

МИНОБРНАУКИ РОССИИ

Федеральное государственное бюджетное  
образовательное учреждение высшего образования  
«Астраханский государственный университет имени В. Н. Татищева»  
(Астраханский государственный университет им. В. Н. Татищева)

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**

**«НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ЧЕЛОВЕКА»**

Составитель(-и)

**Ломтева Н.А., к.б.н., зав. кафедрой  
фундаментальной биологии;  
Попова О.С., к.б.н., доцент кафедры  
фундаментальной биологии**

Согласовано с работодателями:

**Ясенявская А. Л., доцент, к.м.н., руководитель  
научно-исследовательского центра ФГБОУ ВО  
Астраханский ГМУ Минздрава России;  
Козлова Н.В., зав. лабораторией молекулярной  
генетики и физиологии Вожско-Каспийского  
филиала ФГБУН «ВНИРО»  
06.04.01 Биология**

Направление подготовки / специальность

**Медико-биологические науки**

Направленность (профиль) /

специализация ОПОП

Квалификация (степень)

**бакалавр**

Форма обучения

**очная**

Год приема

**2024**

Курс

**1**

Семестр (-ы)

**2**

## **1. ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**

**1.1. Целью освоения дисциплины (модуля) «Наследственные заболевания человека»** является формирование у студентов знаний и расширение представлений о механизмах возникновения и развитии заболеваний человека, обусловленных как генетическими, так и средовыми факторами, а также с основами фармакогенетики и генной терапии наследственных патологий.

### **1.2. Задачи освоения дисциплины (модуля):**

- ознакомить с теоретическими основами наследования патологических признаков и полиморфизмов у человека;
- сформировать понимание роли молекулярно-генетических и клеточных механизмов функционирования организма в норме и патологии для эффективной диагностики, профилактики и лечения наиболее распространенных заболеваний;
- ознакомить с современными достижениями молекулярной генетики и их применением в клинической практике.

## **2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ) В СТРУКТУРЕ ОПОП**

**2.1. Учебная дисциплина (модуль) «Наследственные заболевания человека»** относится к элективным дисциплинам и осваивается во 2 семестре.

Теоретической основой курса Наследственные болезни человека являются фундаментальные понятия о закономерностях наследственности, механизмах реализации и передачи наследственной информации, метода изучения генетики человека.

**2.2. Для изучения данной учебной дисциплины (модуля) необходимы следующие знания, умения и навыки, формируемые предшествующими учебными дисциплинами (модулями):**

«Современные проблемы биологии», «Биология и высокие технологии», «Основы современной фармакологии», «Методология и методы научных исследований».

Знания:

- основные термины и понятия фармации, молекулярно-клеточные основы действия лекарственных средств на организм;
- распределение, превращения и выведение лекарственных средств из организма, механизмы воздействия на организм, их физиологические и биохимические основы.

Умения:

- проводить исследования лекарственных средств;
- делать выбор препаратов в соответствии с задачами исследований;
- рассчитывать дозы, объемы введения, оценивать эффективность действия препаратов навыками правильного выбора и применения фармакологических препаратов.

Навыки:

- разработки стратегии в области исследований лекарственных средств, ее эффективности в соответствии с поставленными задачами.

**2.3. Последующие учебные дисциплины (модули) и (или) практики, для которых необходимы знания, умения, навыки, формируемые данной учебной дисциплиной (модулем):**

«Медико-биологические основы геронтологии», «Геном человека и генетическая паспортизация», «Иммунология», «Онкогенетика».

## **3. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ (МОДУЛЮ)**

Процесс изучения дисциплины (модуля) направлен на формирование элементов следующей(их) компетенции(ий) в соответствии с ФГОС ВО и ОПОП ВО по данному направлению подготовки / специальности:

- а) универсальной (ых) (УК) –
- б) общепрофессиональной (ых) (ОПК) -
- в) профессиональной (ых) (ПК) – ПК-3. Способен применять методические основы проектирования при ведении научной и производственной деятельности в области медицины и биологии

**Таблица 1. Декомпозиция результатов обучения**

Код компетенции	Код и наименование индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю)		
		Знать (1)	Уметь (2)	Владеть (3)
ПК-3	ПК-3.1. Знает основы планирования, выбора методов исследования и путей реализации эксперимента в соответствии с уровнем проектных исследований в области медицины и биологии	основы планирования, выбора методов исследования и путей реализации эксперимента в соответствии с уровнем проектных исследований в области медицины и биологии	планировать, выбирать методы исследования и пути реализации эксперимента в соответствии с уровнем проектных исследований в области медицины и биологии	навыками планирования, выбора методов исследования и путей реализации эксперимента в соответствии с уровнем проектных исследований в области медицины и биологии
	ПК-3.2. Составляет и контролирует соблюдение алгоритма решения проектных задач при ведении научной и производственной деятельности в области медицины и биологии.	алгоритм решения проектных задач при ведении научной и производственной деятельности в области медицины и биологии.	составлять и контролировать соблюдение алгоритма решения проектных задач при ведении научной и производственной деятельности в области медицины и биологии.	навыками составления и контролирования соблюдения алгоритма решения проектных задач при ведении научной и производственной деятельности в области медицины и биологии.
	ПК-3.3. Владеет навыками планирования, выбора методов исследования и путей реализации эксперимента в соответствии с уровнем проектных исследований в области медицины и биологии	методы исследования и пути реализации эксперимента в соответствии с уровнем проектных исследований в области медицины и биологии	Планировать методы исследования и пути реализации эксперимента в соответствии с уровнем проектных исследований в области медицины и биологии	навыками планирования, выбора методов исследования и путей реализации эксперимента в соответствии с уровнем проектных исследований в области медицины и биологии

#### 4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Общая трудоемкость дисциплины в соответствии с учебным планом составляет 2 зачетные единицы (72 часа).

Трудоемкость отдельных видов учебной работы студентов очной формы обучения

представлена в таблице 2.1.

**Таблица 2.1. Трудоемкость отдельных видов учебной работы по формам обучения**

Вид учебной и внеучебной работы	для очной формы обучения
Объем дисциплины в зачетных единицах	2
Объем дисциплины в академических часах	72
Контактная работа обучающихся с преподавателем (всего), в том числе (час.):	11
- занятия лекционного типа, в том числе:	
- практическая подготовка (если предусмотрена)	
- занятия семинарского типа (семинары, практические, лабораторные), в том числе:	11
- практическая подготовка (если предусмотрена)	
- консультация (предэкзаменационная)	
- промежуточная аттестация по дисциплине	
Самостоятельная работа обучающихся (час.)	61
Форма промежуточной аттестации обучающегося (зачет/экзамен), семестр (ы)	Зачет – 2 семестр

Содержание дисциплины, структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов учебных занятий и самостоятельной работы представлено в таблице 2.2.

**Таблица 2.2. Структура и содержание дисциплины (модуля)**

Раздел, тема дисциплины (модуля)	Контактная работа, час.						КР / КП	СР, час	Итого часов	Форма текущего контроля успеваемости, форма промежуточной аттестации [по семестрам]
	Л		ПЗ		ЛР					
	Л	в т.ч. ПП	ПЗ	в т.ч. ПП	ЛР	в т.ч. ПП				
Тема 1. Понятие наследственных болезней. Классификация			1					7	8	Семинар
Тема 2. Генетическое консультирование и генные болезни			1					7	8	Ситуационные задачи
Тема 3. Нарушения обмена углеводов, липидов, пуринов, метаболизма металлов			1					8	9	Коллоквиум
Тема 4. Нарушения свертывающей системы			2					7	9	Семинар
Тема 5. Хромосомные болезни			2					8	10	Реферат с презентацией
Тема 6. Болезни с наследственным предрасположением			2					8	10	Контрольная работа
Тема 7. Врожденные пороки развития			1					8	9	Тестовая контрольная работа

Раздел, тема дисциплины (модуля)	Контактная работа, час.						КР / КП	СР, час	Итого часов	Форма текущего контроля успеваемости, форма промежуточной аттестации [по семестрам]
	Л		ПЗ		ЛР					
	Л	В т.ч. ПП	ПЗ	В т.ч. ПП	ЛР	В т.ч. ПП				
Тема 8. Принципы лечения и профилактики наследственных болезней			1					<b>8</b>	<b>9</b>	Контрольная работа
<b>Контроль промежуточной аттестации</b>									<b>Зачет</b>	
<b>Итого за весь период</b>			<b>11</b>					<b>61</b>	<b>72</b>	

*Примечание:* Л – лекция; ПЗ – практическое занятие, семинар; ЛР – лабораторная работа; ПП – практическая подготовка; КР / КП – курсовая работа / курсовой проект; СР – самостоятельная работа

**Таблица 3. Матрица соотнесения разделов, тем учебной дисциплины (модуля) и формируемых компетенций**

Раздел, тема дисциплины (модуля)	Кол-во часов	Код компетенции	Общее количество компетенций
		ПК-3	
Тема 1. Понятие наследственных болезней. Классификация	<b>8</b>	*	1
Тема 2. Генетическое консультирование и генные болезни	<b>8</b>	*	1
Тема 3. Нарушения обмена углеводов, липидов, пуринов, метаболизма металлов	<b>9</b>	*	1
Тема 4. Нарушения свертывающей системы	<b>9</b>	*	1
Тема 5. Хромосомные болезни	<b>10</b>	*	1
Тема 6. Болезни с наследственным предрасположением	<b>10</b>	*	1
Тема 7. Врожденные пороки развития	<b>9</b>	*	1
Тема 8. Принципы лечения и профилактики наследственных болезней	<b>9</b>	*	1
<b>Итого</b>	<b>72</b>		

### **Краткое содержание каждой темы дисциплины (модуля)**

#### **Тема 1 Понятие наследственных болезней. Классификация**

Наследственные и врожденные болезни, семейные и спорадические. Нозологическая форма и болезнь. Типы классификации наследственных болезней. Классификация наследственных болезней: генные, хромосомные и мультифакториальные. Методы медицинской генетики: клинико-генеалогический, близнецовый, цитогенетический, популяционно-статистический, биохимические.

