

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ  
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
"ПРИВОЛЖСКИЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ"  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ



«УТВЕРЖДАЮ»

Проректор по учебной работе  
Богомолова Е.С.

« 25 » сентября 2023 г.

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ОБЩЕОБРАЗОВАТЕЛЬНАЯ ПРОГРАММА**

**«ОСНОВЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»  
(базовый уровень)**

*Направление программы – естественнонаучное*

*Категория учащихся – 10-11 класс*

*Объём – 72 часа*

*Форма обучения - очная*

г. Нижний Новгород  
2023

Дополнительная общеобразовательная (общеразвивающая) программа разработана в Центре дополнительного образования «Дом научной коллаборации имени П.К. Анохина» в соответствии с приложением к лицензии на осуществление образовательной деятельности от 07.05.2018 г. № 2739 «Дополнительное образование детей и взрослых».

**Составители рабочей программы:**

- Калашников И.Н., кандидат биологических наук, доцент, заведующий кафедрой биологии ФГБОУ ВО ПИМУ.
- Удалова О.В., кандидат медицинских наук, врач-генетик,.

Одобрена на заседании методического совета по довузовскому образованию

Протокол № 7 от «14» 09 2023 г.

Председатель МС по довузовскому образованию

 М.С. Пискунова

Рассмотрено на заседании ЦМС

Протокол № 4 от «25» 09 2023 г.

Председатель ЦМС

 Е.С. Богомолова

## 1. ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Дополнительная общеобразовательная программа «Основы медицинской генетики» предназначена для обучения учеников 10-11 классов основам современных представлений о медицинской генетике и развития у слушателей базовых компетенций в области генетики, необходимых для их дальнейшей реализации в ходе проектной и исследовательской деятельности.

### 1.1 Направленность программы.

Данная дополнительная образовательная программа имеет естественнонаучную направленность.

### 1.2 Актуальность и новизна

Данная программа дополнительного образования позволяет ученикам 10-11 классов приобрести углубленные знания в области современной генетики, молекулярной биологии, биомедицины, овладеть практическими навыками работы с микроскопом, методами цитогенетических исследований, а также навыками планирования и проведения экспериментальных исследований

### 1.3 Цель программы

Развитие у слушателей базовых компетенций в области генетики, необходимых для их дальнейшей реализации в ходе проектной и исследовательской деятельности.

### 1.4 Задачи программы:

**Обучающие:** получение фундаментальных сведений о природе наследственности и изменчивости и о структуре гена, понимание механизмов репликации ДНК и реализации генетической информации; знание механизмов митоза и мейоза, овладение методами цитогенетических исследований, развитие навыков планирования и проведения экспериментальных биологических исследований; формирование навыков подготовки обучающихся к проектной деятельности и участию в научно-практических конференциях.

**Развивающие:** развитие устойчивого интереса к генетике и цитогенетическим исследованиям; развитие воображения, внимания, памяти, логического и пространственного мышления; развитие навыков учебно-исследовательской и проектной деятельности; развитие способности к самоопределению, самореализации, рефлексии.

**Воспитательные:** воспитание ответственности, бережного отношения к материалам и оборудованию, уважительного отношения к окружающим; воспитание навыков организации рабочего места; воспитание умения работать в группе; воспитание умения доводить начатое дело до конца.

### 1.5 Отличительная особенность программы

Создание условий для выявления исследовательских компетенций обучающихся как неотъемлемой составляющей их социализации и профессионального самоопределения.

В основе программы лежит системно-деятельностный подход, который создает основу для самостоятельного успешного усвоения обучающимися новых знаний, умений, видов и способов деятельности.

Программа создает условия для социального, культурного и профессионального самоопределения, творческой самореализации личности ребёнка.

При изучении данного курса наряду с приобретением дополнительных знаний по биологии, совершенствованием навыка проведения биологического эксперимента, развивается способность самостоятельного поиска и оценивания информации, изложения своего мнения по обсуждаемому вопросу, заслушивания мнения других.

Большая часть времени курса отведена на практические занятия, цель которых, наряду с развитием навыков проведения биологического эксперимента способствовать формированию в учащихся качеств исследователя.

Программа разработана с учетом федеральных законов и приказов Министерства просвещения, Министерства образования и науки РФ, Уставом ФГБОУ ВО «ПИМУ»

Минздрава России и другими нормативными актами, указанными в п. 1.2 Положения «О порядке разработки и утверждения дополнительных образовательных программ ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России.

