



МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования
«Дальневосточный федеральный университет»
(ДФУ)
ШКОЛА БИМЕДИЦИНЫ

«СОГЛАСОВАНО»

Руководитель ОП



«02» февраля 2021 г.

К.Е. Макарова



«УТВЕРЖДАЮ»

Директор департамента фармации и фармакологии и



Е.В.Хожаенко

«02» февраля 2021 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Медицинская генетика

Направление подготовки 33.05.01 Фармация

Форма подготовки очная

курс 3 семестр 5

лекции 18 час.

практические занятия 36 час.

всего часов аудиторной нагрузки 54 час.

самостоятельная работа 90 час.

в том числе на подготовку к экзамену 63 час.

экзамен 5 семестр

Рабочая программа составлена в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта по направлению подготовки 33.05.01 Фармация утвержденного приказом Министерства науки и высшего образования РФ от 27.03.2018 № 219.

Рабочая программа обсуждена на заседании Департамента фармации и фармакологии протокол от «28» января 2021 г. № 5

Директор департамента фармации и фармакологии: к.б.н., доцент Хожаенко Е.В.

Составитель: канд. биол. наук, доцент В.В. Кумейко

Владивосток
2021

Оборотная сторона титульного листа РПД

1. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента/кафедры/отделения (реализующего дисциплину) и утверждена на заседании Департамента/кафедры/отделения (выпускающего структурного подразделения), протокол от « ____ » _____ 202 г. № _____

2. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента/кафедры/отделения (реализующего дисциплину) и утверждена на заседании Департамента/кафедры/отделения (выпускающего структурного подразделения), протокол от « ____ » _____ 202 г. № _____

3. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента/кафедры/отделения (реализующего дисциплину) и утверждена на заседании Департамента/кафедры/отделения (выпускающего структурного подразделения), протокол от « ____ » _____ 202 г. № _____

4. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента/кафедры/отделения (реализующего дисциплину) и утверждена на заседании Департамента/кафедры/отделения (выпускающего структурного подразделения), протокол от « ____ » _____ 202 г. № _____

5. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента/кафедры/отделения (реализующего дисциплину) и утверждена на заседании Департамента/кафедры/отделения (выпускающего структурного подразделения), протокол от « ____ » _____ 202 г. № _____

1. Цели и задачи освоения дисциплины:

Цель: обучение применению генетических методов для научных исследований и их роли в различных областях, заложить основы генетических подходов при решении любых научных и врачебных задач.

Задачи:

1) освоение теоретических основ генетики, изучение принципов генетического анализа, ознакомление с методами и средствами генетических исследований, освоение решения генетических задач;

2) понимание природы наследственных заболеваний человека, их этиологии, патогенеза, причин широкого клинического полиморфизма этиологически единых форм и генетической гетерогенности клинически сходных состояний;

3) понимание целей и возможностей современных методов цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики.

Результаты обучения по дисциплине (модулю) должны быть соотнесены с установленными в ОПОП индикаторами достижения компетенций.

Совокупность запланированных результатов обучения по дисциплине (модулю) должна обеспечивать формирование у выпускника всех компетенций, установленных ОПОП.

Профессиональные компетенции выпускников и индикаторы их достижения:

Тип задач профессиональной деятельности	Код и наименование общепрофессиональной компетенции (результат освоения)	Код и наименование индикатора достижения компетенции
Научно-исследовательский	ПК-1 Способен принимать участие в проведении исследований в области оценки эффективности и безопасности лекарственных средств	ПК-1.6 Использует знания в области медицинской генетики, иммунологии, эпидемиологии и терапии в проведении исследований в области оценки эффективности и безопасности лекарственных средств

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Наименование показателя оценивания (результата обучения по дисциплине)
ПК-1.6 Использует знания в области медицинской генетики, иммунологии, эпидемиологии и терапии в проведении исследований в области оценки эффективности и безопасности лекарственных средств	Знает: формулировки и классификации, клинические проявления наследственных заболеваний
	Умеет выбирать и применять современные методы исследования у больных с наследственными заболеваниями
	Владеет навыками поиска (в том числе с использованием информационных систем и баз данных) и критического анализа информации у больных с наследственными заболеваниями

I. ТРУДОЁМКОСТЬ ДИСЦИПЛИНЫ И ВИДОВ УЧЕБНЫХ ЗАНЯТИЙ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

Общая трудоемкость дисциплины составляет 4 зачётные единицы (144 академических часа) (1 зачетная единица соответствует 36 академическим часам)

Видами учебных занятий и работы обучающегося по дисциплине могут являться:

Обозначение	Виды учебных занятий и работы обучающегося
Лек	Лекции
Пр	Практические занятия
СР	Самостоятельная работа обучающегося в период теоретического обучения
Контроль	Самостоятельная работа обучающегося и контактная работа обучающегося с преподавателем в период промежуточной аттестации

Структура дисциплины:

Форма обучения – очная.

№	Наименование раздела дисциплины	С е м е с т р	Количество часов по видам учебных занятий и работы обучающегося						Формы промежуточной аттестации
			Лек	Лаб	Пр	ОК	СР	Конт роль	
	Раздел 1. Введение в общую генетику	5	2		6	-		-	
	Раздел 2. Основные закономерности наследования, взаимодействие генов	5	2		6	-		-	
	Раздел 3. Хромосомная теория наследственности	5	2		6	-			
	Раздел 4. Основы молекулярной генетики	5	1		6	-		-	
	Раздел 5. Наследственность и изменчивость	5	2		6	-		-	
	РАЗДЕЛ 6. Медицинская генетика	5	9		6	-		-	
	Итого:	5	18		36	-	27	63	Экзамен

II. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ТЕОРЕТИЧЕСКОЙ ЧАСТИ КУРСА

Раздел I. Введение в общую генетику (2 час.)

Тема 1. Предмет, методы, основные задачи генетики (1 час.)

Предмет генетики. Место генетики в системе естественных наук. Связь между генетикой и эволюционным учением. Методы генетики. Основные разделы современной генетики и их взаимосвязь. Краткая история развития генетики. Перспективы развития и основные задачи современной генетики.

Тема 2. Цитологические основы наследственности (1 час.)

Клетка как носитель наследственной информации. Роль ядра и цитоплазмы в сохранении и передаче наследственной информации. Строение и химический состав хромосом. Понятия о кариотипе, гаплоидном и диплоидном наборах хромосом. Митотический цикл и фазы митоза. Фазы мейоза, его стадии.

Доказательства роли ДНК в наследственности. Структура и функции нуклеиновых кислот. Модель ДНК, предложенная Уотсоном и Криком. Опыты Мезельсон и Сталь. Репликация ДНК.

Раздел II. Основные закономерности наследования, взаимодействие генов (2 час.)

Тема 3. Основные закономерности наследования (1 час.)

Моногибридное скрещивание. Основы гибридологического метода. Закономерности наследования при моногибридном скрещивании. Законы Менделя. Дигибридное и полигибридное скрещивание.

Тема 4. Развитие представлений о гене. Аллелизм. Взаимодействие неаллельных генов (1 час.)

Представления школы Моргана о строении и функции гена. Рекомбинационный и функциональный критерий аллелизма. Ошибки функционального и рекомбинационного критериев. Формирование современных представлений о структуре гена. Ступенчатый аллеломорфизм и центровая теория гена. Псевдоаллелизм. Множественный аллелизм. Развитие представлений о гене. Генетический анализ при взаимодействии генов. Неаллельные взаимодействия генов: комплементарность, эпистаз, полимерия. Полигенное наследование с пороговым эффектом и без порогового эффекта. Биохимические основы неаллельных взаимодействий. Плейотропное и модифицирующее действие генов. Мультифакториальность. Понятие о геномном балансе.

Раздел III. Хромосомная теория наследственности (2 час.)

Тема 5. Хромосомная теория наследственности (1 час.)

Хромосомы человека. Сцепленное наследование признаков. Группы сцепления. Типы сцепления. Кроссинговер. Двойной и множественный кроссинговер. Принципы построения генетических карт. Факторы, влияющие на

частоту перекреста хромосом. Хромосомная теория наследственности Т. Моргана, ее основные положения. Генетические и цитологические карты хромосом. Методы картирования генов у человека.

Хромосомы вирусов, прокариот и клеточных органелл эукариот. Митотические хромосомы высших эукариот. Денверовская номенклатура. Кариотип и идиограмма. Дифференциальные окраски хромосом. Упаковка ДНК в хромосомах. Политенные хромосомы.

Тема 6. Генетика пола. Наследование, сцепленное с полом.

Занятие проводится с использованием метода активного обучения «лекция-пресс-конференция» (1 час.)

Хромосомное определение пола и наследование признаков, сцепленных с полом. Генетические и цитологические особенности половых хромосом. Наследование признаков, сцепленных с полом. Крисс-кросс наследование. Зависимые от пола и ограниченные полом признаки. Гоносомные синдромы. Y-хромосома и мужской тип развития. X-хромосома и дозовая компенсация.

Раздел IV. Основы молекулярной генетики (1 час.)

Тема 7. Молекулярные основы наследственности (1 час.)

Нуклеиновые кислоты: строение, функции. Генетический код. Свойства генетического кода. Триплетность кода. Вырожденность генетического кода. Неперекрываемость кодонов. Универсальность кода. Транскрипция и трансляция. Регуляция синтеза белка. Ген-регулятор, оперон, структурные гены, промотор. Позитивный и негативный контроль генной регуляции. Современные представления о строении и функции гена. Сплайсинг. Альтернативный сплайсинг. Задачи и методы генной инженерии.

Раздел V. Наследственность и изменчивость (2 час.)

Тема 8. Изменчивость наследственного материала (1 час.)