#### **Тема 2 Генетическое консультирование и генные болезни**

Задачи генетического консультирования, показания. Этапы: диагностика, оценка генетического риска, заключение. Оценка генетического риска для различных групп наследственных патологий. Евгеника. Кровное родство. Скрининговые генетические обследования. Пренатальная диагностика. Задачи регионального медико-генетического центра. Генные болезни. Общая характеристика генных болезней: число, частота, классификация, причины. Нарушения аминокислотного обмена: фенилкетонурия, альбинизм, тирозиноз, алкаптонурия, болезнь «кленового сиропа», цистинурия, гомоцистинурия, цистатионинурия.

Коллагеновые болезни: синдром Элерса-Данлоса, несовершенный остеогенез, синдром Марфана. Миодистрофии (Дюшенна и Беккера).

### **Тема 3 Нарушения обмена углеводов, липидов, пуринов, метаболизма металлов**

Нарушения углеводного обмена: галактоземия, непереносимость лактозы, мукополисахаридозы. Нарушения обмена липидов: сфинголипидозы, дислипидопроteinемии. Нарушения обмена пуринов и пиримидинов: синдром Леша-Нихана, а также ТКИД, наследственная этиология подагры. Нарушение метаболизма металлов: болезнь Вильсона-Коновалова. Дефекты обмена гормонов: адреногенитальный синдром, тестикулярная феминизация. Гемоглобинопатии: талассемии, серповидноклеточная анемия, нестабильные гемоглобины.

### **Тема 4 Нарушения свертывающей системы**

Нарушения свертывающей системы: гемофилия А и гемофилия В. Порфирии: острая перемежающаяся порфирия, врожденная эритропоэтическая порфирия. Другие моногенные болезни: муковисцидоз; ахондроплазия. Болезни экспансии: общая характеристика динамических мутаций; синдром хрупкой Х-хромосомы, хорей Гентингтона и др. примеры.

### **Тема 5 Хромосомные болезни**

Общая характеристика хромосомных болезней: частота, классификация, причины. Мозаицизм. Микроцитогенетические синдромы. Трисомии: 13, 18, 21. Частичные трисомии: 9p+. Моносомии: 4p-, 5p-, 13q-. Аномалии половых хромосом: трисомия X, синдром Клайнфельтера, синдром Шерешевского-Тернера. Митохондриальные болезни.

### **Тема 6 Болезни с наследственным предрасположением**

Заболевания с наследственным предрасположением и их особенности. Шизофрения, псориаз, сахарный диабет. HLA-ассоциированные болезни. Фармакогенетика (недостаточность Г6ФДГ, злокачественная гипертермия, «медленные ацетиляторы», реакция на барбитураты при порфирии).

### **Тема 7 Врожденные пороки развития**

Классификация пороков. Механизмы тератогенеза при наследственных болезнях и экзогенных пороках. Эмбриотоксическое и тератогенное действие средовых факторов. Тератогенное влияние болезней матери и факторов среды. Принципы проверки веществ на тератогенность. Расщелины губы и неба, пороки ЦНС, врожденный гипотиреоз. Тератогенное действие лекарственных препаратов: талидомидный синдром; эффекты других лекарственных препаратов. Алкогольный синдром плода; влияние курения и наркотических веществ.

### **Тема 8 Принципы лечения и профилактики наследственных болезней**

Симптоматическое лечение (лекарственная терапия, хирургическое лечение, физические методы). Патогенетическое лечение: коррекция на уровне субстрата; коррекция на уровне продукта; коррекция на уровне фермента. Этиологическое лечение: генотерапия. Понятие о корригирующей и заместительной генотерапии. Доставка генов в клетки человека на основе вирусов, подавление экспрессии с помощью антисенс-олигонуклеотидов. Эксперименты по генотерапии ТКИД, семейной гиперхолестеринемии, гемофилии А и В. Перспективы генотерапевтических методов для моногенных патологий. Генотерапия онкогенных болезней.

## **5. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ПРЕПОДАВАНИЮ И ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**

**5.1. Указания для преподавателей по организации и проведению учебных занятий по дисциплине (модулю)**

Основные формы учебных занятий по дисциплине (модулю) «Наследственные болезни человека» лекционные, практические и семинарские занятия. Лекционные занятия по дисциплине могут проводиться с применением методов интерактивности, визуализации, проверки качества. Семинарские занятия по дисциплине могут проводиться с применением принципов работы в командах, визуализации, анализа текстов, подготовки групповых проектных заданий и др.

**Лекция** представляет собой систематичное, последовательное устное изложение преподавателем определенного раздела учебной дисциплины. Слушание лекции предполагает активную мыслительную деятельность студентов, главная задача которых - понять сущность рассматриваемой темы, уловить логику рассуждений лектора; размышляя вместе с ним, оценить его аргументацию, составить собственное мнение об изучаемых проблемах и соотносить услышанное с тем, что уже изучено. При этом студент должен конспектировать (делать записи) изложенный в лекции материал. Ведение конспектов является творческим процессом и требует определенных умений и навыков. Целесообразно следовать некоторым практическим советам: формулировать мысли кратко и своими словами, записывая только самое существенное; учиться на слух отделять главное от второстепенного; оставлять в тетради поля, которые можно использовать в дальнейшем для уточняющих записей, комментариев, дополнений; постараться выработать свою собственную систему сокращений часто встречающихся слов (это дает возможность меньше писать, больше слушать и думать). Сразу после лекции полезно просмотреть записи и по свежим следам восстановить пропущенное и дописать в конспект. Важно уяснить, что лекция — это не весь материал по изучаемой теме, который дается студентам для его «зубрежки». Прежде всего, это – «путеводитель» студентам в их дальнейшей самостоятельной учебной и научной работе.

**Практическое (семинарское) занятие** — это особая форма учебно-теоретических занятий, которая, как правило, служит дополнением к лекционному курсу. Его отличительной особенностью является активное участие самих студентов в объяснении вынесенных на рассмотрение проблем, вопросов. Преподаватель дает возможность студентам свободно высказаться по обсуждаемому вопросу и только помогает им правильно построить обсуждение. Студенты заблаговременно знакомятся с планом семинарского занятия и литературой, рекомендуемой для изучения данной темы, чтобы иметь возможность подготовиться к семинару. При подготовке к занятию необходимо: проанализировать его тему, подумать о цели и основных проблемах, вынесенных на обсуждение; внимательно прочитать конспект лекции по этой теме; изучить рекомендованную литературу, делая при этом конспект прочитанного или выписки, которые понадобятся при обсуждении на семинаре; постараться сформулировать свое мнение по каждому вопросу и аргументировано его обосновать. Практическое (семинарское) занятие помогает студентам глубоко овладеть предметом, способствует развитию умения самостоятельно работать с учебной литературой и документами, освоению студентами методов научной работы и приобретению навыков научной аргументации, научного мышления. Преподавателю же работа студентов на семинаре позволяет судить о том, насколько успешно они осваивают материал курса.

## **5.2. Указания для обучающихся по освоению дисциплины (модулю)**

На самостоятельную работу студента по дисциплине «Наследственные болезни человека» отводится 61 часа.

Основной вид реализации самостоятельной работы:

- проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе);
- поиск и обзор научных публикаций и электронных источников на русском и иностранных языках, баз данных;
- написание рефератов и докладов для семинарских и практических занятий.