### **1.6 Возраст группы обучающихся и сроки реализации дополнительной образовательной программы**

Программа рассчитана на учащихся 16-18 лет и реализуется за 72 часа.

### **1.7 Формы и режим занятий**

Форма обучения – очная.

Занятия проводятся в виде лекций, совмещенных с практическими занятиями или только практических занятий с использованием кейс-технологий и проектного подхода к обучению.

Период обучения – 6 месяцев, 1 раз в неделю по 3 академических часа.

Занятия соответствуют СП 2.4.3648-20 "Санитарно-эпидемиологические требования к организациям воспитания и обучения, отдыха и оздоровления детей и молодежи" от 28.09.2020 № 28

### **1.8 Ожидаемые результаты и способы определения их результативности**

По окончании курса учащиеся должны

#### **знать:**

- значение ДНК, генов, хромосом в хранении и передаче наследственной информации;
- роль генотипа и среды в формировании фенотипа;
- основные наследственные болезни человека и их причины;
- основные принципы и базовые методы генеалогического анализа;
- принципы применения генетических методов исследований пренатальной и антенатальной диагностики.

#### **уметь:**

- составлять родословные и анализировать типы наследования;
- решать генеалогические задачи при разных типах наследования;
- работать с микроскопом;
- проводить цитогенетический анализ числовых нарушений
- работать с дополнительной литературой и биоинформатическими базами данных.

#### **владеть:**

- методикой составления родословной и генеалогического анализа;
- методикой решения генеалогических задач;
- навыками работы с микроскопом;
- проводить цитогенетический анализ числовых нарушений.
- навыками работы с дополнительной справочной литературой и базами данных.

### **1.9 Выдаваемый документ:**

Сертификат.

## 2. Содержание программы

### 2.1. Учебный план

	Наименование компонента программы	Трудоёмкость, час	Аудиторные занятия, час.				Самостоятельная работа, час.		Промежуточная аттестация (при наличии)	
			Всего	Лекции	Из них при проведении ЭО и ДОТ	Практические занятия	Из них при проведении ЭО и ДОТ	Всего	Из них при проведении ЭО и ДОТ	форма
1	Введение в медицинскую генетику. Методы генетики.	6	6	2	4	4				
2	Основные понятия и законы менделевской генетики	20	20	4	16					
3	Деление клеток. Митоз. Мейоз.	6	6	2	4					
4	Цитогенетические исследования.	20	20	4	16					
5	Методы медико-генетической профилактики, пренатальная диагностика.	20	20	4	16					
	<b>Итого:</b>	<b>72</b>	<b>72</b>	<b>16</b>	<b>56</b>					



### 2.3. Рабочие программы учебных разделов

Наименование разделов/тем	Содержание учебного материала
Тема 1. Введение в медицинскую генетику. Методы генетики.	<b>Лекции</b>
	Вводная лекция об истории, методах и принципах медицинской генетики.
	<b>Практические занятия</b>
	Техника безопасности при работе в лаборатории
Тема 2. Основные законы менделевской генетики.	<b>Лекции</b>
	Законы Менделя. Характеристика типов наследственности и изменчивости.
	Виды скрещиваний. Понятия ген, аллель, гомозигота, гетерозигота и пр.
	Генеалогический метод исследования.
	<b>Практические занятия</b>
	Решение генеалогических задач.
	Составление и анализ родословных.
	Решение задач на группы крови
Тема 3. Деление клеток. Митоз. Мейоз.	<b>Лекции</b>
	Деление клеток.
	<b>Практические занятия</b>
	Документальный фильм
	Работа с микроскопом. Просмотр и зарисовка препаратов лука.
Тема 4. Цитогенетические исследования.	<b>Лекции</b>
	Цитогенетические исследования
	Хромосомные синдромы
	<b>Практические занятия</b>
	Просмотр препаратов метафазных хромосом. Кариограмма в норме

	Решение кейса 1
Тема 5. Методы медико-генетической профилактики, пренатальная диагностика.	<b>Лекции</b>
	Методы медико-генетической профилактики, пренатальная диагностика
	<b>Практические занятия</b>
	Препараты метафазных хромосом  Патологическая кариограмма.  Решение задач по закону линейного расположения генов в хромосоме.  Решение кейса 2

### 3. Организационно-педагогические условия.

#### 3.1. Материально-техническое обеспечение

Обучение проводится в специально оборудованных аудиториях с использованием современного оборудования и методического фонда. Аудитории подготовлены в полном соответствии с Санитарно-эпидемиологическими требованиями СанПиН 2.4.4.3172-14 для организации учебного процесса.