Понятие о среде и наследственности. Формы изменчивости. Понятие о наследственной (генотипической) и паратипической (модификационной) изменчивости. Комбинативная и мутационная изменчивость. Характеристика мутационной изменчивости. Классификация мутаций по характеру изменений фенотипа, генотипа. Молекулярный механизм генных мутаций.

Хромосомные мутации: внутривхромосомные перестройки, межхромосомные перестройки. Цитологические и генетические методы обнаружения хромосомных мутаций. Понятие полиплоидии. Полиплоидные ряды. Автополиплоидия. Анеуплоидия (гетероплоидия). Гаплоидия, ее использование в генетике и селекции.

Индукцированный мутационный процесс. Влияние ионизирующих излучений, химических агентов, температуры и других на мутационный процесс.

Тема 9. Популяционная генетика. Современные методы молекулярной генетики (1 час.)

Популяции и генофонд. Генетическая структура популяции. Закон Харди-Вайнберга. Определение частот аллелей. Естественный отбор. Приспособленность и отбор. Мутации. Миграции. Дрейф генов. Избирательное скрещивание. Инбридинг. Генетические последствия инбридинга. Полиморфизм и гетерозиготность.

Методы выделения ДНК, РНК. Гибридизация ДНК. Полимеразная цепная реакция. Биологическая роль ПЦР. Метод ДНК-зондов. Определение последовательности нуклеотидов (секвенирование). Использование методов анализа ДНК в современной медицине.

РАЗДЕЛ VI. Медицинская генетика (8 час.)

Тема 10. Современные направления развития клинической генетики (1 час.)

История клинической генетики. Генетические технологии: сканирующие (поиск новых генов/аллелей), скринирующие (детекция известных генов/аллелей), экспрессия генов. Хромосомные технологии. Протеомные технологии. Биоинформатика. Генотерапия болезней человека.

Тема 11. Феноменология проявления генов (принципы клинической генетики) (1 час.)

Доминантность и рецессивность как свойства фенотипов. Плейотропизм как множественные фенотипические эффекты одного гена. Вариабельность (клинический полиморфизм). Генетическая гетерогенность.

Тема 12. Геном человека и методы его анатомирования.

Занятие проводится с использованием метода активного обучения «лекция-пресс-конференция» (1 час.)

Размер генома и структура ДНК, гены, хромосомы. Физические и генетические единицы размерности генома. Вариабельность генома человека. Методы анатомирования генома. Карты генетического сцепления. Фундаментальные и прикладные перспективы использования генетических карт и последовательности ДНК.

Тема 13. Популяционная генетика. Факторы популяционной динамики (1 час.)

Наследование в популяции и особенности генетического анализа на популяционном уровне. Изменение генных частот в популяции и факторы его определяющие. Методы генетической демографии. Использование методов молекулярной генетики в современных популяционно-генетических исследованиях.

Тема 14. Хромосомные болезни (1 час.)

Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии у человека. Этиология и цитогенетика, классификация, патогенез хромосомных болезней. Летальные эффекты хромосомных и геномных мутаций. Общеклинические характеристики хромосомных болезней. Особенности клинических проявлений отдельных синдромов.

Тема 15. ДНК-диагностика наследственных болезней (1 час.)

Подходы к ДНК-диагностике наследственных болезней. Этапы ДНК-диагностики. Принцип и применение метода полимеразной цепной реакции (ПЦР). Принцип и применение блот-гибридизации по Саузерну. Методы разделения фрагментов ДНК. Методы анализа конформационного полиморфизма одноцепочечной ДНК и гетеродуплексного анализа. Секвенирование ДНК. Новые технологии ДНК-диагностики наследственных заболеваний.

Тема 16. Наследственные нарушения обмена (1 час.)

Классификация, признаки врожденных ошибок метаболизма. Методы и принципы массовой диагностики наследственных болезней. Цели и задачи скрининга. Заболевания, которые выявляются с помощью массового неонатального скрининга.

Тема 17. Наследственные нарушения обмена клеточных органелл. Митохондриальные болезни (1 час.)

Классификация митохондриальных болезней. Клиническая диагностика митохондриальных заболеваний. Лабораторная диагностика митохондриальных заболеваний.

IV. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ПРАКТИЧЕСКОЙ ЧАСТИ КУРСА И САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ

Практические занятия (36 час.)

Тема 1. Предмет, задачи, история развития генетики

1. Предмет генетики.
2. Место генетики в системе естественных наук.
3. Связь между генетикой и эволюционным учением.
4. Основные разделы современной генетики и их взаимосвязь.
5. Краткая история развития генетики.
6. Перспективы развития и основные задачи современной генетики.

Тема 2. Методы генетики

1. Семейно-генеалогический метод.
2. Близнецовый метод.
3. Популяционно-статистический метод.
4. Цитологический метод.

5. Биохимический метод.

Тема 3. Составление генеалогического древа.

Тема проводится с использованием метода активного обучения «кейс-задача»

Студентам предлагается выполнить практическую работу «Составление генеалогического древа».

Тема 4. Биологические основы размножения. Клетка как носитель наследственной информации

Занятие проводится с использованием метода активного обучения «круглый стол»

1. Строение прокариотической клетки.
2. Строение эукариотической клетки.
3. Роль ядра и цитоплазмы в сохранении и передаче наследственной информации.
4. Строение и химический состав хромосом.

Тема 5. Биологические основы размножения. Митоз, мейоз

1. Митотический цикл.
2. Фазы мейоза.
3. Отличия митоза от мейоза.
4. Гаметогенез.

Тема 6. Основные закономерности наследования. Моногибридное скрещивание

1. Понятие о генотипе и фенотипе, гомозиготе и гетерозиготе.
2. Понятие об аллелях.
3. Моногибридное скрещивание.
4. Анализирующее скрещивание.
5. 1-й закон Менделя.
6. 2-й закон Менделя.

Тема 7. Основные закономерности наследования. Дигибридное и полигибридное скрещивание

1. Дигибридное скрещивание.
2. Полигибридное скрещивание.
3. 3-й закон Менделя.

Тема 8. Взаимодействие аллельных генов

1. Развитие представлений о гене.
2. Виды взаимодействия генов.
3. Неполное доминирование.
4. Доминирование.
5. Сверхдоминирование.
6. Кодоминирование.

7. Множественный аллелизм.

Тема 9. Взаимодействие неаллельных генов

1. Комплементарное действие.
2. Эпистаз.
3. Полимерия.
4. Понятие о плейотропии.

Тема 10. Хромосомная теория наследственности. Сцепленное наследование

1. Хромосомы человека.
2. Сцепленное наследование.
3. Группы и типы сцепления.
4. Генетический эффект кроссинговера.
5. Хромосомная теория наследственности Т. Моргана, ее основные положения.

Тема 11. Генетическое картирование

1. Линейное расположение генов.
2. Принципы построения генетических карт.
3. Генетические и цитологические карты хромосом.
4. Методы картирования генов у человека.

Тема 12. Генетика пола

Занятие проводится с использованием метода активного обучения «дебаты»

1. Биология пола.
2. Генетические и цитологические особенности половых хромосом.
3. Y-хромосома и мужской тип развития.
4. X-хромосома и дозовая компенсация.

Тема 13. Наследование, сцепленное с полом

1. Наследование признаков, сцепленных с полом.
2. Крисс-кросс наследование.
3. Зависимые от пола и ограниченные полом признаки.
4. Гоносомные синдромы.

Тема 14. Молекулярные основы наследственности. Нуклеиновые кислоты

1. Развитие представлений о гене.
2. Строение ДНК.
3. Строение РНК.
4. Генетический код.
5. Репликация ДНК.

Тема 15. Молекулярные основы наследственности. Синтез белка Транскрипция.

1. Трансляция.

2. Оперонный принцип организации генов.
3. Современное состояние теории гена.

Тема 16. Наследственность генетического материала

1. Понятие о наследственности.
2. Среда и наследственность.
3. Понятие нормы реакции.
4. Экспрессивность, пенетрантность.

Тема 17. Изменчивость и методы ее изучения

1. Виды изменчивости.
2. Методы изучения изменчивости.
3. Понятие полиплоидии.
4. Мутационная изменчивость.
5. Классификация мутаций.
6. Мутационный процесс и эволюция.

Тема 18. Популяционная генетика

1. Генетическая структура популяции.
2. Закон Харди-Вайнберга.
3. Факторы популяционной динамики.
4. Генетический груз.
5. Естественный отбор.
6. Мутации. Дрейф генов.
7. Инбридинг.
8. Генетика количественных признаков.
9. Генетика мультифакториальных заболеваний.

Тема 19-20. Современные методы молекулярной генетики

1. Структура гена.
2. Химический синтез генов.
3. Построение рестрикционных карт.
4. Методы выделения ДНК, РНК.
5. Гибридизация ДНК.
6. Полимеразная цепная реакция.
7. Биологическая роль ПЦР.
8. Метод ДНК-зондов.
9. Определение последовательности нуклеотидов (секвенирование).
10. Использование методов анализа ДНК в современной медицине.

Тема 21-22. Биохимическая диагностика наследственной патологии

1. Селективный скрининг.

2. Уринолизис, методы тонкослойной хроматографии.
3. Скрининг новорожденных на фенилкетонурию.

Занятие 23-24.

Тема: Цитогенетика.

Вид учебной работы: практическое занятие

Содержание занятия:

1. Хромосомные болезни.
2. Методы лабораторной диагностики хромосомной патологии.
3. Цитогенетический анализ. Болезни, обусловленные микроаномалиями хромосом.
4. Пренатальная диагностика хромосомных болезней.

Тема 25. Хромосомные болезни.