Планирование времени на самостоятельную работу, необходимого на изучение настоящей дисциплины, студентам лучше всего осуществлять на весь семестр, предусматривая при этом регулярное повторение пройденного материала. Для расширения знаний по дисциплине рекомендуется использовать Интернет-ресурсы: проводить поиск в различных системах, таких как [www.rambler.ru](http://www.rambler.ru), [www.yandex.ru](http://www.yandex.ru) и использовать материалы сайтов, рекомендованных преподавателем на лекционных занятиях.

**Таблица 4. Содержание самостоятельной работы обучающихся**

Вопросы, выносимые на самостоятельное изучение	Кол-во часов	Форма работы
Тема 1. Понятие наследственных болезней. Классификация Методы медицинской генетики: клинико-генеалогический, близнецовый, цитогенетический, популяционно-статистический, биохимические.	7	Работа с литературой, подготовка к семинару
Тема 2. Генетическое консультирование и генные болезни Генные болезни. Общая характеристика генных болезней: число, частота, классификация, причины. Нарушения аминокислотного обмена: фенилкетонурия, альбинизм, тирозиноз, алкаптонурия, болезнь «кленового сиропа», цистинурия, гомоцистинурия, цистатионинурия. Коллагеновые болезни: синдром Элерса-Данлоса, несовершенный остеогенез, синдром Марфана. Миодистрофии (Дюшенна и Беккера).	7	Работа с литературой, подготовка к семинару
Тема 3. Нарушения обмена углеводов, липидов, пуринов, метаболизма металлов Нарушения обмена пуринов и пиримидинов: синдром Леша-Нихана, а также ТКИД, наследственная этиология подагры. Нарушение метаболизма металлов: болезнь Вильсона-Коновалова. Дефекты обмена гормонов: адреногенитальный синдром, тестикулярная феминизация. Гемоглобинопатии: талассемии, серповидноклеточная анемия, нестабильные гемоглобины.	8	Работа с литературой, подготовка к контрольной работе
Тема 4. Нарушения свертывающей системы Нарушения свертывающей системы: гемофилия А и гемофилия В. Порфирии: острая перемежающаяся порфирия, врожденная эритропоэтическая порфирия. Другие моногенные болезни: муковисцидоз; ахондроплазия. Болезни экспансии: общая характеристика динамических мутаций; синдром фрагильной X-хромосомы, хорея Гентингтона и др. примеры.	7	Работа с литературой, подготовка к семинару.
Тема 5. Хромосомные болезни Общая характеристика хромосомных болезней: частота, классификация, причины. Мозаицизм. Микроцитогенетические синдромы. Трисомии: 13, 18, 21. Частичные трисомии: 9p+. Моносомии: 4p-, 5p-, 13q-. Аномалии половых хромосом: трисомия X, синдром Клайнфельтера, синдром Шерешевского-Тернера. Характеристика митохондриального генома. Примеры митохондриальных болезней.	8	Работа с литературой, подготовка рефератов
Тема 6. Болезни с наследственным предрасположением Заболевания с наследственным предрасположением и их особенности. Шизофрения, псориаз, сахарный диабет. HLA-ассоциированные болезни. Фармакогенетика (недостаточность Г6ФДГ, злокачественная гипертермия, «медленные ацетиляторы», реакция на барбитураты при порфирии).	8	Работа с литературой, подготовка к контрольной работе
Тема 7. Врожденные пороки развития Классификация пороков. Механизмы тератогенеза при наследственных болезнях и экзогенных пороках. Эмбриотоксическое и тератогенное действие средовых	8	Работа с литературой, подготовка к контрольной работе

Вопросы, выносимые на самостоятельное изучение	Кол-во часов	Форма работы
факторов. Тератогенное влияние болезней матери и факторов среды. Принципы проверки веществ на тератогенность. Расщелины губы и неба, пороки ЦНС, врожденный гипотиреоз. Тератогенное действие лекарственных препаратов: талидомидный синдром; эффекты других лекарственных препаратов. Алкогольный синдром плода; влияние курения и наркотических веществ.		
Тема 8. Принципы лечения и профилактики наследственных болезней Симптоматическое лечение (лекарственная терапия, хирургическое лечение, физические методы). Патогенетическое лечение: коррекция на уровне субстрата; коррекция на уровне продукта; коррекция на уровне фермента. Этиологическое лечение: генотерапия. Понятие о корригирующей и заместительной генотерапии. Доставка генов в клетки человека на основе вирусов, подавление экспрессии с помощью антисенс-олигонуклеотидов. Эксперименты по генотерапии ТКИД, семейной гиперхолестеринемии, гемофилии А и В. Перспективы генотерапевтических методов для моногенных патологий. Генотерапия онкогенных болезней.	<b>8</b>	Работа с литературой, подготовка к контрольной работе

### 5.3. Виды и формы письменных работ, предусмотренных при освоении дисциплины (модуля), выполняемые обучающимися самостоятельно

Необходимым элементом учебного процесса при выполнении самостоятельной работы является написание рефератов. Основной целью этого процесса является развитие мышления и творческих способностей студентов, получения навыков самостоятельной работы с научной литературой. Написание реферата предполагает раскрытие одной из тем, предложенных преподавателем или выбранных самим студентом по согласованию с преподавателем. Тему реферата студент выполняет самостоятельно из представленных в списке (или выбирает свою) и утверждает у преподавателя в течение первых двух недель обучения. Основа реферата выполняется с использованием учебной и научной литературы и обязательно подкрепляется материалами из научных статей журналов.

Реферат должен быть оформлен в соответствии с требованиями оформления студенческих текстовых документов. Объем реферата должен составлять 20-30 страниц.

Активному формированию основных компетенций обучающегося по данной дисциплине способствует проведение практических занятий в виде семинаров. Активизация творческой деятельности студентов происходит при выполнении творческих занятий (интерактивные формы обучения).

#### 5.3.1. МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО НАПИСАНИЮ РЕФЕРАТА

Реферат – вид самостоятельной работы студентов с научной и научно-популярной литературой. Студент выбирает наиболее интересную для него тему, и на основе анализа литературы раскрывает ее. Возможна подготовка реферата по теме, не указанной в перечне, но соответствующей содержанию программы.

Объем реферата – 15-20 страниц. Текст оформляется на стандартных листах формата А4, с одной стороны, с обязательной нумерацией страниц. Поля: верхнее и нижнее – 2,5 см; левое – 3 см; правое – 1 см. Реферат сдается в папке. Первая страница не нумеруется, оформляется как титульный лист (пример приводится).

На второй странице располагают план реферата. Пункты плана должны раскрывать основное содержание выбранной проблемы.

С третьей страницы начинается само содержание реферата. Во введении (2-3 страницы) необходимо раскрыть важность и значение проблемы, обосновать, почему выбрали именно эту тему, чем она для Вас интересна, определить цель реферата.

Основная часть (10-15 страниц) дает определение и характеристику проблемы, раскрывает основные направления ее развития, разрешения и применения.

В заключении (1-2 страницы) делаются выводы по реферату, выражается свое отношение к проблеме.

На последней странице размещается список использованной литературы. Для написания реферата необходимо использовать не менее 5 источников.

## 6. ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ И ИНФОРМАЦИОННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ

В процессе обучения используются различные образовательные технологии как традиционные (лекции и семинарские занятия), так и активные: лекции с элементами проблемного изложения, проблемные семинары, мультимедиа и компьютерные технологии (лекции в форме презентации с использованием мультимедийного оборудования).

Лекционные занятия строятся на диалоговой основе, используются электронные презентации, что способствует активизации внимания студентов и лучшему усвоению изучаемого материала. На семинарских занятиях используются дискуссии по актуальным социальным проблемам, методы проблематизации сознания студентов, направленные на формирование способности видеть, самостоятельно анализировать и находить пути решения социальных проблем.

В учебном процессе используются разнообразные методы организации и осуществления учебно-познавательной деятельности (словесные, наглядные и практические методы передачи информации, проблемные лекции и др.); стимулирования и мотивации учебно-познавательной деятельности (дискуссии и др.); контроля и самоконтроля (индивидуального и фронтального, устного и письменного опроса, коллоквиума, зачета).

Необходимым элементом учебной работы является консультирование студентов по вопросам учебного материала.

Самостоятельная работа студентов включает подготовку к практическим и семинарским занятиям, выполнение различных видов заданий, написание докладов, подготовку к текущему и промежуточному контролю.

При реализации различных видов учебной работы по дисциплине могут использоваться электронное обучение и дистанционные образовательные технологии.

