020) "Об утверждении Положения об организации оказания первичной медико-санитарной помощи взрослому населению"

4. Приказ Минздрава России от 20.12.2012 N 1177н (ред. от 17.07.2019) "Об утверждении порядка дачи информированного добровольного согласия на медицинское вмешательство и отказа от медицинского вмешательства в отношении определенных видов медицинских вмешательств, форм информированного добровольного согласия на медицинское вмешательство и форм отказа от медицинского вмешательства"

5. Приказ Минздрава России от 29.06.2016 N 425н "Об утверждении Порядка ознакомления пациента либо его законного представителя с медицинской документацией, отражающей состояние здоровья пациента"

11. Материально-техническое обеспечение

Преподавание дисциплины осуществляется на базе НИИ медицинской генетики и генетической клиники. Образовательный процесс обеспечен специально оборудованными помещениями для проведения учебных занятий, в том числе:

1. Учебная (лекционная) аудитория: автоматизированное рабочее место лектора, мультимедийное оборудование.
2. Помещения, предусмотренные для оказания медико-генетической помощи пациентам, в том числе связанные с медицинскими вмешательствами, оснащенные специализированным оборудованием и (или) медицинскими изделиями и расходным материалом;
3. Помещения в клинко-диагностической, цитогенетической, биохимической лабораториях для проведения лабораторных методов диагностики наследственной патологии;
4. Помещения для самостоятельной работы обучающихся оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду организации.

Программное обеспечение

Лицензии на программное обеспечение:

ABBYY FineReader 11 : AF113U1V25102;

Statistica 10 : AXA201F221404FACN25-J (concurrent network version);

Microsoft Office 10: № 49471272 ;

Windows Pro 7 : № 49480282;

Dr.Web (корп. клиент-серверная) : №143565634 ;

Adobe Acrobat Reader :

(https://www.images2.adobe.com/www.adobe.com/content/dam/acom/ru/legal/licenses-terms/pdf/PlatformClients_PC_WWEULA-ru_RU-20150407_1357.pdf);

Moodle : GNU Public License (<https://docs.moodle.org/dev/License>);

7-zip: GNU LGPL (<https://www.7-zip.org/license.txt>);

BigBlueButton: GNU LGPL (<https://bigbluebutton.org/open-source-project/open-source-license/>) <https://directory.fsf.org/wiki/BigBlueButton#tab=Details12>. Кадровое обеспечение образовательного процесса

№ п/п	Наименование разделов или тем дисциплины	Фамилия, имя, отчество преподавателя	Ученая степень, ученое звание	Основное место работы, должность	Место работы и должность по совместительству (при наличии)
1.	Разделы 1,2,3,4,5,6,8,9,10	Назаренко Л.П.	д.м.н., профессор	НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, зам. директора по лечебной и научной работе	
2.	Разделы 4,7,9	Салюкова О.А.	К.м.н.	НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, с.н.с.	
3.	Разделы 10	Слепцов А.А.	К.м.н.	НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, м.н.с.	
4.	Раздел 3,4,5,6,7,9,10	Сереброва В.Н.	К.м.н.	НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, м.н.с.	
5.	Разделы 7,8,9	Беляева Е.О.	К.м.н.	НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, н.с., Врач-генетик	
6.	Разделы 2, 4, 8, 9, 10	Фонова Е.А.		НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, м.н.с.	
7.	Разделы 7	Минайчева Л.И.	Д.м.н.	НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, Врач-генетик	
8.	Разделы 7,8,9	Сеитова Г.Н.	К.м.н.	НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, врач-	

				генетика, главный врач медико- генетического центра (Генетической клиники)	
--	--	--	--	--	--