Вид учебной работы: практическое занятие

Содержание занятия:

1. Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии у человека.
2. Этиология и цитогенетика, классификация, патогенез хромосомных болезней.
3. Летальные эффекты хромосомных и геномных мутаций.
4. Общеклинические характеристики хромосомных болезней.
5. Особенности клинических проявлений отдельных синдромов.

Тема 26. Молекулярно-цитогенетическая диагностика хромосомных болезней.

Вид учебной работы: практическое занятие

Содержание занятия:

1. Понятие о флуоресцентной гибридизации *in situ* (FISH) и ее принцип.
2. Метод супрессионной гибридизации *in situ* (CISS) и его принцип.
3. Интерфазная цитогенетика и ее преимущества при исследовании хромосомных нарушений у больных и мутаций в соматических клетках (рак).
4. Детекция микроструктурных перестроек хромосом FISH-методом с помощью уникальных ДНК-проб.
5. Метод синтеза ДНК *in situ* с помощью олигонуклеотидных праймеров (PRINS) и его принцип.
6. Метод сравнительной геномной гибридизации (CGH) и его принцип.

Тема 27. ДНК-диагностика наследственных болезней

Вид учебной работы: практическое занятие

Содержание занятия:

1. Подходы к ДНК-диагностике наследственных болезней.
2. Этапы ДНК-диагностики.
3. Принцип и применение метода полимеразной цепной реакции (ПЦР).
4. Принцип и применение блот-гибридизации по Саузерну.

5. Методы разделения фрагментов ДНК.
6. Методы анализа конформационного полиморфизма одноцепочечной ДНК и гетеродуплексного анализа.
7. Секвенирование ДНК.
8. Новые технологии ДНК-диагностики наследственных заболеваний.

Тема 28. Наследственные нарушения обмена.

Вид учебной работы: практическое занятие

Содержание занятия:

1. Классификация, признаки врожденных ошибок метаболизма.
2. Методы и принципы массовой диагностики наследственных болезней.
3. Цели и задачи скрининга.
4. Заболевания, которые выявляются с помощью массового неонатального скрининга.

САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА ВКЛЮЧАЕТ:

- 1) библиотечную или домашнюю работу с учебной литературой и конспектом лекций,
- 2) подготовку к практическим занятиям,
- 3) подготовку к тестированию и контрольному собеседованию (экзамену)

Порядок выполнения самостоятельной работы студентами определен планом-графиком выполнения самостоятельной работы по дисциплине.

План-график выполнения самостоятельной работы по дисциплине

№ п/п	Дата/сроки выполнения	Вид самостоятельной работы	Примерные нормы времени на выполнение (час)	Форма контроля
1	1-2 неделя	Реферат	13 часов	УО-3-Доклад, сообщение
2	3 - 5 неделя	Представление презентации по теме реферата	14 часов	УО-3-Доклад, сообщение
3	6 неделя	Подготовка к экзамену	63 часов	Экзамен
ИТОГО по дисциплине			90	

Рекомендуемые темы рефератов:

1. Наука генетика и ее связь с другими науками.
2. Значение работ Г. Менделя, Т. Моргана, Н.К. Кольцова для развития генетики человека.
3. Молекулярные основы наследственности.
4. Изменчивость и ее виды

5. Ядерная и цитоплазматическая наследственность
6. Генетика пола
7. Медицинская генетика, история ее развития, основные задачи, перспективы развития.
8. Методы изучения генетики человека.
9. Генетика наследственных заболеваний
10. Генные болезни (аутосомное наследование, наследование сцепленное с полом).
11. Хромосомные болезни: Синдромы Дауна, Клайнфельтера и Шерешевского-Тернера.
12. Генетика олигофрений.
13. Генетика шизофрении и аффективных психозов.
14. Болезни с наследственным предрасположением.
15. Наследственная патология органа слуха.
16. Наследственная патология органа зрения.
17. Роль наследственности в задержке речевого развития и патологии речи.
18. Терапия наследственных болезней
19. Фармакогенетика
20. Наследственные энзимопатии.
21. Наследственные нервные и нервно-мышечные заболевания.
22. Генетика злокачественных новообразований.
23. Радиационная генетика.
24. Генетика психических болезней
25. Пренатальная диагностика, методы и значение.
26. Методы и значение ранней диагностики наследственных болезней.
27. Генная инженерия, ее современные проблемы и перспективы.
28. Профилактика наследственной патологии.
29. Организация и значение медико-генетического консультирования.
30. Социальные и этические проблемы медицинской генетики.

V. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ

Методические рекомендации по написанию и оформлению реферата

Реферат – творческая деятельность студента, которая воспроизводит в своей структуре научно–исследовательскую деятельность по решению теоретических и прикладных проблем в определённой отрасли научного знания. В силу этого курсовая работа является важнейшей составляющей учебного процесса в высшей школе.

Реферат, являясь моделью научного исследования, представляет собой самостоятельную работу, в которой студент решает проблему теоретического или

практического характера, применяя научные принципы и методы данной отрасли научного знания. Результат данного научного поиска может обладать не только субъективной, но и объективной научной новизной, и поэтому может быть представлен для обсуждения научной общественности в виде научного доклада или сообщения на научно-практической конференции, а также в виде научной статьи.

Реферат предполагает приобретение навыков построения делового сотрудничества, основанного на этических нормах осуществления научной деятельности. Целеустремлённость, инициативность, бескорыстный познавательный интерес, ответственность за результаты своих действий, добросовестность, компетентность – качества личности, характеризующие субъекта научно-исследовательской деятельности, соответствующей идеалам и нормам современной науки.

Реферат – это самостоятельная учебная и научно-исследовательская деятельность студента. Преподаватель оказывает помощь консультативного характера и оценивает процесс и результаты деятельности. Он предоставляет примерную тематику реферативных работ, уточняет совместно с ординатором проблему и тему исследования, помогает спланировать и организовать научно-исследовательскую деятельность, назначает время и минимальное количество консультаций.

Преподаватель принимает текст реферата на проверку не менее чем за десять дней до защиты.

Традиционно сложилась определенная структура реферата, основными элементами которой в порядке их расположения являются следующие:

1. Титульный лист.
2. Задание.
3. Оглавление.
4. Перечень условных обозначений, символов и терминов (если в этом есть необходимость).
5. Введение.
6. Основная часть.
7. Заключение.
8. Библиографический список.
9. Приложения.

На титульном листе указываются: учебное заведение, выпускающая кафедра, автор, преподаватель, тема исследования, место и год выполнения реферата.

Название реферата должно быть по возможности кратким и полностью соответствовать ее содержанию.

В оглавлении (содержании) отражаются названия структурных частей реферата и страницы, на которых они находятся. Оглавление целесообразно разместить в начале работы на одной странице.

Наличие развернутого введения – обязательное требование к реферату. Несмотря на небольшой объем этой структурной части, его написание вызывает значительные затруднения. Однако именно качественно выполненное введение является ключом к пониманию всей работы, свидетельствует о профессионализме автора.

Таким образом, введение – очень ответственная часть реферата. Начинаться должно введение с обоснования актуальности выбранной темы. В применении к реферату понятие «актуальность» имеет одну особенность. От того, как автор реферата умеет выбрать тему и насколько правильно он эту тему понимает и оценивает с точки зрения современности и социальной значимости, характеризует его научную зрелость и профессиональную подготовленность.

Кроме этого, во введении необходимо вычленить методологическую базу реферата, назвать авторов, труды которых составили теоретическую основу исследования. Обзор литературы по теме должен показать основательное знакомство автора со специальной литературой, его умение систематизировать источники, критически их рассматривать, выделять существенное, определять главное в современном состоянии изученности темы.

Во введении отражаются значение и актуальность избранной темы, определяются объект и предмет, цель и задачи, хронологические рамки исследования.

Завершается введение изложением общих выводов о научной и практической значимости темы, степени ее изученности и обеспеченности источниками, выдвижением гипотезы.

В основной части излагается суть проблемы, раскрывается тема, определяется авторская позиция, в качестве аргумента и для иллюстраций выдвигаемых положений приводится фактический материал. Автору необходимо проявить умение последовательного изложения материала при одновременном его анализе. Предпочтение при этом отдается главным фактам, а не мелким деталям.

Реферат заканчивается заключительной частью, которая так и называется «заключение». Как и всякое заключение, эта часть реферата выполняет роль вывода, обусловленного логикой проведения исследования, который носит форму синтеза накопленной в основной части научной информации. Этот синтез – последовательное, логически стройное изложение полученных итогов и их соотношение с общей целью и конкретными задачами, поставленными и сформулированными во введении. Именно здесь содержится так называемое «выводное» знание, которое является новым по отношению к исходному знанию.

Заключение может включать предложения практического характера, тем самым, повышая ценность теоретических материалов.

Итак, в заключении реферата должны быть: а) представлены выводы по итогам исследования; б) теоретическая и практическая значимость, новизна реферата; в) указана возможность применения результатов исследования.

После заключения принято помещать библиографический список использованной литературы. Этот список составляет одну из существенных частей реферата и отражает самостоятельную творческую работу автора реферата.

Список использованных источников помещается в конце работы. Он оформляется, или в алфавитном порядке (по фамилии автора или названия книги), или в порядке появления ссылок в тексте письменной работы. Во всех случаях указываются полное название работы, фамилии авторов, или редактора издания, если в написании книги участвовал коллектив авторов, данные о числе томов, название города и издательства, в котором вышла работа, год издания, количество страниц.

Методические рекомендации для подготовки презентаций

Для подготовки презентации рекомендуется использовать: PowerPoint, MS Word, Acrobat Reader, LaTeX-овский пакет beamer. Самая простая программа для создания презентаций – Microsoft PowerPoint. Для подготовки презентации необходимо обработать информацию, собранную при написании реферата.