### 6.1. Образовательные технологии

**Таблица 5. Образовательные технологии, используемые при реализации учебных занятий**

Раздел, тема дисциплины (модуля)	Форма учебного занятия		
	Лекция	Практическое занятие, семинар	Лабораторная работа
Тема 1. Понятие наследственных болезней. Классификация	Не предусмотрены	Семинар	Не предусмотрены
Тема 2. Генетическое консультирование и генные болезни	Не предусмотрены	Ситуационные задачи	Не предусмотрены
Тема 3. Нарушения обмена углеводов, липидов, пуринов, метаболизма металлов	Не предусмотрены	Коллоквиум	Не предусмотрены
Тема 4. Нарушения свертывающей системы	Не предусмотрены	Семинар	Не предусмотрены

Тема 5. Хромосомные болезни	Не предусмотрены	Реферат с презентацией	Не предусмотрены
Тема 6. Болезни с наследственным предрасположением	Не предусмотрены	Контрольная работа	Не предусмотрены
Тема 7. Врожденные пороки развития	Не предусмотрены	Тестовая контрольная работа	Не предусмотрены
Тема 8. Принципы лечения и профилактики наследственных болезней	Не предусмотрены	Контрольная работа	Не предусмотрены

Учебные занятия по дисциплине (модулю) могут проводиться с применением информационно-телекоммуникационных сетей при опосредованном (на расстоянии) интерактивном взаимодействии обучающихся и преподавателя в режимах online и (или) offline в формах видеолекций, лекций-презентаций, видеоконференции, собеседования в режиме форума, чата, выполнения виртуальных практических и (или) лабораторных работ и др.

## 6.2. Информационные технологии

При реализации различных видов учебной и внеучебной работы используются следующие информационные технологии:

– использование возможностей интернета в учебном процессе (использование сайта преподавателя (рассылка заданий, предоставление выполненных работ, ответы на вопросы, ознакомление обучающихся с оценками и т. д.)), использование электронных учебников и различных сайтов (например, электронных библиотек, журналов и т. д.) как источников информации.

Использование электронных учебников и различных сайтов:

1. Базы данных: GenBank – <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Genbank/GenbankSearch.html>;
2. нуклеотидных последовательностей EMBL - <http://www.ebi.ac.uk/embl/>; ProSite - <http://us.expasy.org/prosite>
3. Catalog of Human Genes and Disorders: Online Medelian Inheritance in Man (OMIM) <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim>
4. Human Mitochondrial Genome Database (МГГОМАР) <http://www.mitomap.org>
5. National Center for Biotechnology Information (NCBI) <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/disease/>
6. NCBI (National Center for Biotechnology Information) и OMIM (Online Medelian Inheritance in Man).
7. ГосНИИГенетика (Москва) <http://www.genetika.ru/>
8. Институт белка РАН (г. Пушкино Московской обл.) <http://www.protres.ru/>
9. Институт биоорганической химии им. М. М. Шемякина и Ю. А. Овчинникова РАН (Москва) <http://www.ibch.ru/>
10. Институт биофизики СО РАН (Красноярск) <http://www.ibp.ru/> – Режим доступа свободный
11. Институт молекулярной биологии им. Энгельгардта РАН (Москва) <http://www.eimb.ru/>
12. Институт физико-химической биологии им. Белозерского МГУ (Москва) <http://www.belozersky.msu.ru/>
13. Институт цитологии и генетики СО РАН (Новосибирск) <http://www.bionet.nsc.ru/>
14. Интернет-журнал «BioMed Central» <http://www.biomedcentral.com/>, Яз. англ.
15. Интернет-журнал «BioMedNet» <http://www.bmn.com/>, Яз. англ.
16. Проект «Вся биология» <http://sbio.info/>
17. Российский химико-технический университет им. Д.И. Менделеева - <http://www.muctr.ru/>
18. Ставропольский государственный аграрный университет <http://www.stgau.ru/>

19. ФГБУ НИИ по изучению лепры (Астрахань) <http://inlep.ru/>

20. Электронная библиотека методических указаний, учебно-методических пособий  
СпбГТУРП <http://nizrp.narod.ru/kafvse.htm>.

– использование возможностей электронной почты преподавателя. Использование электронной почты преподавателя позволяет обмениваться со студентами необходимой для занятий информацией, рассылать задания, получать выполненные задания, эссе, проводить проверку курсовых работ, рефератов.

– использование средств представления учебной информации (электронных учебных пособий и практикумов, применение новых технологий для проведения очных (традиционных) лекций и семинаров с использованием презентаций и т. д.). Проведение лекций и семинаров с использованием презентаций также является важным и необходимым условием для усвоения материала и формирования компетенций.

– использование интегрированных образовательных сред, где главной составляющей являются не только применяемые технологии, но и содержательная часть, т. е. информационные ресурсы (доступ к мировым информационным ресурсам, на базе которых строится учебный процесс);

– использование виртуальной обучающей среды (LMS Moodle «Электронное образование») или иных информационных систем, сервисов и мессенджеров

### **6.3. Программное обеспечение, современные профессиональные базы данных и информационные справочные системы**

#### **6.3.1. Программное обеспечение**

<b>Наименование программного обеспечения</b>	<b>Назначение</b>
Adobe Reader	Программа для просмотра электронных документов
Платформа дистанционного обучения LMS Moodle	Виртуальная обучающая среда
Mozilla FireFox	Браузер
Microsoft Office 2013, Microsoft Office Project 2013, Microsoft Office Visio 2013	Пакет офисных программ
7-zip	Архиватор
Microsoft Windows 7 Professional	Операционная система
Kaspersky Endpoint Security	Средство антивирусной защиты
Google Chrome	Браузер
Notepad++	Текстовый редактор
OpenOffice	Пакет офисных программ
Opera	Браузер
Microsoft Security Assessment Tool. Режим доступа: <a href="http://www.microsoft.com/ru-ru/download/details.aspx?id=12273">http://www.microsoft.com/ru-ru/download/details.aspx?id=12273</a> (Free) Windows Security Risk Management Guide Tools and Templates. Режим доступа: <a href="http://www.microsoft.com/en-us/download/details.aspx?id=6232">http://www.microsoft.com/en-us/download/details.aspx?id=6232</a> (Free)	Программы для информационной безопасности
R	Программная среда вычислений
VirtualBox	Программный продукт виртуализации операционных систем
VLC Player	Медиапроигрыватель
VMware (Player)	Программный продукт виртуализации операционных систем

Наименование программного обеспечения	Назначение
Far Manager	Файловый менеджер
WinDjView	Программа для просмотра файлов в формате DJV и DjVu

### 6.3.2. Современные профессиональные базы данных и информационные справочные системы

<i>Наименование современных профессиональных баз данных, информационных справочных систем</i>
<a href="http://dlib.eastview.com">Универсальная справочно-информационная полнотекстовая база данных периодических изданий ООО «ИВИС»</a> <a href="http://dlib.eastview.com">http://dlib.eastview.com</a> Имя пользователя: AstrGU Пароль: AstrGU
Электронные версии периодических изданий, размещённые на сайте информационных ресурсов <a href="http://www.polpred.com">www.polpred.com</a>
Электронный каталог Научной библиотеки АГУ на базе MARK SQL НПО «Информ-систем» <a href="https://library.asu.edu.ru/catalog/">https://library.asu.edu.ru/catalog/</a>
Электронный каталог «Научные журналы АГУ» <a href="https://journal.asu.edu.ru/">https://journal.asu.edu.ru/</a>
Корпоративный проект Ассоциации региональных библиотечных консорциумов (АРБИКОН) «Межрегиональная аналитическая роспись статей» (МАРС) – сводная база данных, содержащая полную аналитическую роспись 1800 названий журналов по разным отраслям знаний. Участники проекта предоставляют друг другу электронные копии отсканированных статей из книг, сборников, журналов, содержащихся в фондах их библиотек. <a href="http://mars.arbicon.ru">http://mars.arbicon.ru</a>
Справочная правовая система КонсультантПлюс. Содержится огромный массив справочной правовой информации, российское и региональное законодательство, судебную практику, финансовые и кадровые консультации, консультации для бюджетных организаций, комментарии законодательства, формы документов, проекты нормативных правовых актов, международные правовые акты, правовые акты, технические нормы и правила. <a href="http://www.consultant.ru">http://www.consultant.ru</a>

## 7. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ПО ДИСЦИПЛИНЕ (МОДУЛЮ)

### 7.1. Паспорт фонда оценочных средств

При проведении текущего контроля и промежуточной аттестации по дисциплине (модулю) «Наследственные болезни человека» проверяется сформированность у обучающихся компетенций, указанных в разделе 3 настоящей программы. Этапность формирования данных компетенций в процессе освоения образовательной программы определяется последовательным освоением дисциплин (модулей) и прохождением практик, а в процессе освоения дисциплины (модуля) – последовательным достижением результатов освоения содержательно связанных между собой разделов, тем.