Для реализации программы имеется необходимое оборудование:

- учебная мебель (в соответствии с требованиями СанПиН 2.4.4.3172-14);
- лабораторное оборудование (микроскоп видеокамерой, холодильник, ламинарный бокс, и др.)
- персональные компьютеры
- реактивы (краситель Гимза, спирт этиловый 70%, 96%, ледяная уксусная кислота, среда культуральная RPMI без глутамин, глутамин, фетальная бычья сыворотка, хлорид калия, колхицин и др.)
- лабораторная посуда (пробирки, колбы, стекла предметные, стекла покровные и др.)

#### 3.2. Учебно-методическое и информационное обеспечение обучения.

Основные источники:

1. Льюин Б. Гены / Б. Льюин ; пер. 9-го англ. изд. - М.: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2012. - 896 С.
2. Сборник тестов по медицинской биологии и общей генетике: учеб.- метод. пособие для студентов 1 курса всех факультетов учреждений высшего медицинского образования / В. В. Потенко [и др.]. — Гомель: УО «Гомельский государственный медицинский университет», 2018. — 152 с.



3. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Е. К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина, М.Е. Майорова, В.В. Шахтарин. - 2-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013. — 192 с.
4. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Э.Д. Рубан. - Изд. 3-е, стер. - Ростов н/Д.: Феникс, 2013. - 319 С.
5. Гингер Е.К. Медицинская генетика: Учебник. - М.: Медицина, 2003. - 448 С.
6. Snustad, D. Peter. Principles of genetics / D. Peter Snustad, Michael J. Simmons. — 6th ed. p. cm. 2012.
7. Гончаров О.В. Генетика. Задачи. - Саратов.: Лицей, 2005. - 352 С.

Дополнительные источники:

1. Kathryn L. McCance, Sue E. Huether. PATHOPHYSIOLOGY: THE BIOLOGIC BASIS FOR DISEASE IN ADULTS AND CHILDREN, EIGHTH EDITION. Elsevier, Inc. 2019.

Интернет-ресурсы:

2. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/>
3. <https://www.researchgate.net/>

### **3.3. Методические материалы**

1. Molbiol.ru Классическая и молекулярная биология. Адрес ресурса: <http://molbiol.ru/>
2. «Биомолекула» научно-популярный сайт, посвящённый молекулярным основам современной биологии и практическим применениям научных достижений в медицине и биотехнологии. <https://biomolecula.ru/>
3. Коллекция виртуальных анимационных фильмов центра молекулярной и клеточной биологии. Адрес ресурса: <http://vcell.ndsu.nodak.edu/animations>
4. Методическое пособие по медицинской генетике ФГБОУ ВО ПИМУ Минздрава РФ.

### **3.4. Кадровое обеспечение образовательного процесса**

К проведению занятий привлекаются сотрудники Центра медицинской генетики Института педиатрии, кафедры биологии ФГБОУ ВО ПИМУ Минздрава РФ.

### **3.5. Технологии обучения**

При организации учебного процесса используются следующие технологии обучения:

- информационно–коммуникационные технологии;
- проектная технология;
- технология развивающего обучения;
- групповые технологии;
- технология интегрированного обучения.

При этом особый акцент делается на практическую и самостоятельную деятельность слушателей.

## **4. Контроль и оценка результатов освоения программы**

Итогом результатов освоения программы станет проектная деятельность. Обучающимся предлагается работа над проектом индивидуально либо в малых группах.

Темы проектов могут быть предложены как педагогом, так и обучающимся в рамках данной программы. Демонстрация результатов проектной деятельности - защита в виде презентации или выступление на конференции.

## Приложение 1

### **Кейс: Исследование кариотипа человека (8 часов)**

**Категория кейса:** базовый

**Место кейса в структуре модуля:** Цитогенетические исследования

**Метод работы с кейсом:** метод проектов, интегрированных с практическими работами в модуле.

**Проблемная ситуация:** Кариотип – это полный хромосомный набор клетки человека. В норме он состоит из 46 хромосом, из них 44 аутосомы (22 пары), имеющих одинаковое строение и в мужском, и в женском организме, и одна пара половых хромосом (XY у мужчин и XX у женщин). Каждая хромосома несет гены, ответственные за наследственность. Кариотип 46, XX – соответствует нормальному женскому кариотипу, а кариотип 46, XY – это нормальный мужской кариотип. Кариотип остается неизменным в течение всей жизни. Нарушения хромосомного набора могут являться причиной наследственной патологии, бесплодия, невынашивания беременности, рождения ребенка с различными пороками развития.