Последовательность подготовки презентации:

1. Четко сформулировать цель презентации.
2. Определить каков будет формат презентации: живое выступление (тогда, сколько будет его продолжительность) или электронная рассылка (каков будет контекст презентации).
3. Отобрать всю содержательную часть для презентации и выстроить логическую цепочку представления.
4. Определить ключевые моменты в содержании текста и выделить их.
5. Определить виды визуализации (картинки) для отображения их на слайдах в соответствии с логикой, целью и спецификой материала.
6. Подобрать дизайн и форматировать слайды (количество картинок и текста, их расположение, цвет и размер).
7. Проверить визуальное восприятие презентации.

К видам визуализации относятся иллюстрации, образы, диаграммы, таблицы. Иллюстрация – представление реально существующего зрительного ряда. Образы – в отличие от иллюстраций – метафора. Их назначение – вызвать эмоцию и создать отношение к ней, воздействовать на аудиторию. С помощью хорошо продуманных и представляемых образов, информация может надолго остаться в памяти человека. Диаграмма – визуализация количественных и качественных связей. Их используют для убедительной демонстрации данных, для пространственного мышления в дополнение к логическому. Таблица –

конкретный, наглядный и точный показ данных. Ее основное назначение – структурировать информацию, что порой облегчает восприятие данных аудиторией.

Практические советы по подготовке презентации

- печатный текст + слайды + раздаточный материал готовятся отдельно;
- слайды – визуальная подача информации, которая должна содержать минимум текста, максимум изображений, несущих смысловую нагрузку, выглядеть наглядно и просто;
- текстовое содержание презентации – устная речь или чтение, которая должна включать аргументы, факты, доказательства и эмоции;
- рекомендуемое число слайдов 17-22;
- обязательная информация для презентации: тема, фамилия и инициалы выступающего; план сообщения; краткие выводы из всего сказанного; список использованных источников;
- раздаточный материал – должен обеспечивать ту же глубину и охват, что и живое выступление: люди больше доверяют тому, что они могут унести с собой, чем исчезающим изображениям, слова и слайды забываются, а раздаточный материал остается постоянным осязаемым напоминанием; раздаточный материал важно раздавать в конце презентации; раздаточный материалы должны отличаться от слайдов, должны быть более информативными.

Критерии оценки реферата.

Изложенное понимание реферата как целостного авторского текста определяет критерии его оценки: новизна текста; обоснованность выбора источника; степень раскрытия сущности вопроса; соблюдения требований к оформлению.

Новизна текста: а) актуальность темы исследования; б) новизна и самостоятельность в постановке проблемы, формулирование нового аспекта известной проблемы в установлении новых связей (межпредметных, внутрипредметных, интеграционных); в) умение работать с исследованиями, критической литературой, систематизировать и структурировать материал; г) явленность авторской позиции, самостоятельность оценок и суждений; д) стилевое единство текста, единство жанровых черт.

Степень раскрытия сущности вопроса: а) соответствие плана теме реферата; б) соответствие содержания теме и плану реферата; в) полнота и глубина знаний по теме; г) обоснованность способов и методов работы с материалом; е) умение обобщать, делать выводы, сопоставлять различные точки зрения по одному вопросу (проблеме).

Обоснованность выбора источников: а) оценка использованной литературы: привлечены ли наиболее известные работы по теме исследования (в т.ч. журнальные публикации последних лет, последние статистические данные, сводки, справки и т.д.).

Соблюдение требований к оформлению: а) насколько верно оформлены ссылки на используемую литературу, список литературы; б) оценка грамотности и культуры изложения (в т.ч. орфографической, пунктуационной, стилистической культуры), владение терминологией; в) соблюдение требований к объёму реферата.

Рецензент должен четко сформулировать замечание и вопросы, желательно со ссылками на работу (можно на конкретные страницы работы), на исследования и фактические данные, которые не учёл автор.

Рецензент может также указать: обращался ли студент к теме ранее (рефераты, письменные работы, творческие работы, олимпиадные работы и пр.) и есть ли какие-либо предварительные результаты; как выпускник вёл работу (план, промежуточные этапы, консультация, доработка и переработка написанного или отсутствие чёткого плана, отказ от рекомендаций руководителя).

Студент представляет реферат на рецензию не позднее чем за неделю до защиты. Рецензентом является преподаватель. Опыт показывает, что целесообразно ознакомить студента с рецензией за несколько дней до защиты. Оппонентов назначает преподаватель из числа студентов. Для устного выступления студенту достаточно 10-20 минут (примерно столько времени отвечает по билетам на экзамене).

Оценка 5 ставится, если выполнены все требования к написанию и защите реферата: обозначена проблема и обоснована ее актуальность, сделан краткий анализ различных точек зрения на рассматриваемую проблему и логично изложена собственная позиция, сформулированы выводы, тема раскрыта полностью, выдержан объём, соблюдены требования к внешнему оформлению, даны правильные ответы на дополнительные вопросы.

Оценка 4 – основные требования к реферату и его защите выполнены, но при этом допущены недочеты. В частности, имеются неточности в изложении материала; отсутствует логическая последовательность в суждениях; не выдержан объём реферата; имеются упущения в оформлении; на дополнительные вопросы при защите даны неполные ответы.

Оценка 3 – имеются существенные отступления от требований к реферированию. В частности: тема освещена лишь частично; допущены фактические ошибки в содержании реферата или при ответе на дополнительные вопросы; во время защиты отсутствует вывод.

Оценка 2 – тема реферата не раскрыта, обнаруживается существенное непонимание проблемы.

Оценка 1 – реферат студентом не представлен.

Темы рефератов и презентаций

1. Современная классификация и номенклатура мутаций. Базы данных мутаций.

1. Современные подходы к классификации врождённой и наследственной патологии.
2. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность патологии человека
3. Врождённые аномалии развития: механизмы формирования пороков развития
4. Геномные технологии в медицинской генетике: методы анализа генов.
5. Полимеразная цепная реакция: физико-химические механизмы. Этапы и компоненты ПЦР. Основные виды и модификации ПЦР
6. Геномные технологии в медицинской генетике: методы анализа геномов.
7. Лучевая диагностика наследственных заболеваний

VI. КОНТРОЛЬ ДОСТИЖЕНИЯ ЦЕЛЕЙ КУРСА

№ п/п	Контролируемые модули/разделы / темы дисциплины	Коды и этапы формирования компетенций		Оценочные средства – наименование	
				текущий контроль	промежуточная аттестация
1	Раздел 1. Медицинская генетика	ПК-1.6	Знает основные законы наследования; современные методы молекулярной генетики; роль генетических нарушений, как причину ряда заболеваний; классификацию наследственных болезней; -основные этапы развития генетики, имена отечественных и зарубежных ученых, внесших большой вклад в развитие генетики; терминологию основных понятий современной генетики.	УО-1 ПР-3 УО-3	Экзамен
			Умеет собирать клинико-генетические данные, составлять и «читать» родословную, анализировать полученные данные и делать заключение о соответствии наблюдающегося расщепления тому или иному менделевскому типу наследования; применять современные методы молекулярной генетики.	УО-1	
			Владеет методикой составления родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов; методом генетического анализа; методикой анализа родословной, методикой	УО-1	

			применения близнецового, популяционно-генетического методов; навыками системной оценки результатов методов генетического анализа, близнецового, популяционно-генетического методов.		
2	Раздел 2 Диагностика наследственных болезней	ПК-1.6	Знает основные законы наследования; современные методы молекулярной генетики; роль генетических нарушений, как причину ряда заболеваний; классификацию наследственных болезней; -основные этапы развития генетики, имена отечественных и зарубежных ученых, внесших большой вклад в развитие генетики; терминологию основных понятий современной генетики.	УО-1 ПР-3 УО-3	Экзамен
			Умеет собирать клинико-генетические данные, составлять и «читать» родословную, анализировать полученные данные и делать заключение о соответствии наблюдающегося расщепления тому или иному менделевскому типу наследования; применять современные методы молекулярной генетики.	УО-1	
			Владеет методикой составления родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов; методом генетического анализа; методикой анализа родословной, методикой применения близнецового, популяционно-генетического методов; навыками системной оценки результатов методов генетического анализа, близнецового, популяционно-генетического методов.	УО-1	

VII. СПИСОК УЧЕБНОЙ ЛИТЕРАТУРЫ И ИНФОРМАЦИОННО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Основная литература

(электронные и печатные издания)

1. Никольский, В.И. Практические занятия по генетике: учебное пособие для вузов / В.И. Никольский. – Москва: Академия, 2012. – 223 с.
<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:813680&theme=FEFU>
2. Волобуев, А.Н. Математическая генетика / А. Н. Волобуев, И. Л. Давыдкин, А. В. Колсанов, Д. А. Кудлай. – Самара : Изд-во СНЦ, 2020. – 139 с.

<https://lib.dvfu.ru/lib/item?id=chamo:884958&theme=FEFU>

3. Богданов, Ю.Ф. Консерватизм, изменчивость и эволюция мейоза / Ю. Ф. Богданов, Т. М. Гришаева ; Институт общей генетики им. Н. И. Вавилова Российской академии наук. – Москва : Товарищество научных изданий КМК, 2020. – 345 с.

<https://lib.dvfu.ru/lib/item?id=chamo:886508&theme=FEFU>

4. Гайнутдинов, И.К. Медицинская генетика : учебник / И. К. Гайнутдинов, Э. Д. Юровская. – Москва : Дашков и К°, 2015. – 335 с.

<https://lib.dvfu.ru/lib/item?id=chamo:786411&theme=FEFU>

5. Телекало, Н.Д. Генетика : практикум / Н. Д. Телекало ; [науч. ред. Н. В. Выводцев] ; Тихоокеанский государственный университет. – Хабаровск : Изд-во Тихоокеанского университета, 2014. – 75 с.