**Таблица 6. Соответствие разделов, тем дисциплины (модуля), результатов обучения по дисциплине (модулю) и оценочных средств**

Контролируемые разделы, темы дисциплины (модуля)	Код контролируемой компетенции (компетенций)	Наименование оценочного средства
Тема 1 Понятие наследственных болезней. Классификация	ПК-3	Вопросы к семинару
Тема 2 Генетическое консультирование и генные болезни	ПК-3	Комплект ситуационных задач

Тема 3 Нарушения обмена углеводов, липидов, пуринов, метаболизма металлов	ПК-3	Вопросы к коллоквиуму
Тема 4 Нарушения свертывающей системы	ПК-3	Вопросы к семинару
Тема 5 Хромосомные болезни	ПК-3	Темы рефератов
Тема 6 Болезни с наследственным предрасположением	ПК-3	Задания для контрольной работы
Тема 7 Врожденные пороки развития	ПК-3	Задания для контрольной работы
Тема 8 Принципы лечения и профилактики наследственных болезней	ПК-3	Задания для контрольной работы

## 7.2. Описание показателей и критериев оценивания компетенций, описание шкал оценивания

**Таблица 7. Показатели оценивания результатов обучения в виде знаний**

Шкала оценивания	Критерии оценивания
5 «отлично»	демонстрирует глубокое знание теоретического материала, умение обоснованно излагать свои мысли по обсуждаемым вопросам, способность полно, правильно и аргументированно отвечать на вопросы, приводить примеры
4 «хорошо»	демонстрирует знание теоретического материала, его последовательное изложение, способность приводить примеры, допускает единичные ошибки, исправляемые после замечания преподавателя
3 «удовлетворительно»	демонстрирует неполное, фрагментарное знание теоретического материала, требующее наводящих вопросов преподавателя, допускает существенные ошибки в его изложении, затрудняется в приведении примеров и формулировке выводов
2 «неудовлетворительно»	демонстрирует существенные пробелы в знании теоретического материала, не способен его изложить и ответить на наводящие вопросы преподавателя, не может привести примеры

**Таблица 8. Показатели оценивания результатов обучения в виде умений и владений**

Шкала оценивания	Критерии оценивания
5 «отлично»	демонстрирует способность применять знание теоретического материала при выполнении заданий, последовательно и правильно выполняет задания, умеет обоснованно излагать свои мысли и делать необходимые выводы
4 «хорошо»	демонстрирует способность применять знание теоретического материала при выполнении заданий, последовательно и правильно выполняет задания, умеет обоснованно излагать свои мысли и делать необходимые выводы, допускает единичные ошибки, исправляемые после замечания преподавателя
3 «удовлетворительно»	демонстрирует отдельные, несистематизированные навыки, испытывает затруднения и допускает ошибки при выполнении заданий, выполняет задание при подсказке преподавателя, затрудняется в формулировке выводов
2 «неудовлетворительно»	не способен правильно выполнить задание

## 7.3. Контрольные задания и иные материалы, необходимые для оценки результатов обучения по дисциплине (модулю)

### Тема 1. Понятие наследственных болезней. Классификация. Семинар

1. Предмет медицинской генетики. Наследственные и врожденные болезни, семейные и спорадические. Нозологическая форма и болезнь.
2. Типы классификации наследственных болезней. Классификация наследственных болезней: генные, хромосомные и мультифакториальные. Человек как объект медицинской генетики.
3. Общая характеристика генома человека: объем ДНК в нуклеотидных парах, кариотип, число генов.
4. Методы медицинской генетики: клинико-генеалогический, близнецовый, цитогенетический, популяционно-статистический, биохимические.

## **Тема 2. Генетическое консультирование и генные болезни.**

### **Ситуационные задачи**

1. Миоплегия (периодически повторяющиеся параличи, связанные с потерей мышечными клетками калия) передается по наследству как доминантный признак. Определите вероятность рождения детей с аномалиями в семье, где отец гетерозиготен, а мать не страдает миоплегией.
2. Фенилкетонурия наследуется как рецессивный признак. Укажите какими могут быть дети в семье, где родители гетерозиготны по этому признаку.
3. У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухоноты, рецессивен по отношению к гену нормального слуха. 1. Какое потомство можно ожидать от брака гетерозиготных родителей? 2. От брака глухонотой женщины с нормальным мужчиной родился глухонотый ребенок. Определите генотипы родителей.
4. Галактоземия наследуется как аутосомный рецессивный признак. Успехи современной медицины позволяют предупредить развитие болезни и избежать тяжелых последствий нарушения обмена. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где один из супругов гомозиготен по гену галактоземии, но развитие болезни у него было предотвращено диетой, а второй гетерозиготен по галактоземии?
5. Болезнь Вильсона, или гепатocereбральная дистрофия, связана с нарушением синтеза белка церулоплазмينا, транспортирующего медь, которая в избытке откладывается в печени, мозге, почках, роговице и ряде других органов. Наследуется как аутосомнорецессивный признак. Заболевание, как правило, начинается в возрасте 10-15 лет. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где один из супругов страдает рассматриваемым заболеванием, а другой здоров, здоровы были также его родители, братья и сестры?
6. Гипофосфатемия (заболевание костной системы, напоминает рахит) наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Какова вероятность рождения детей больными в семье, где один из родителей гетерозиготен, а другой гомозиготен по этому признаку?
7. Альбинизм наследуется у человека как аутосомный рецессивный признак. В семье, где один из супругов альбинос, а другой нормален, родились разнояйцевые близнецы, один из которых нормален в отношении анализируемой болезни, а другой альбинос. Какова вероятность рождения следующего ребенка альбиносом?
8. Ахондроплазия (непропорционально короткие конечности при нормально развитом туловище, карликовый рост) передается как доминантный аутосомный признак. В семье, где оба супруга страдают ахондроплазией, родился нормальный ребенок. Какова вероятность того, что следующий ребенок будет тоже нормальным?
9. Отсутствие малых коренных зубов наследуется как доминантный аутосомный признак. Какова вероятность рождения детей с аномалией в семье, где оба родители гетерозиготны по анализируемому признаку?
10. Синдактилия наследуется как доминантный аутосомный признак. Какова вероятность рождения детей со сросшимися пальцами в семье, где один из родителей гетерозиготен по анализируемому признаку, а другой имеет нормальное строение пальцев?
11. Классическая гемофилия передается как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак. 1. Мужчина, больной гемофилией, женится на женщине, не имеющей этого заболевания. У них рождаются нормальные дочери и сыновья, которые вступают в брак с нестрадающими гемофилией лицами. Обнаружится ли у внуков вновь гемофилия и какова

вероятность появления больных в семьях дочерей и сыновей? 2. Мужчина, больной гемофилией вступает в брак с нормальной женщиной, отец которой страдал гемофилией. Определите вероятность рождения в этой семье здоровых детей.

12. Гипертрихоз (рост волос на краю ушной раковины) наследуется как признак, сцепленный с Y-хромосомой. Какова вероятность рождения детей с этой аномалией в семье, где отец обладает гипертрихозом?

13. У человека дальтонизм обусловлен сцепленным с X-хромосомой рецессивным геном. Талассемия наследуется как аутосомный доминантный признак и наблюдается в двух формах: у гомозигот тяжелая, часто смертельная, у гетерозигот менее тяжелая. Женщина с нормальным зрением, но с легкой формой талассемии в браке со здоровым мужчиной, но дальтоником, имеет сына дальтоника с легкой формой талассемии. Какова вероятность рождения следующего сына без аномалий?

14. У человека классическая гемофилия наследуется как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак. Альбинизм обусловлен аутосомным рецессивным геном. У одной супружеской пары, нормальной по этим двум признакам, родился сын с обоими аномалиями. Какова вероятность того, что у второго сына в этой семье проявятся также обе аномалии одновременно?

15. Гипертрихоз передается через Y-хромосому, а полидактилия - как доминантный аутосомный признак. В семье, где отец имел гипертрихоз, а мать - полидактилию, родилась нормальная в отношении обоих признаков дочь. Какова вероятность того, что следующий ребенок в этой семье будет также без обеих аномалий?

### **Тема 3. Нарушения обмена углеводов, липидов, пуринов, метаболизма металлов.**

#### **Коллоквиум**

1. Классификация наследственных болезней обмена.
2. Общая характеристика моногенных наследственных болезней обмена.
3. Злокачественная гиперфенилаланинемия (фенилкетонурия): этиология, патогенез, диагностика, лечение, профилактика.
4. Тирозинемия (тирозиноз, гепаторенальная тирозинемия) этиология, патогенез, диагностика, лечение, профилактика.
5. Болезнь «кленового сиропа» мочи (лейциноз) этиология, патогенез, диагностика, лечение, профилактика.
6. Гомоцистинурия этиология, патогенез, диагностика, лечение, профилактика.
7. Болезни углеводного обмена (Галактоземия, Лактазная недостаточность, Фруктоземия, Гликогенозы) этиология, патогенез, диагностика, лечение, профилактика.
8. Лизосомные болезни накопления этиология, патогенез, диагностика, лечение, профилактика.
9. Болезнь Ниманна – Пика этиология, патогенез, диагностика, лечение, профилактика.
10. Мукополисахаридозы этиология, патогенез, диагностика, лечение, профилактика.
11. Синдром Цельвегера этиология, патогенез, диагностика, лечение, профилактика.
12. Адренолейкодистрофия этиология, патогенез, диагностика, лечение, профилактика.
13. Митохондриальные болезни этиология, патогенез, диагностика, лечение, профилактика.