**Педагогическая ситуация:**

Кариотипирование – цитогенетическое исследование, изучение хромосомного набора человека, позволяющее обнаружить отклонения в структуре и числе хромосом. Оно помогает выявить нарушения хромосом, как влияющие на здоровье пациента, так и не влияющие, и не менее важно для планирования семьи и здоровья будущего ребенка (кариотипирование позволяет выявить патологии плода, аномалии развития). Кариотипирование культуры лимфоцитов периферической крови человека – сложное многоступенчатое цитогенетическое исследование, проводится, когда клетки входят в фазу митоза – непрямого деления с тождественным распределением генетического материала между дочерними клетками. Для цитогенетического исследования хромосом чаще всего используют препараты кратковременной культуры крови, реже клетки костного мозга и культуры фибробластов.

Перед обучающимися ставится задача провести исследование нормального варианта кариотипа человека. Для этого предстоит ответить на следующие вопросы:

- Что такое кариотип?
- Каков нормальный кариотип человека?
- Для чего нужен анализ кариотипа?
- Что является показанием для назначения анализа кариотипа?
- Как проводится кариотипирование?

Высокая степень аналитической проработки литературных данных по теме позволит обучающимся верно ответить на поставленные вопросы и получить результат.

**Привязка к предметным областям знания:** цитология, генетика.

**Цели проекта:**

**Мировоззренческая:** понимание основ одного из методов диагностики хромосомных патологий и его роли в определении наследственных дефектов.

**Образовательная:** освоение методики исследования кариограммы человека, интерпретация полученных результатов и формулирование заключения.

**Планируемые результаты:** протокол получения препаратов кариограммы; визуальная оценка полученного препарата, подготовка выводов.

**Этапы реализации проекта:** кейс рассчитан на восемь часов работы с группой обучающихся.

**Дорожная карта модуля**

Этап работы	Цель	Описание	Планируемый результат
Введение (аналитический этап)	Обоснование актуальности работы над задачами проекта	Введение в проблематику.	Аналитический обзор для постановки задач проекта, выявления проблемы, освоение терминологического аппарата.
Подготовительный	Планирование проекта/эксперимента для реализации задач проекта, разработка протокола	Подготовка необходимого оборудования, получение биологического материала для анализа	Перечень ресурсов для реализации проекта (лабораторное оборудование), расчет времени на реализацию проекта.
Реализационный	Реализация проекта с отслеживанием контрольных точек	Проведение анализа, просмотр препарата, фиксация конечного результата	Полученный результат анализа и его описание
Экспертный	Коммуникативная деятельность для получения экспертной оценки результатов работы	Обсуждение результатов работы с экспертами и другими обучающимися, рефлексия	Экспертная оценка
Прогнозирование	Сбор и обработка информации, источников, необходимых для прогнозирования	Работа с интернет-источниками, анализ информации, подготовка отчета и формулирование заключения	Отчет о работе, представленный в электронном варианте, перспективы дальнейшего развития тематики исследования

**Основное оборудование и материалы:** культуральные флаконы, микробиологические пипетки, культуральная среда RPMI без глутамин, глутамин, фитогемагглютинин, бычья фетальная сыворотка, колхицин, хлорид калия, предметные стекла, покровные стекла, краситель Гимза, этиловый спирт 96%, ледяная уксусная кислота, микроскоп с видеокамерой, альбомы, ручки, карандаши.

### **Список используемой литературы:**

1. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Е. К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина, М.Е. Майорова, В.В. Шахтарин. - 2-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013. — 192 с.

### **Информационно-справочные системы и профессиональные базы данных. Интернет-ресурсы:**

1. ReddyUM, PageGP, SaadeGR, etal. Karyotype versus microarray testing for genetic abnormalities after stillbirth. N Engl J Med 2012;367:2185-93.
2. Murphy KM, Cohen JS, Goodrich A, Long PP, Griffin. CA 2007. Constitutional duplication of a region of chromosome Yp encoding AMELY, PRKY, and TBL1Y: implications for chromosome analysis. J Mol Diagn, 9: 408-413.
3. ISCN (2016): An International System for Human Cytogenetic Nomenclature; S. Karger AG, Basel, 2016/

Приложение 2

Кейс 2. Подходы к диагностике наследственных заболеваний (8 часов)

**Категория кейса:** базовый.

**Место кейса в структуре модуля:** Медицинская генетика в пренатальной диагностике.

**Метод работы с кейсом:** метод проектов, интегрированных с практическими работами в модуле.

**Проблемная ситуация:** Успешная диагностика наследственных болезней основана на знании и владении клинико-генеалогическим методом, использовании синдромологического подхода к диагностике наследственных болезней, результатах параклинических исследований, осведомленности об основных признаках, особенностях клинических симптомов наследственных нарушений и общих принципов клинической диагностики, особенностей осмотра и физикального обследования пациентов и их родственников.