<https://lib.dvfu.ru/lib/item?id=chamo:791772&theme=FEFU>

6. Кадиев, А.К. Генетика. Наследственность и изменчивость и закономерности их реализации : учебное пособие / А. К. Кадиев. – Санкт-Петербург : Лань, 2019. – 329 с.

<https://lib.dvfu.ru/lib/item?id=chamo:881665&theme=FEFU>

7. Корзинников, Ю.С. Основы экологической генетики : учебное пособие для вузов / Ю. С. Корзинников, Е. В. Алексеева ; Бурятский государственный университет, Иркутская государственная сельскохозяйственная академия. – Улан-Удэ : Изд-во Бурятского университета, 2017. – 226 с.

<https://lib.dvfu.ru/lib/item?id=chamo:848182&theme=FEFU>

Дополнительная литература

1. Алиханян, С.И. Общая генетика / С.И. Алиханян, А.П. Акифьев, Л.С. Чернин. – М.: Высшая школа, 1985. – 445 с.

<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:51675&theme=FEFU>

2. Картель, Н.А. Генетика [Электронный ресурс]: энциклопедический словарь / Н.А. Картель, Е.Н. Макеева, А.М. Мезенко. – Электрон. текстовые данные. – Минск: Белорусская наука, 2011. – 992 с.

<http://www.iprbookshop.ru/10080.html>

3. Общая и молекулярная генетика [Электронный ресурс]: учебное пособие для вузов / И.Ф. Жимулёв; ред. Е.С. Беляев, А.П. Акифьев. – Электрон. текстовые данные. – Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2017. – 480 с. <http://www.iprbookshop.ru/65279.html>

4. Приходченко, Н.Н. Основы генетики человека / Н.Н. Приходченко, Т.П. Шкурат. – Ростов-на-Дону, 1997. – 368 с.

<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:22318&theme=FEFU>

5. Слюсарев, А.А. Биология с общей генетикой: учебник / А.А. Слюсарев. – М: Альянс. 2015. – 471 с.

<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:777136&theme=FEFU>

6. Топорнина, Н.А. Генетика человека: практикум для вузов / Н.А. Топорнина, Н.С. Стволинская – М.: ВЛАДОС, 2001. – 96 с.

<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:15677&theme=FEFU>

7. Щелкунов, С.Н. Генетическая инженерия / С.Н. Щелкунов. – М.: Медицина, 2004. – 496 с.
<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:6586&theme=FEFU>
8. Эфроимсон, В.П. Генетика гениальности / В.П. Эфроимсон. – М.: Тайдекс Ко, 2003. – 376 с.
<http://lib.dvfu.ru:8080/lib/item?id=chamo:3545&theme=FEFU>

Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети
«Интернет»

1. Научная электронная библиотека eLIBRARY проект РФФИ
www.elibrary.ru
2. Научная библиотека ДВФУ <http://www.dvfu.ru/web/library/nb1>
3. Электронно-библиотечная система Znanium.com
4. Электронная библиотека СГАУ – <http://library.sgau.ru>
5. НЭБ – <http://elibrary.ru>
6. <http://www.twirpx.com/>
7. <http://e.lanbook.com> – Издательство «Лань». Электронно-библиотечная система.
8. <http://www.znaniy.com> – Электронно-библиотечная система.
9. <http://biblio-online.ru> – Учебная литература.

Перечень информационных технологий и программного обеспечения

1. Microsoft Office Professional Plus 2010.
2. Офисный пакет, включающий программное обеспечение для работы с различными типами документов (текстами, электронными таблицами, базами данных и др.).
3. 7Zip 9.20 – свободный файловый архиватор с высокой степенью сжатия данных.
4. ABBYY FineReader 11 – программа для оптического распознавания символов.
5. Adobe Acrobat XI Pro – пакет программ для создания и просмотра электронных публикаций в формате PDF.
6. ESET Endpoint Security – комплексная защита рабочих станций на базе ОС Windows. Поддержка виртуализации + новые технологии.
7. WinDjView 2.0.2 – программа для распознавания и просмотра файлов с одноименным форматом DJV и DjVu.
8. Auslogics Disk Defrag – программа для оптимизации ПК и тонкой настройки операционной системы.

**VIII.МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ОСВОЕНИЮ
ДИСЦИПЛИНЫ**

Для изучения учебной дисциплины необходимо вспомнить и систематизировать знания, полученные ранее по данной отрасли научного знания. При изучении материала по учебнику нужно, прежде всего, уяснить существо каждого излагаемого там вопроса. Главное – это понять изложенное в учебнике, а не «заучить». Сначала следует прочитать весь материал темы (параграфа), особенно не задерживаясь на том, что показалось не совсем понятным: часто это становится понятным из последующего. Затем надо вернуться к местам, вызвавшим затруднения и внимательно разобраться в том, что было неясно.

Особое внимание при повторном чтении необходимо обратить на формулировки соответствующих определений, формулы и т.п.; в точных формулировках, как правило, существенно каждое слово и очень полезно понять, почему данное положение сформулировано именно так. Однако не следует стараться заучивать формулировки; важно понять их смысл и уметь изложить результат своими словами. Закончив изучение раздела, полезно составить краткий конспект, по возможности, не заглядывая в учебник (учебное пособие). При изучении учебной дисциплины особое внимание следует уделить приобретению навыков решения профессионально-ориентированных задач. Для этого, изучив материал данной темы, надо сначала обязательно разобраться в решениях соответствующих задач, которые рассматривались на практических занятиях, приведены в учебно-методических материалах, пособиях, учебниках, ресурсах Интернета, обратив особое внимание на методические указания по их решению. Затем необходимо самостоятельно решить несколько аналогичных задач из сборников задач, и после этого решать соответствующие задачи из сборников тестовых заданий и контрольных работ.

Закончив изучение раздела, нужно проверить умение ответить на все вопросы программы курса по этой теме (осуществить самопроверку). Все вопросы, которые должны быть изучены и усвоены, в программе перечислены достаточно подробно. Однако очень полезно составить перечень таких вопросов самостоятельно (в отдельной тетради) следующим образом: – начав изучение очередной темы программы, выписать сначала в тетради последовательно все перечисленные в программе вопросы этой темы, оставив справа широкую колонку; – по мере изучения материала раздела (чтения учебника, учебно-методических пособий, конспекта лекций) следует в правой колонке указать страницу учебного издания (конспекта лекции), на которой излагается соответствующий вопрос, а также номер формулы, которые выражают ответ на данный вопрос. В результате в этой тетради будет полный перечень вопросов для самопроверки, который можно использовать и при подготовке к экзамену. Кроме того, ответив на вопрос или написав соответствующую формулу (уравнение), можете по учебнику (конспекту лекций) быстро проверить, правильно ли это сделано, если в правильности своего ответа Вы сомневаетесь. Наконец, по тетради

с такими вопросами Вы можете установить, весь ли материал, предусмотренный программой, Вами изучен.

Следует иметь в виду, что в различных учебных изданиях материал может излагаться в разной последовательности. Поэтому ответ на какой-нибудь вопрос программы может оказаться в другой главе, но на изучении курса в целом это, конечно, никак не скажется. Указания по выполнению тестовых заданий и контрольных работ приводятся в учебно-методической литературе, в которых к каждой задаче даются конкретные методические указания по ее решению и приводится пример решения.

IX. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Для проведения практических работ, а также для организации самостоятельной работы студентам доступно следующее лабораторное оборудование и специализированные кабинеты, соответствующие действующим санитарным и противопожарным нормам, а также требованиям техники безопасности при проведении учебных и научно-производственных работ:

Наименование специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Перечень лицензионного программного обеспечения. Реквизиты подтверждающего документа
<p>Лабораторная аудитория, оснащенная мультимедийным комплексом г. Владивосток, о. Русский, п. Аякс д.10, ауд. М420, площадь 74,6 м²</p>	<p>Экран с электроприводом 236*147 см Trim Screen Line; Проектор DLP, 3000 ANSI Lm, WXGA 1280x800, 2000:1 EW330U Mitsubishi; Подсистема специализированных креплений оборудования CORSA-2007 Tuarex; Подсистема видеокмутации: матричный коммутатор DVI DXP 44 DVI Pro Extron; удлинитель DVI по витой паре DVI 201 Tx/Rx Extron; Подсистема аудиокоммутации и звукоусиления; акустическая система для потолочного монтажа SI 3CT LP Extron; цифровой аудиопроцессор DMP 44 LC Extron; расширение для контроллера управления IPL T CR48</p> <p>Аквадистиллятор ПЭ-2205 (5л/ч); Весы аналитические Весы Acculab ATL-2200d2-I; Весы лабораторные Vibra SJ-6200CE (НПВ=6200 г/0,1г); Влагомер AGS100; Двухлучевой спектрофотометр UV-1800 производства Shimadzu; Испаритель ротационный Hei-VAP Advantage ML/G3B; Магнитная мешалка ПЭ-6100 (10 шт); Магнитная мешалка ПЭ-6110 М с подогревом (5шт); Плитка нагревательная электрическая; Спектрофотометр инфракрасный IRAffinity-1S с Фурье; Форма</p>	<p style="text-align: center;">-</p>