### **Тема 4. Нарушения свертывающей системы.**

#### **Семинар**

1. Гемофилия А и В этиология, патогенез, диагностика, лечение, профилактика.
2. Серповидно-клеточная анемия этиология, патогенез, диагностика, лечение, профилактика.
3. Талассемии этиология, патогенез, диагностика, лечение, профилактика.
4. Болезнь Виллебранда этиология, патогенез, диагностика, лечение, профилактика.

### **Тема 5. Хромосомные болезни.**

## Реферат с презентацией

### Темы рефератов

1. Выполнение рефератов на основании информации NCBI (National Center for Biotechnology Information) и OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man).
2. В реферате отражается информация о хромосоме: карта, размер -секвенированная область в базе данных, aberrации; сцепленные болезни: с обязательным указанием места на хромосомной карте. Одна из патологий рассматривается подробно: к какой группе патологий относится, частота, история исследования, этиология, патогенез, симптомы, диагностика, лечение.
3. 1 хромосома: Болезнь Гоше (Gaucher Disease).
4. 2 хромосома: Синдром Ваарденбурга (Waardenburg Syndrome).
5. 3 хромосома: Тремор (Essential Tremor).
6. 4 хромосома: Хорея Гентингтона/Хантингтона (Huntington Disease).
7. 5 хромосома: Спинальная мышечная атрофия (Spinal Muscular Atrophy).
8. 6 хромосома: Эпилепсия (Epilepsy).
9. 7 хромосома: Синдром Вильямса (Williams Syndrome).
10. 8 хромосома: Синдром Вернера (Werner syndrome).
11. 9 хромосома: Туберозный склероз (Tuberous Sclerosis).
12. 10 хромосома: Gyrate atrophy.
13. 11 хромосома: Атаксия телеангиэктазия (Ataxia telangiectasia).
14. 12 хромосома: Синдром Зельвигера (Zellweger syndrome).
15. 13 хромосома: Ретинобластома (Retinoblastoma).
16. 14 хромосома: Болезнь Альцгеймера (Alzheimer disease).
17. 15 хромосома: Синдром Ангельмана (Angelman syndrome).
18. 16 хромосома: Семейная средиземноморская лихорадка (Familial Mediterranean Fever).
19. 17 хромосома: Charcot-Marie-Tooth disease.
20. 18 хромосома: Болезнь Нимана-Пика (Niemann-Pick disease).
21. 19 хромосома: Атеросклероз (Atherosclerosis).
22. 20 хромосома: Тяжелый комбинированный иммунодефицит (Severe Combined Immunodeficiency).
23. 21 хромосома: Амиотрофический латеральный склероз (Amyotrophic Lateral Sclerosis).
24. 22 хромосома: Нейрофиброматоз (Neurofibromatosis) X хромосома: Синдром Ретта (Rett Syndrome).
25. Y хромосома: Дисгенезия гонад (Gonadal Dysgenesis).

### Тема 6. Болезни с наследственным предрасположением.

#### Контрольная работа

1. Болезни с наследственным предрасположением.
  1. Шизофрения, псориаз, сахарный диабет.
  3. HLA-ассоциированные болезни.
  4. Фармакогенетика (недостаточность ГбФДГ, злокачественная гипертермия).
  5. «медленные ацетилаторы», реакция на барбитураты при порфирии.

### Тема 7. Врожденные пороки развития.

#### Тестовая контрольная работа

Выберите один правильный ответ.

1. Для морфологической диагностики врожденных болезней накопления достаточно исследовать органы:
  1. макроскопически;
  2. светоптически;
  3. гистохимически;

4. электронно-гистохимически;
  5. в поляризованном свете.
2. Женщина 22 лет. Жалобы на аменоррею (нарушение менструального цикла). Клинически: больная низкого роста, выражено ожирение, синдром "толстой шеи" (лимфэдема). Яичники маленькие. При микроскопическом исследовании биопсийного материала примордиальные фолликулы не обнаружены. Интеллект не нарушен. При люминесцентном изучении соскоба буккального эпителия констатировано отсутствие телец Барра. Все эти данные позволили установить, что в данном случае патология обусловлена аномалией половых хромосом и диагностирован:
1. синдром XXX ("суперженщины");
  2. синдром Тернера (яичниковая дисгенезия);
  3. синдром нестабильности X-хромосомы;
  4. синдром Дауна;
  5. синдром Патау.
3. Женщина 22 лет. Жалобы на аменоррею (нарушение менструального цикла). Клинически: больная низкого роста, выражено ожирение, синдром "толстой шеи" (лимфэдема). Яичники маленькие. При микроскопическом исследовании биопсийного материала примордиальные фолликулы не обнаружены. Интеллект не нарушен. При люминесцентном изучении соскоба буккального эпителия констатировано отсутствие телец Барра. Все эти данные позволили установить, что в основе этой патологии лежат хромосомные aberrации, обусловленные:
1. нерасхождением хромосом;
  2. делецией хромосом;
  3. транслокацией хромосом;
  4. изменением в единичном нуклеотиде;
  5. отсутствием хромосом.
4. Женщина 37 лет, с клиническими симптомами угрозы прерывания беременности поступила в гинекологическое отделение. После хромосомного анализа клеток плода, полученных при амниоцентезе, установлено наличие трисомии 21-ой хромосомы. Врач не рекомендовал ей сохранять беременность, поскольку у нее может родиться ребенок с:
1. синдромом Кляйнфельтера (тестикулярная дисгенезия);
  2. синдромом кошачьего крика (cri du chat);
  3. синдромом Дауна;
  4. синдромом Патау;
  5. синдромом Эдварда.
5. Ребенок 5 лет умер от легочно-сердечной недостаточности. Микроскопически обнаружено избыточное накопление вязкого секрета в просвете выводных протоков экзокринных желез с кистозной эктазией их просвета и периканаликулярным фиброзом. Поставлен диагноз муковисцидоз (фибро-кистозная болезнь). Описанные морфологические изменения развиваются в результате:
1. непроницаемости мембран эпителиальных клеток для ионов хлора;
  2. лизосомальных аномалий накопления гликогена;
  3. наследственной блокадой кальциевых каналов;
  4. избыточного выведения калия из клетки;
  5. наследственным дефектом АТФ-азы.
6. У женщины 21 года родился мальчик с признаками нарушения развития конечностей. Ноги и руки ребенка напоминали лапы моржа - короткие культы конечностей, близко расположенные к туловищу. Выберите один наиболее вероятный из нижеперечисленных тератогенных факторов, которому мать подвергалась во время беременности:
1. однократное рентгенологическое исследование;
  2. вирус краснухи;
  3. неоднократное употребление алкоголя;
  4. талидамид;

5. диэтилстильбэстрол.
7. Девочка родилась с выраженной аномалией развития влагалища. При исследовании биоптата из влагалища выявлено увеличение количества слизистых желез (вагинальный аденоз), на отдельных участках развитие опухоли, имеющее строение светлоклеточной аденокарциномы. Выберите один наиболее вероятный из нижеперечисленных тератогенных факторов, которому мать подвергалась во время беременности:
1. однократное рентгенологическое исследование;
  2. вирус краснухи;
  3. злоупотребление алкоголем;
  4. талидамид;
  5. диэтилстильбэстрол.
8. У ребенка обнаружена триада врожденных аномалий: порок сердца, глухота и катаракта. Выберите один наиболее вероятный из нижеперечисленных тератогенных факторов, которому мать подвергалась во время беременности:
1. однократное рентгенологическое исследование;
  2. вирус краснухи;
  3. злоупотребление алкоголем;
  4. талидомид;
  5. курение.
9. У ребенка обнаружены: отставание в физическом развитии, наличие нарушений строения лицевого черепа (узкие глазные щели, микрогнатия), порок сердца (дефект межжелудочковой перегородки), нарушение строения позвоночника (spina bifida), микроцефалия. Выберите один наиболее вероятный из нижеперечисленных тератогенных факторов, которому мать подвергалась во время беременности:
1. однократное рентгенологическое исследование;
  2. аспирин;
  3. злоупотребление алкоголем;
  4. талидамид;
  5. курение.
10. Женщина 19 лет поступила в хирургическое отделение больницы скорой медицинской помощи с картиной "острого живота". Во время операции обнаружена внематочная беременность, которая является проявлением:
1. гаметопатии;
  2. бластопатии;
  3. эмбриопатии;
  4. инфекционной фетопатии;
  5. неинфекционной фетопатии
11. При кесаревом сечении у женщины 17 лет был извлечен из полости матки гетеропагус (полностью не разделившиеся асимметричные близнецы). Этот порок развития представляет собой проявление:
1. гаметопатии;
  2. бластопатии;
  3. эмбриопатии;
  4. инфекционной фетопатии;
  5. неинфекционной фетопатии.
12. На аутопсии плода, при внешнем осмотре обращено внимание на отсутствие двух пальцев на правой нижней конечности ("олигодактилия"). В головном мозге отсутствуют отдельные извилины в обеих гемисферах ("олигогирия"). Эти изменения представляют собой проявление:
1. гаметопатии;
  2. бластопатии;
  3. эмбриопатии;
  4. инфекционной фетопатии;

5. неинфекционной фетопатии.