**Педагогическая ситуация:** Важнейшая роль в диагностике наследственных болезней принадлежит лабораторным исследованиям: цитогенетическим, молекулярно-генетическим, биохимическим и др. Для подготовки проектов по заданной теме учащимся предлагается ответить на следующие ориентирующие вопросы:

- Какие заболевания называются наследственными? Какие существуют виды наследственных заболеваний?

- Из каких этапов состоит постановка диагноза наследственного заболевания?

- Какие методы используются при диагностике наследственных заболеваний?

**Привязка к предметным областям знания:** генетика, пренатальная диагностика, молекулярная биология, лабораторная диагностика, цитология.

**Цели проекта:**

**Мировоззренческая:** понимание теоретических основ диагностики наследственных заболеваний, знание этических аспектов ведения больных наследственными заболеваниями. .

**Образовательная:** освоение технологии проектирования (замысел-реализация-рефлексия), применение методов анализа научной литературы, обработки полученной информации и формулировки выводов.

**Планируемые результаты:** презентация проекта с анализом подходов к диагностике наследственных заболеваний.

**Этапы реализации проекта:** кейс рассчитан на 8 часов самостоятельной работы обучающихся.

Дорожная карта модуля

Этап работы	Цель	Описание	Планируемый результат
Введение (аналитический этап)	Обоснование актуальности работы над задачами проекта	Введение в проблематику.	Аналитический обзор для постановки задач проекта, выявления проблемы, освоение терминологического аппарата.
Подготовительный	Планирование проекта/эксперимента для реализации задач проекта, разработка протокола действий	Поиск литературных и интернет-источников, критическая оценка их качества	Перечень достоверных литературных данных и данных интернет-источников
Реализационный	Поэтапная реализация проекта с отслеживанием контрольных точек	Подготовка краткого литературного обзора по диагностике одного из наследственных заболеваний по выбору	Отчет о работе, представленный в электронном варианте
Экспертный	Коммуникативная деятельность для получения экспертной оценки результатов работы	Обсуждение результатов работы с экспертами и группой, рефлексия	Экспертная оценка
Прогнозирование	Сбор и обработка информации, источников, необходимых для прогнозирования	Работа с интернет-источниками, анализ информации, подготовка отчета и формулирование заключения	Перспективы дальнейшего развития тематики исследования

**Основное оборудование и материалы:** персональные компьютеры, базы данных сети интернет

**Список используемой литературы:**

1. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Е. К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина, М.Е. Майорова, В.В. Шахтарин. - 2-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013. — 192 с.
2. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Э.Д. Рубан. - Изд. 3-е, стер. - Ростов н/Д.: Феникс, 2013. - 319 С.
3. Гинтер Е.К. Медицинская генетика: Учебник. - М.: Медицина, 2003. - 448 С.
4. Snustad, D. Peter. Principles of genetics / D. Peter Snustad, Michael J. Simmons. — 6th ed. p. cm. 2012.

5. Козлова С.И., Демикова Н.С., Семанова Е, Блинникова О. Е. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: Справочник. - 2-е изд. М.: Практика, 1996.

6. Янковская Н.И. Общие принципы диагностики, лечения и профилактики наследственных болезней // Журнал ГТМУ. 2005. № 3. С. 22 — 28.

**Информационно-справочные системы и профессиональные базы данных. Интернет-ресурсы:**

1. Клиническая диагностика наследственных болезней. Электронная библиотека «Консультант врача». <https://www.rosmedlib.ru/ru/doc/ISBN9785970424698-0018/-esf2k2z11-tabrel-mode-pgs.html>

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования  
«Приволжский исследовательский медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России)

**ЛИСТ РЕГИСТРАЦИИ ИЗМЕНЕНИЙ  
К ДОПОЛНИТЕЛЬНОЙ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЕ**

№ пп	Содержание внесенных изменений	Дата вступления изменений в силу	Подпись разработчика
1			

Проректор по учебной работе

\_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_  
(подпись) (расшифровка)

« \_\_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 20\_\_ г.