	для формирования суппозитория на 100 ячеек; Холодильник фармацевтический; Хроматограф жидкостной LC-20 Prominence со спектрофотометрическим и рефрактометрическим детектором; Центрифуга лабораторная ПЭ-6926 с ротором 10×5 мл, набор дозаторов автоматических Экохим, набор ступок фарфоровых, машинки ручные для упаковки капсул размером «0», «00», «1».	
Читальные залы Научной библиотеки ДВФУ с открытым доступом к фонду (корпус А – уровень 10)	Моноблок HP ProOne 400 All-in-One 19,5 (1600x900), Core i3-4150T, 4GB DDR3-1600 (1x4GB), 1TB HDD 7200 SATA, DVD+/-RW, GigE, Wi-Fi, BT, usb kbd/mse, Win7Pro (64-bit)+Win8.1Pro(64-bit), 1-1-1 Wty Скорость доступа в Интернет 500 Мбит/сек. Рабочие места для людей с ограниченными возможностями здоровья оснащены дисплеями и принтерами Брайля; оборудованы: портативными устройствами для чтения плоскочечных текстов, сканирующими и читающими машинами видеоувеличителем с возможностью регуляции цветных спектров; увеличивающими электронными лупами и ультразвуковыми маркировщиками	-
Лабораторная аудитория г. Владивосток, о. Русский, п. Аякс д.10, ауд. L406, площадь 30 м ²	Аквадистиллятор ПЭ-2205 (5л/ч); смеситель; Весы лабораторные AGN100; Магнитная мешалка ПЭ-6100 (5 шт); Магнитная мешалка ПЭ-6110 М с подогревом (2 шт); Плитка нагревательная электрическая; комплект лабораторной посуды, набор ступок фарфоровых с пестиками.	-

X. ФОНДЫ ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

Профессиональные компетенции выпускников и индикаторы их достижения:

Тип задач профессиональной деятельности	Код и наименование общепрофессиональной компетенции (результат освоения)	Код и наименование индикатора достижения компетенции
Научно-исследовательский	ПК-1 Способен принимать участие в проведении исследований в области оценки эффективности и безопасности лекарственных средств	ПК-1.6 Использует знания в области медицинской генетики, иммунологии, эпидемиологии и терапии в проведении исследований в области оценки эффективности и безопасности лекарственных средств

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Наименование показателя оценивания (результата обучения по дисциплине)
ПК-1.6 Использует знания в области медицинской генетики, иммунологии, эпидемиологии и терапии в проведении исследований в области оценки эффективности и безопасности лекарственных средств	Знает: формулировки и классификации, клинические проявления наследственных заболеваний
	Умеет выбирать и применять современные методы исследования у больных с наследственными заболеваниями
	Владеет навыками поиска (в том числе с использованием информационных систем и баз данных) и критического анализа информации у больных с наследственными заболеваниями

Контроль достижения целей курса

№ п/п	Контролируемые модули/ разделы / темы дисциплины	Коды и этапы формирования компетенций		Оценочные средства – наименование	
				текущий контроль	промежуточная аттестация
1	Раздел 1. Медицинская генетика	ПК-1.6	знает	УО-1 ПР-3 УО-3	Экзамен Вопрос 1 - 16
			умеет	УО-1	
			владеет	УО-1	
2	Раздел 2 Диагностика наследственных болезней	ПК-1.6	знает	УО-1 ПР-3 УО-3	Экзамен Вопрос 17 - 23
			умеет	УО-1	
			владеет	УО-1	

Для дисциплины «Медицинская генетика» используются следующие оценочные средства:

Устный опрос:

1. Собеседование (УО-1)
2. Презентация / сообщение (УО-3)

Письменные работы:

1. Эссе (ПР-3)

Устный опрос

Устный опрос позволяет оценить знания и кругозор студента, умение логически построить ответ, владение монологической речью и иные коммуникативные навыки. Обучающая функция состоит в выявлении деталей, которые по каким-то

причинам оказались недостаточно осмысленными в ходе учебных занятий и при подготовке к зачёту. Собеседование (УО-1) – средство контроля, организованное как специальная беседа преподавателя с обучающимся на темы, связанные с изучаемой дисциплиной, и рассчитанное на выяснение объема знаний, обучающегося по определенному разделу, теме, проблеме и т.п. Презентация / сообщение (УО-3) – продукт самостоятельной работы обучающегося, представляющий собой публичное выступление по представлению полученных результатов решения определенной учебно-практической, учебно-исследовательской или научной темы.

Письменные работы

Письменный ответ приучает к точности, лаконичности, связности изложения мысли. Письменная проверка используется во всех видах контроля и осуществляется как в аудиторной, так и во внеаудиторной работе.

Эссе (ПР-3) – средство, позволяющее оценить умение обучающегося письменно излагать суть поставленной проблемы, самостоятельно проводить анализ этой проблемы с использованием концепций и аналитического инструментария соответствующей дисциплины, делать выводы, обобщающие авторскую позицию по поставленной проблеме.

Вопросы для оценки предварительных компетенций

1. Какой набор хромосом образуется в результате митоза?
2. Какой набор хромосом образуется в результате мейоза
1. Что такое ДНК?, Каково ее строение?
2. Перечислите виды РНК
3. Что такое генотип?
4. Что такое фенотип?
5. Что такое кариотип?
6. Какой нормальный кариотип у человека?
7. Что такое мутация?
8. Что такое ген?
9. Что такое геном?
10. Что такое экспрессивность?
11. Дать определение пенетрантности
12. Что такое прейотропное действие гена?
13. Какие типы наследования относятся к моногенному?
14. Что такое митохондриальное наследование

Методические рекомендации, определяющие процедуры оценки результатов освоения дисциплины

Промежуточная аттестация по дисциплине «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА» проводится в форме экзамена строго в соответствии. Экзамен включает в себя 2 этапа:

1 этап- письменное тестирование (проводится на последнем занятии цикла по дисциплине);

2 этап — заключительное устное собеседование по вопросам экзаменационного билета (включает в себя три теоретических вопроса).

Критерии оценки тестового задания:

Оценка «отлично» выставляется студенту, если количество правильных ответов составляет 100%;

Оценка «хорошо» выставляется студенту, если количество правильных ответов составляет от 81 до 99%;

Оценка «удовлетворительно» выставляется студенту, если количество правильных ответов составляет от 65-70% до 80%;

Оценка «неудовлетворительно» выставляется студенту, если количество правильных ответов составляет менее 65%;

Критерии оценки устного ответа:

Оценка «отлично» выставляется студенту, если ответ на вопрос носит полный, развернутый характер, студент использует основную учебную литературу и лекционный материал, устная речь студента построена логически верно, аргументировано и ясно;

Оценка «хорошо» выставляется студенту, если ответ на вопрос носит не достаточно полный характер, студент использует основную учебную литературу;

Оценка «удовлетворительно» выставляется студенту, если ответ на вопрос носит фрагментарный характер, основная учебная литература использована слабо;

Оценка «неудовлетворительно» выставляется студенту, если ответ на вопрос не получен.

Интегральная оценка по дисциплине является средней арифметической всех этапов экзамена.

«отлично» заслуживает студент, обнаруживший систематические и глубокие знания анатомии, физиологии нервной системы, вопросов топической диагностики, который может самостоятельно правильно использовать приобретенные практические навыки в обследовании неврологического больного, владение полными знаниями по клинике, диагностике и лечению нервных заболеваний и неотложных состояний при них, определенными учебной программой.

«хорошо» выставляют студентам, показавшим систематический характер знаний по дисциплине, имеющих незначительные пробелы, не влияющие на правильный характер ответа и способным к самостоятельному пополнению обоснованию в ходе дальнейшей учебы и профессиональной деятельности.

«удовлетворительно» выставляют студентам, допустившим погрешности по вопросам общей неврологии, но обладающим необходимыми знаниями для устранения этих погрешностей

«неудовлетворительно» выставляется студентам, допустившим грубые ошибки в ответах и имеющих существенные пробелы в знаниях

Оценочные средства для промежуточной аттестации

Вопросы к экзамену

1. Основные периоды развития генетики.
2. Известные ученые, внесшие большой вклад в развитие генетики.
3. Методы изучения наследственности человека.
4. Структура и функции клеточного ядра.
5. Характеристика, строение и классификация хромосом.
6. Митоз, характеристика стадий, значение.
7. Мейоз, этапы, значение.
8. Функции и свойства гена.
9. Роль ДНК в передаче наследственной информации.
10. Правило Чаргаффа.
11. Генетический код, свойства.
12. Биосинтез белка.
13. Классификация генов.
14. Законы Менделя, условия их проявления и нарушения.
15. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов.
16. Сцепленное наследование.
17. Основные положения хромосомной теории наследственности
18. Генетическая и цитологическая карта человека, особенности генома человека.
19. Изменчивость, ее виды. Экспрессивность и пенетрантность генов
20. Модификационная изменчивость. Норма реакции.
21. Комбинативная изменчивость, механизмы.
22. Мутационная изменчивость. Факторы, механизмы их действия.
23. Классификация и характеристика мутаций.
24. Аномалии в системе половых хромосом.
25. Закон Харди-Вайнберга.
26. Дрейф генов. Типы изоляции.
27. Типы наследования, характеристика признаков.
28. История клинической генетики.
29. Хромосомные технологии. Протеомные технологии.
30. Генотерапия болезней человека.

31. Доминантность и рецессивность как свойства фенотипов.
32. Плейотропизм как множественные фенотипические эффекты одного гена.
33. Генетическая гетерогенность.
34. Размер генома и структура ДНК, гены, хромосомы.
35. Физические и генетические единицы размерности генома.
36. Карты генетического сцепления.
37. Принципы генетического картирования МФЗ.
38. Кандидатные гены атеросклероза, эссенциальной гипертензии, бронхиальной астмы, диабета.
39. Понятие мультифакториальных заболеваний.
40. Основные свойства мультифакториального наследования.
41. Понятие коэффициента наследуемости.
42. Наследование в популяции и особенности генетического анализа на популяционном уровне.
43. Методы генетической демографии.
44. Использование методов молекулярной генетики в современных популяционно-генетических исследованиях.
45. Механизмы неканонического наследования. Примеры заболеваний.
46. Понятие о геномном импринтинге.
47. Болезни, обусловленные динамическими мутациями.
48. Определение геномного импринтинга. Основные свойства импринтированных генов.
49. Функции импринтированных генов.
50. Классификация мутаций импринтированных последовательностей генома.
51. Основные генетические концепции канцерогенеза.
52. Факторы риска возникновения рака.
53. Понятие о наследственных формах рака.
54. Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии у человека.
55. Этиология и цитогенетика, классификация, патогенез хромосомных болезней.
56. Летальные эффекты хромосомных и геномных мутаций.
57. Общеклинические характеристики хромосомных болезней. Особенности клинических проявлений отдельных синдромов.