13. Во время операции по поводу внутрибрюшного кровотечения хирург удалил поврежденную селезенку. При ревизии полости живота обнаружена еще одна селезенка. Наличие дополнительной селезенки является проявлением:

1. гаметопатии;
2. бластопатии;
3. эмбриопатии;
4. инфекционной фетопатии;
5. неинфекционной фетопатии.

14. Новорожденный умер от острой сердечной недостаточности на пятые сутки. На аутопсии сердце увеличено в 3 раза по сравнению с нормой за счет гипертрофии преимущественно левого желудочка. Эндокард резко утолщен, беловато-желтый. Отмечено также утолщение и деформация митрального и аортального клапанов в сочетании с сужением аорты. Микроскопически в эндокарде и субэндокардиальном слое миокарда наблюдается склероз с обилием эластических волокон. Выставлен диагноз: врожденный фиброэластоз эндокарда, который представляет собой проявление:

1. гаметопатии;
2. бластопатии;
3. эмбриопатии;
4. инфекционной фетопатии;
5. неинфекционной фетопатии.

15. У женщины 24 лет, с детства страдавшей сахарным диабетом родился мертвый крупный плод (массой 6 кг). На аутопсии тело плода покрыто обильной сыровидной смазкой, кожа багрово-синюшная с петехиями, отеки мягких тканей туловища и конечностей. Имеет место гепато- и кардиомегалия. Описанные морфологические изменения являются проявлением:

1. гаметопатии;
2. бластопатии;
3. эмбриопатии;
4. инфекционной фетопатии;
5. неинфекционной фетопатии.

## **Тема 8. Принципы лечения и профилактики наследственных болезней.**

### **Контрольная работа**

1. Симптоматическое лечение.
2. Патогенетическое лечение.
3. Этиологическое лечение.
4. Понятие о корригирующей и заместительной генотерапии.
5. Доставка генов в клетки человека на основе вирусов.
6. Генотерапия.
7. Экспрессии с помощью антисенс-олигонуклеотидов.
8. Эксперименты по генотерапии ТКИД.
9. Перспективы генотерапевтических методов для моногенных патологий.
10. Генотерапия онкогенных болезней.

### **Перечень вопросов и заданий, выносимых на зачет**

1. Классификация генных мутаций. Общая характеристика молекулярной природы их возникновения. Супрессорные мутации и виды генетической супрессии.
2. Хромосомные перестройки, их классификация. Особенности мейоза при различных типах перестроек.
3. Геномные изменения: полиплоидия, анеуплоидия. Особенности мейоза и характер наследования у полиплоидов.

4. Близнецовый метод, его характеристика и область применения. Конкордантность и дискордантность. Коэффициент наследуемости.
5. Биохимические методы, применяемые для диагностики наследственных заболеваний и выявления носителей патологических генов.
6. Цитогенетический и молекулярно-цитогенетические методы: их суть, возможности, ограничения.
7. Классификация и механизмы патогенеза моногенных заболеваний. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность наследственной патологии.
8. Этиология моногенных заболеваний. Типы генных мутаций, их патологические эффекты.
9. Этиология и цитогенетика хромосомных болезней, их классификация. Зависимость тяжести болезни от выраженности хромосомного дисбаланса. Полные и мозаичные формы хромосомных болезней.
10. Этиология и особенности клинических проявлений синдрома Дауна. Нестабильность хромосом при синдроме Дауна.
11. Инвазивные и неинвазивные методы пренатальной диагностики, их диагностическая значимость. Показания и противопоказания. Диагностируемые нозологические формы. Скрининг ВПР и хромосомных болезней по уровню сывороточных маркеров у беременных.
12. Профилактика наследственных болезней: её виды (первичная, вторичная и третичная), уровни, пути и формы проведения.
13. Генотерапия наследственной патологии через соматические клетки (принципы, методы, результаты).
14. Общие принципы лечения наследственных болезней (этиологическая, патогенетическая и симптоматическая терапия). Трансгеноз соматических клеток как один из методов терапии наследственных заболеваний.
15. Просеивающие программы прееклинической диагностики: суть программ, характеристика программ диагностики фенилкетонурии, врождённого гипотиреоза, адреногенитального синдрома.
16. Медико-генетическое консультирование: задачи консультирования, его виды, организация службы МГК в России. Принципы оценки генетического риска наследственных заболеваний.

**Таблица 9. Примеры оценочных средств с ключами правильных ответов**

№ п/п	Тип задания	Формулировка задания	Правильный ответ	Время выполнения (в минутах)
<b>Код и наименование проверяемой компетенции</b>				
ПК-3. Способен применять методические основы проектирования при ведении научной и производственной деятельности в области медицины и биологии				
1.	Задание закрытого типа	Выберите все правильные ответы К моногенным наследственным заболеваниям относятся А) синдром Дауна Б) фенилкетонурия В) сахарный диабет Г) гемофилия Д) серповидно-клеточная анемия	Б) фенилкетонурия Г) гемофилия Д) серповидно-клеточная анемия	2
2.		Выберите правильный ответ Болезни с наследственной предрасположенностью – это А) заболевания, передающиеся по наследству Б) заболевания, которые проявляются только при наличии их у родителей В) заболевания, возникающие под действием среды	Г) заболевания, обусловленные комбинированным действием неблагоприятных внешних и генетических факторов риска	2

№ п/п	Тип задания	Формулировка задания	Правильный ответ	Время выполнения (в минутах)
		Г) заболевания, обусловленные комбинированным действием неблагоприятных внешних и генетических факторов риска		
3.		Выберите правильный ответ Синдром Клайнфельтера вызывается мутацией в А) V паре хромосоме Б) половой паре хромосом В) XXI паре хромосом Г) XIII паре хромосом	Б) половой паре хромосом	2
4.		Выберите правильный ответ и дайте пояснение Близнецовый метод позволяет выявить А) ауtosомные болезни Б) хромосомные болезни В) болезни, сцепленные с полом Г) мультифакториальные болезни	Г) мультифакториальные болезни, так как при близнецовом методе сравнивают однойцевых и разнойцевых близнецов и определяют влияние наследственности и среды на развитие изучаемого заболевания	10
5.		Выберите правильный ответ Фенилкетонурия – это нарушение А) липидного обмена Б) жирового обмена В) углеводного обмена Г) аминокислотного обмена	В) углеводного обмена	2
6.	Задание открытого типа	Мультифакториальные заболевания – это	заболевания, имеющие наследственную предрасположенность, для развития которых необходимо неблагоприятное сочетание полиморфизмов (замен в определенных локусах генов) и факторов среды	3
7.		Фенилкетонурия наследуется как рецессивный признак. Укажите какими могут быть дети в семье, где родители гетерозиготны по этому признаку	Родители Аа, Аа Дети АА, Аа, Аа – здоровые, аа – больные фенилкетонурией	5
8.		Альбинизм наследуется у человека как ауtosомный рецессивный признак. В семье, где один из супругов альбинос, а другой нормален, родились разнойцевые близнецы, один из которых нормален в отношении	Родители аа и Аа, разнойцевые близнецы Аа – нормальный, аа – альбинос.	7

№ п/п	Тип задания	Формулировка задания	Правильный ответ	Время выполнения (в минутах)
		анализируемой болезни, а другой альбинос. Какова вероятность рождения следующего ребенка альбиносом?	Вероятность рождения следующего ребенка альбиноса – 50 %	
9.		Способы введения генетических конструкций при генотерапии	1. с помощью вирусов (непатогенных) 2. использование липосом 3. комплексы ДНК с катионными полимерами (наночастицы, полиплексы)	5
10.		Для лечения каких инфекционных заболеваний применяется генотерапия	Аутоиммунные заболевания Ревматические заболевания Воспаление кишечника (болезнь Крона)	3

#### 7.4. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания результатов обучения по дисциплине (модулю)

Курс «Наследственные болезни человека» состоит из материала теоретического и прикладного характера, который излагается на лекциях, практически осуществляется при проведении практических работ, лабораторных работ и семинарских занятий, а также частично выносятся на самостоятельное изучение дома и в научно-информационных центрах. Теоретические знания, полученные из лекционного курса, закрепляются на практических и семинарских занятиях. Промежуточные срезы знаний проводятся после изучения основных разделов дисциплины в форме контрольных работ, на семинарах, коллоквиумах. Дисциплина заканчивается зачетом.