Основные этапы решения задач по генетике

Дать универсальную схему для решения разных типов задач по генетике практически невозможно. Здесь рассматриваются лишь основные этапы, в той или иной степени присутствующие при решении задач разного типа. При решении

задач по определенным темам последовательность этапов может изменяться, а их содержание модифицироваться.

1. Внимательно прочтите условие задачи.
2. Сделайте краткую запись условия задачи.
3. Запишите генотипы и фенотипы скрещиваемых особей.
4. Определите и запишите типы гамет, которые образуют скрещиваемые особи.
5. Определите и запишите генотипы и фенотипы полученного от скрещивания потомства.
6. Проанализируйте результаты скрещивания. Для этого определите количество классов потомства по фенотипу и генотипу и запишите их в виде числового соотношения.
7. Запишите ответ на вопрос задачи.

Оформление задач по генетике

При решении задач по генетике используется специальная символика, предложенная Г. Менделем:

P – родители;

F – потомство от скрещивания, число внизу или сразу после буквы указывает на порядковый номер поколения (F₁ – гибриды первого поколения – прямые потомки родителей, F₂ – гибриды второго поколения – возникают в результате скрещивания между собой гибридов F₁);

x – значок скрещивания;

♂ – мужская особь;

♀ – женская особь;

A, a, B, b, C, c – обозначение буквами латинского алфавита отдельно взятых наследственных признаков (заглавными – доминантных, строчными – рецессивных). Делая записи, следует учитывать, что:

1. Первым принято записывать генотип женской особи, а затем – мужской (**верная запись** – ♀ AABV x ♂ aabb; **неверная запись** – ♂ aabb x ♀ AABV).

2. Гены одной аллельной пары всегда пишут рядом (**верная запись** – ♀ AABV; **неверная запись** – AVAV).

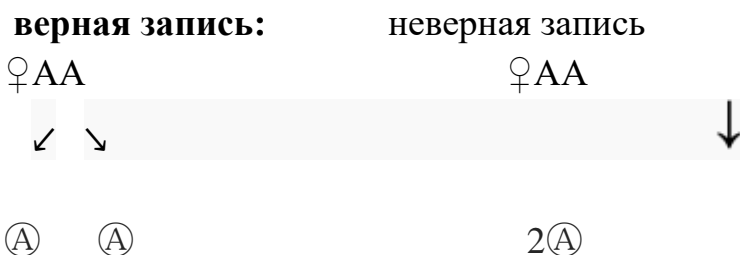
3. При записи генотипа буквы, обозначающие признаки, всегда пишутся в алфавитном порядке, независимо от того, какой признак – доминантный или рецессивный – они обозначают (**верная запись** – ♀ aaBV; **неверная запись** – BVaa).

4. Если известен только фенотип особи, то при записи ее генотипа пишут лишь те гены, наличие которых бесспорно. **Ген, который невозможно определить по фенотипу, обозначают значком «_»** (например, если желтая окраска (A) и гладкая форма (B) семян гороха – доминантные признаки, а зеленая окраска (a) и морщинистая форма (b) – рецессивные, то генотип особи с желтыми морщинистыми семенами записывают следующим образом: A_bb).

5. Под генотипом **всегда** пишут фенотип.

6. Гаметы записывают, обводя их кружком (Ⓐ).

7. У особей определяют и записывают типы гамет, а не их количество (тем более, что их может быть множество):



8. Фенотипы и типы гамет пишутся строго под соответствующим генотипом.

9. Записывают ход решения задачи с обоснованием каждого вывода и полученных результатов.

10. При решении задач на ди- и полигибридное скрещивание для определения генотипов потомства рекомендуется пользоваться решеткой Пеннета. По вертикали записываются типы гамет материнской особи, а по горизонтали – отцовской. На пересечении столбца и горизонтальной линии записываются сочетания гамет, соответствующие генотипу образующейся дочерней особи.

♂	AB	Ab	aB	ab	
♀	AB	AABV	AABb	AaBV	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb	
aB	AaBV	AaBb	aaBV	aaBb	
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb	

11. Результаты скрещивания всегда **носят вероятностный характер** и выражаются либо в процентах, либо в долях единицы (например, вероятность образования потомства, восприимчивого к головне, 50%, или 1/2. Соотношение классов потомства записывают в виде формулы расщепления (например, желтосеменные и зеленосеменные растения в соотношении 1:1).

Пример решения и оформления задачи

<p>Дано:</p> <p>A – желтая окраска</p> <p>a – зеленая окраска</p> <p>P ♀ AA x ♂ aa¹</p> <p style="padding-left: 40px;">желт. зелен.</p> <hr/> <p>F₁ и F₂ – ?</p>	<p>Решение:</p> <p>1. <i>Определяем и записываем генотипы скрещиваемых особей.</i></p> <p>По условию задачи родительские особи гомозиготны. Их генотип: желтосеменной – AA, зеленосеменной – aa.</p>	<p>Задача. У гороха желтая окраска семян (A) доминирует над зеленой (a). Определите генотипы и фенотипы F₁ и F₂, полученных от</p>
---	--	---

скрещивания гомозиготных растений, имеющих желтую и зеленую окраску семян.

2. Записываем схему скрещивания.

P ♀ **AA** x ♂ **aa**

желт. зелен.

2. Определяем типы гамет скрещиваемых особей.

P ♀ **AA** x ♂ **aa**

желт. зелен.

Типы гамет Ⓐ ⓐ

3. Определяем генотипы и фенотипы потомков F₁.

P ♀ **AA** x ♂ **aa**

желт. зелен.

Типы гамет Ⓐ ⓐ

F1 **Aa**

желт.

4. *Проводим анализ скрещивания.* Потомство единообразно и по генотипу – **Aa**, и по фенотипу – желтая окраска семян.

5. Записываем скрещивание потомков F₁.

♀ Aa x ♂ Aa

желт. Желт

6. *Определяем типы гамет.* Потомки F₁ гетерозиготны, поэтому они образуют по два типа гамет.

♀ Aa x ♂ Aa

желт. желт.

Типы гамет (A) (a) (A) (a)

7. Получаем потомков F₂.

♀ Aa x ♂ Aa

желт. желт.

Типы гамет (A) (a) (A) (a)

F₂ Aa Aa Aa aa

желт. желт. желт. зелен.

9. *Проводим анализ скрещивания.* В F₂ произошло расщепление: по генотипу – 1(AA):2(Aa): 1(aa); по фенотипу – 3/4 (желтосеменные растения): 1/4 (зеленосеменные растения).

Краткая запись решения задачи:

P ♀ AA x ♂ aa

желт. зелен.

Типы гамет (A) (a)

F₁ Aa

желт.

♀ Aa x ♂ Aa

желт. желт.

Типы гамет (A) (a) (A) (a)

F₂ AA Aa Aa aa

желт. желт. желт. зелен.

1(AA) : 2(Aa) : 1(aa)

3 (желтые) : 1 (зеленые)

Ответ: F₁— **100%** желтосеменных растений (**Aa**); F₂ – по генотипу: **1 (AA): 2(Aa): 1 (aa)**; по фенотипу: растения с желтыми и зелеными семенами в соотношении 3:1, или **75%** желтосеменных и **25%** зелено-семенных.

**Критерии выставления оценки студенту на зачете/экзамене
по дисциплине «Медицинская генетика»**

Баллы (рейтингов ой оценки)	Оценка зачета (стандартная)	Требования к сформированным компетенциям
85-100	Отлично /«зачтено»	Оценка «зачтено отлично» выставляется студенту, если он глубоко и прочно усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его излагает, умеет тесно увязывать теорию с практикой, причем незатрудняется с ответом при видоизменении заданий, использует в ответе материал монографической литературы, правильно обосновывает принятое решение, владеет навыками составления и анализа родословной, свободно справляется с решением генетических задач, выполнил на оценку «отлично» контрольные работы, успешно справился с выполнением научно-исследовательской работы (реферат).
76-85	Хорошо / «зачтено»	Оценка «зачтено хорошо» выставляется студенту, если он твердо знает материал, грамотно и по существу излагает его, не допуская существенных неточностей в ответе на вопрос, правильно применяет теоретические положения при решении генетических задач, владеет необходимыми навыками составления и анализа родословной, справляется с решением генетических задач, выполнил на оценку «хорошо» контрольные работы, справился с выполнением научно-исследовательской работы (реферат).
61-75	Удовлетворительно / «зачтено»	Оценка «зачтено удовлетворительно» выставляется студенту, если он имеет знания только основного материала, но не усвоил его деталей, допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушения логической последовательности в изложении программного материала, испытывает затруднения при решении генетических задач, составлении и анализе родословной, выполнил на оценку «удовлетворительно» контрольные работы, справился с выполнением научно-исследовательской работы (реферат).
< 61	Неудовлетворительно /«не зачтено»	Оценка «не зачтено» выставляется студенту, который не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, неуверенно, с большими затруднениями решает генетические задачи, составляет и анализирует родословную, выполнил на оценку «неудовлетворительно» контрольные работы, не справился с выполнением научно-исследовательской работы (реферат).

Примеры ситуационных задач

Задача 1. Мама девочки 6,5 месяцев обратилась к педиатру с жалобами на то, что ее ребенок не переворачивается, не сидит, не стоит на ногах.

Анамнез жизни: от 1 беременности, протекавшей без особенностей, от 1 срочных родов, масса при рождении 2900. Вскармливание грудное. К 1,5 месяцам стала удерживать голову, с 2,5 – 3 месяцев переворачивается со спины на живот и обратно.

Анамнез заболевания: С 3,5 месяцев у ребенка появилась рвота, стала отказываться от пищи, за 4 – й месяц прибавка в массе составила 100 мг (при норме 700 мг). В 4 месяца переболела ОРВИ, осложненной обструктивным синдромом, лечение получала в стационаре. После выписки из стационара мама заметила, что девочка стала менее активна, перестала переворачиваться, интересоваться игрушками, узнавать близких.

Объективный осмотр: состояние ребенка тяжелое. Кожные покровы кофейно – желтой окраски. Признаки гипотрофии (дефицит массы 18 %). В легких дыхание пуэрильное, проводится по всем полям. Тоны сердца ритмичные. Живот мягкий, пальпируется край печени (выступает из – под края реберной дуги на 3 см) плотно – эластичной консистенции. Селезенка выступает из – под края реберной дуги на 1,5 см. Мышечная гипотония. Самостоятельно не сидит, не следит за игрушкой, взгляд фиксирован.

1. О каком заболевании у ребенка следует думать?
2. Дополнительные методы исследования, необходимые для подтверждения диагноза?
3. Прогноз у данного ребенка?
4. Прогноз для последующего потомства у данной супружеской пары.

Эталон решения задачи №1

1. Следует думать о наследственном заболевании, связанном с нарушением обмена липидов (болезни накопления) – болезнь Тея – Сакса.
2. Консультация невролога; исследование глазного дна (симптом «вишневой косточки»); исследование органов зрения и слуха; сбор информации и оформление родословной; выявление гетерозиготности у родителей; ДНК – диагностика.
3. Прогноз неблагоприятный, летальный исход к 3 годам.
4. Тип наследования заболевания аутосомно – рецессивный: больной ребенок рождается в семье, где оба родителя являются носителями мутантного гена. Прогноз для последующих детей: 25 % - вероятность рождения здорового ребенка; 25 % - больного ребенка; 50 % - фенотипически здорового носителя мутантного гена.

Задача 2.

Ребенок 7 месяцев (девочка) на приеме педиатра. Со слов мамы у девочки плохой аппетит, плохая прибавка массы тела, плаксивость, обильный стул.

Анамнез жизни: от 2 беременности (1 беременность – меаборт), от 1 срочных родов, масса при рождении 3200. На грудном вскармливании до 3

месяцев, с 3 - на искусственном вскармливании адаптированными смесями (прибавка массы тела была достаточная). С 5 месяцев девочка получает каши: манную, гречневую, рисовую, овсяную; с 6 месяцев – овощные пюре: картофельное, кабачковое.

При сборе анамнеза заболевания удалось узнать, что после введения в рацион манной, овсяной каш у ребенка стал появляться обильный стул, горшок трудно отмывался от кала. Когда девочка получала гречневую или рисовую кашу, стул нормализовался. Мама данной зависимости не замечала и продолжала ребенка кормить в основном манной кашей (быстро готовится). За 5 и 6 месяцев ребенок прибавил в массе не более 500 грамм.

Объективный осмотр: Состояние ребенка тяжелое, плачет. Кожа бледная, сухая, волосы и ногти ломкие, на ногтях белые пятна. Подкожно – жировой слой и тургор тканей снижены. Мышечная гипотония. Тоны сердца ясные, на верхушке

систолический шум. В легких дыхание пуэрильное. Живот значительно увеличен в объеме, из – за чего ребенок имеет вид «паука». Стул обильный, пенистый, жирный, зловонный, без слизи и крови.

1. О каком заболевании следует думать, обоснуйте ответ.
2. Дополнительное обследование ребенка, ожидаемые результаты.
3. С какими заболеваниями проводят дифференцированный диагноз?
4. Лечебные мероприятия?
5. Составьте родословную ребенку с данным заболеванием

Эталон решения задачи №2

1. Целиакия. Появление признаков заболевания после введения в рацион глютенсодержащих продуктов. Синдром мальабсорбции: изменение стула, увеличение живота. Синдром дистрофии и обменных нарушений: признаки гипотрофии, снижение аппетита, изменение поведения, симптомы полигиповитаминоза: сухость, бледность кожи, ломкость волос, ногтей, мышечная гипотония.

2. Общий анализ крови – анемия; биохимическое исследование крови – гипопропротеинемия, гипокалиемия, гипокальциемия, гипохолестеринемия; копрограмма – большое количество жирных кислот, нейтрального жира (стеаторея); проба с d – ксилозой; ФГДС – атрофический дуоденит и еунит; УЗИ органов брюшной полости.

3. Заболевания, протекающие с синдромом мальабсорбции; между врожденными и приобретенными формами глиадиновой непереносимости.

4. Диетотерапия: исключение из рациона глютенсодержащих продуктов; сохраняется физиологическая норма белка, ограничивается содержание углеводов и жиров; соблюдение этапности в расширении питания. Витаминотерапия.

5. В родословной – заболевания ЖКТ, хроническое расстройство питания в детском возрасте у ближайших родственников ребенка.

Задача 3.

При первичном осмотре ребенка (мальчик) в роддоме выявлены множественные стигмы дисэмбриогенеза: косые глазные щели, маленькие отстающие деформированные уши, короткий нос с широкой плоской переносицей. При аускультации сердца выслушивается грубый систолический шум во всех точках аускультации. В легких дыхание пуэрильное, проводится по всем полям. Грудина деформирована. Выражена мышечная гипотония.

Анамнез жизни: от 3 беременности (предыдущие беременности закончились рождением здоровых детей, 22 и 14 лет), маме 42 года, протекавшей с угрозой прерывания на сроке 9 и 17 недель, с 32 недель до родов сохранение беременности в стационаре, роды на сроке 36 недель, кесарево сечение в плановом порядке. Масса при рождении 2600.

1. Учитывая данные анамнеза и объективного осмотра наличие какой патологии можно заподозрить?

2. Дополнительные методы исследования для подтверждения диагноза? Ожидаемые результаты.

3. Укажите, какие еще симптомы имеют место при этой патологии?

4. Возможна ли пренатальная диагностика этого заболевания.

Эталон решения задачи №3

1. Синдром Дауна
2. УЗИ сердца (пороки сердца), УЗИ внутренних органов (пороки развития ЖКТ), кариотипирование (47 XX, 21 +).
3. Повышенная восприимчивость к инфекционным и онкологическим заболеваниям; задержка психического развития, косноязычие, аномалии мочеполовой системы, пятна Брушфильда (пигментные пятна по краю радужки); искривление мизинца, единственная складка на 5 пальце, обезьянья складка на ладони; широкие кисти и стопы.
4. Определение уровня альфа – фетопротеина, Узи плода в 12 – 14 недель, 20 – 24 недели на наличие маркеров хромосомных заболеваний, УЗИ сердца плода в 27 недель; консультация генетика с возможным проведением инвазивных методов диагностики

Задача 4.

Ребенок 6 лет (мальчик) на приеме у педиатра. При объективном осмотре: астенического телосложения, рост выше среднего, длинные конечности, длинные тонкие кисти, грудная клетка деформирована (килевидной формы), нарушение осанки. В легких дыхание везикулярное, хрипов нет. При аускультации сердца определяется на верхушке диастолический шум. Голубые склеры. Мышечная гипотония. Мальчик носит очки (миопия высокой степени).

Анамнез жизни: от 2 беременности (1 беременность – мальчик 10 лет, здоров), протекавшей без особенностей, от 2 родов в срок, родостимуляция. Отец умер в возрасте 35 лет (разрыв аневризмы аорты).

1. Какое заболевание наиболее вероятно у ребенка? Обоснуйте ответ.
2. Какие сердечно – сосудистые проявления при данной патологии определяют прогноз жизни больных?
3. Дополнительные методы исследования?
4. Тип наследования заболевания?
5. Этиопатогенез.

Эталон решения задачи №4

1. Синдром Марфана. Сочетание поражения сердца с аномалиями скелета (килевидная грудная клетка, длинные тонкие кисти, высокий рост, голубые склеры, сколиоз и др.), поражением органа зрения. Заболевание сердечно – сосудистой системы у отца (наследственный характер). с использованием информационных, библиографических ресурсов, медикобиологической терминологии, информационно- коммуникационных технологий и учетом основных требований информационной безопасности

2. Дилатация и расслаивающая аневризма восходящей аорты, ПМК, недостаточность аортального клапана, мешотчатая аневризма аорты, аневризмы легочных, коронарных, абдоминальных сосудов, коарктация аорты, стеноз легочных артерий, склонность к инфекционному эндокардиту.

3. Анализ мочи – повышение содержания хондроитинсульфата; ЭКГ – признаки гипертрофии миокарда, мерцание предсердий, синдром WPW, удлинение интервала QT; УЗИ сердца – аномалии развития сердца, сосудов; рентгенография позвоночника

– кифосколиоз; рентгенография грудной клетки – маленькое сердце, расширенная тень восходящей аорты; осмотр окулистом – слабость цинновой связки, склонность к подвывиху хрусталика.

4. Аутосомно – доминантный тип наследования.

Синдром Марфана – наследственное заболевание соединительной ткани. Биохимические дефекты в синтезе белка соединительной ткани приводят к патологическому строению коллагена и эластина, входящих в состав клапанов, стенок сосудов, миокарда и тд.