Для зачета студент должен набрать по итогам изучения дисциплины 100 баллов. Половину этих баллов 50 % студент набирает в виде рейтинга в течение семестра, 50 % - зарабатывает на зачете. Для семестрового рейтинга необходимо иметь положительные оценки по промежуточным аттестациям, активно посещать и работать на семинарских занятиях, выполнять лабораторные работы. Процентный вклад в итоговый результат этих трех составляющих:

- посещаемость – 10 %;
- успеваемость по итогам промежуточных аттестаций – 20 %;
- практические работы – 20 %.

В течение всего обучения студенты выполняют индивидуальные задания, разрабатываемыми преподавателями по всем изучаемым темам курса, могут выполнять рефераты, доклады, сообщения. Основными целями введения балльно-рейтинговой аттестации являются:

1. Стимулирование повседневной систематической работы студентов;
2. Снижение роли случайностей при сдаче экзаменов и/или зачетов;
3. Повышение ответственности в учебе;
4. Исключение возможности протектирования не очень прилежных студентов;
5. Создание объективных критериев при определении кандидатов на продолжение обучения (магистратура, аспирантура и т.п.);

6. Повышение мотивации студентов к освоению профессиональных образовательных программ на базе более высокой дифференциации оценки результатов их учебной работы;

**Таблица 10. Технологическая карта рейтинговых баллов по дисциплине (модулю)**

№ п/п	Контролируемые мероприятия	Количество мероприятий / баллы	Максимальное количество баллов	Срок представления
<b>Основной блок</b>				
1.	Ответ на занятии	5/4	20	По расписанию
2.	Ответ на семинарском занятии, коллоквиуме	3/7	21	По расписанию
3.	Решение задач	3/5	15	По расписанию
4.	Контрольная работа	3/8	24	По расписанию
5.	Реферат	1/10	10	
<b>Всего</b>			<b>90</b>	-
<b>Блок бонусов</b>				
6.	Посещение занятий		5	По расписанию
7.	Своевременное выполнение всех заданий		5	По расписанию
<b>Всего</b>			<b>10</b>	-
<b>Дополнительный блок</b>				
8.	Зачет			На последнем занятии
<b>Всего</b>				-
<b>ИТОГО</b>			<b>100</b>	-

**Таблица 11. Система штрафов (для одного занятия)**

Показатель	Балл
Опоздание на занятие	-2
Нарушение учебной дисциплины	-2
Неготовность к занятию	-10
Пропуск занятия без уважительной причины	-2

**Таблица 12. Шкала перевода рейтинговых баллов в итоговую оценку за семестр по дисциплине (модулю)**

Сумма баллов	Оценка по 4-балльной шкале	
90–100	5 (отлично)	Зачтено
85–89	4 (хорошо)	
75–84		
70–74		
65–69		
60–64	3 (удовлетворительно)	Не зачтено
Ниже 60	2 (неудовлетворительно)	

При реализации дисциплины (модуля) в зависимости от уровня подготовленности обучающихся могут быть использованы иные формы, методы контроля и оценочные средства, исходя из конкретной ситуации.

## 8. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

### 8.1. Основная литература:

1. Рубан Э.Д., Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Рубан Э.Д. - Ростов н/Д : Феникс, 2013. – 319 с. (Медицина.) // ЭБС "Консультант студента". – URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/>
2. Хандогина Е.К., Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Хандогина Е.К., Терехова И.Д., Жилина С.С., Майорова М.Е., Шахтарин В.В., Хандогина А.В. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. – 192 с. // ЭБС "Консультант студента". – URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/>

### 8.2. Дополнительная литература:

1. Бочков Н.П., Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. – 224 с. : ил. – 224 с. // ЭБС "Консультант студента". – URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/>
2. Бочков Н.П., Наследственные болезни : национальное руководство / Под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 936 с. (Серия "Национальные руководства") // ЭБС "Консультант студента". – URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/>
3. Гинтер Е.К., Наследственные болезни : национальное руководство : краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. – 464 с. : ил. // ЭБС "Консультант студента". – URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/>
4. Заяц Р.Г., Медицинская биология и общая генетика : учебник / Р.Г. Заяц, В.Э. Бутвиловский, В.В. Давыдов, И.В. Рачковская - Минск : Выш. шк., 2017. – 480 с. // ЭБС "Консультант студента". – URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/>
5. Костерин О.Э., Основы генетики. Ч. 2. Хромосомные перестройки, полиплоидия и анеуплоидия, мобильные генетические элементы и генетическая трансформация, генетика количественных признаков и популяционная генетика : учеб. пособие : в 2 ч. / Костерин О.Э. - М. : Новосибирск : РИЦ НГУ, 2016. – 248 с. // ЭБС "Консультант студента". – URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/>

### 8.3. Интернет-ресурсы, необходимые для освоения дисциплины (модуля):

1. Электронно-библиотечная система (ЭБС) ООО «Политехресурс» «Консультант студента». Многопрофильный образовательный ресурс «Консультант студента» является электронной библиотечной системой, предоставляющей доступ через сеть Интернет к учебной литературе и дополнительным материалам, приобретенным на основании прямых договоров с правообладателями. Каталог содержит более 15 000 наименований изданий. [www.studentlibrary.ru](http://www.studentlibrary.ru). Регистрация с компьютеров АГУ

## 9. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Практические занятия по дисциплине Наследственные болезни человека проводятся в специализированной аудитории, предназначенной для работы с биологическими объектами, содержащей необходимое лабораторное оборудование и наглядный материал. Лаборатория оснащена термостатами, центрифугами, химической посудой, химическими реактивами и др., ПЦР-лаборатория, в которой имеется следующее оборудование: анализатор нуклеиновых кислот, мини центрифуга, амплификатор, термостат, вортекс, гель-документирующая система, трансиллюминатор, электрофорез, дозаторы, автоматические пипетки и др. Для проведения лекций и ряда практических занятий используется интерактивная форма проведения занятий с применением компьютера и мультимедийного проектора в специализированной аудитории.

## 10. ОСОБЕННОСТИ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ) ПРИ ОБУЧЕНИИ ИНВАЛИДОВ И ЛИЦ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ

Рабочая программа дисциплины (модуля) при необходимости может быть адаптирована для обучения (в том числе с применением дистанционных образовательных технологий) лиц с ограниченными возможностями здоровья, инвалидов. Для этого требуется заявление обучающихся, являющихся лицами с ограниченными возможностями здоровья, инвалидами, или их законных представителей и рекомендации психолого-медико-педагогической комиссии. При обучении лиц с ограниченными возможностями здоровья учитываются их индивидуальные психофизические особенности. Обучение инвалидов осуществляется также в соответствии с индивидуальной программой реабилитации инвалида (при наличии).

Для лиц с нарушением слуха возможно предоставление учебной информации в визуальной форме (краткий конспект лекций; тексты заданий, напечатанные увеличенным шрифтом), на аудиторных занятиях допускается присутствие ассистента, а также сурдопереводчиков и тифлосурдопереводчиков. Текущий контроль успеваемости осуществляется в письменной форме: обучающийся письменно отвечает на вопросы, письменно выполняет практические задания. Доклад (реферат) также может быть представлен в письменной форме, при этом требования к содержанию остаются теми же, а требования к качеству изложения материала (понятность, качество речи, взаимодействие с аудиторией и т. д.) заменяются на соответствующие требования, предъявляемые к письменным работам (качество оформления текста и списка литературы, грамотность, наличие иллюстрационных материалов и т. д.). Промежуточная аттестация для лиц с нарушениями слуха проводится в письменной форме, при этом используются общие критерии оценивания. При необходимости время подготовки к ответу может быть увеличено.

Для лиц с нарушением зрения допускается аудиальное предоставление информации, а также использование на аудиторных занятиях звукозаписывающих устройств (диктофонов и т. д.). Допускается присутствие на занятиях ассистента (помощника), оказывающего обучающимся необходимую техническую помощь. Текущий контроль успеваемости осуществляется в устной форме. При проведении промежуточной аттестации для лиц с нарушением зрения тестирование может быть заменено на устное собеседование по вопросам.

Для лиц с ограниченными возможностями здоровья, имеющих нарушения опорно-двигательного аппарата, на аудиторных занятиях, а также при проведении процедур текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации могут быть предоставлены необходимые технические средства (персональный компьютер, ноутбук или другой гаджет); допускается присутствие ассистента (ассистентов), оказывающего обучающимся необходимую техническую помощь (занять рабочее место, передвигаться по аудитории, прочесть задание, оформить ответ, общаться с преподавателем).