

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

Факультет дополнительного профессионального образования



«УТВЕРЖДАЮ»

Проректор по научной работе
Д.м.н., А.С. Благоданова

« 31 » 08 2022г.

**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ
ПРОГРАММА ПЕРЕПОДГОТОВКИ**

«Молекулярная биология. Генетика»

Срок освоения: **288 часов**

Нижний Новгород, 2022

Дополнительная профессиональная программа переподготовки «Молекулярная биология. Генетика» со сроком освоения 288 академических часов разработана кафедрой биологии (зав. кафедрой, к.б.н., доцент Калашников И.Н.) ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России.

Дополнительная профессиональная программа переподготовки «Молекулярная биология. Генетика» со сроком освоения 288 академических часов обсуждена и одобрена на заседании кафедры биологии (протокол от «26» августа 2022 г. № 8).

Зав. кафедрой, к.б.н., доцент



Калашников И.Н.

Программа одобрена на заседании Методического совета факультета дополнительного профессионального образования ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России (протокол заседания от «31» 08 2022 г. № 4).

Председатель методсовета ФДПО, к.м.н., доцент



М.С. Незнахина

Программа рекомендована к утверждению рецензентами:

1. Мухина И.В., профессор, д.б.н., зав. кафедрой нормальной физиологии им. Н.Ю.Беленкова ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России
2. Ерофеева Е. А., профессор, д.б.н., доцент кафедры экологии института биологии и биомедицины ННГУ им. НИ Лобачевского

Настоящая программа является интеллектуальной собственностью ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, возможность её использования регулируется действующим законодательством Российской Федерации в области авторского права.

СОСТАВ РАБОЧЕЙ ГРУППЫ

№.№ п/п	Фамилия, имя, отчество	Учёная степень, звание	Занимаемая должность	Место работы
1)	Князева Елена Сергеевна	к.б.н.	Доцент кафедры биологии	ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России
2)	Калашников Илья Николаевич	к.б.н., доцент	Зав. кафедрой биологии	ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России
3)	Махова Мария Александровна	к.б.н.	Доцент кафедры биологии	ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России
4)	Халецкая Ольга Владимировна	д.м.н., профессор	Зав. кафедрой кафедры госпитальной педиатрии	ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России
5)	Туш Елена Валерьевна	к.м.н.	Доцент кафедры госпитальной педиатрии	ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России
6)	Шуткова Алла Юрьевна	к.м.н.	Доцент кафедры госпитальной педиатрии	ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России
7)	Колчина Анастасия Николаевна	-	Ассистент кафедры госпитальной педиатрии	ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России
8)	Храмова Регина Ниязовна	-	Ассистент кафедры госпитальной педиатрии	ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России
9)	Черневский Денис Константинович	-	Ассистент кафедры факультетской и поликлинической педиатрии	ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России
10)	Ковалева Татьяна Федоровна	к.б.н.	Зав. лаб. молекулярной генетики Центра медицинской генетики Университетской клиники	ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России
11)	Максимова Наталья Сергеевна	-	Старший преподаватель каф. нормальной физиологии им. Н.Ю. Беленкова	ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России
12)	Першин Владимир Игоревич	-	Ассистент каф. нормальной физиологии им. Н.Ю. Беленкова	ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России

ИСПОЛЬЗУЕМЫЕ СОКРАЩЕНИЯ

ПК	профессиональные компетенции
ЕКС	единый квалификационный справочник
ДОТ	дистанционные образовательные технологии
ЭО	электронное образование
ПДРФ	полиморфизм длин рестрикционных фрагментов
ДНК	дезоксирибонуклеиновая кислота
РНК	рибонуклеиновая кислота
ПЦР	полимеразная цепная реакция
SSCP-анализ	Single-strand conformation polymorphism, анализ одноцепочечного конформационного полиморфизма
FISH-метод	fluorescence in situ hybridization, флуоресцентная гибридизация
ХМА	хромосомный микроматричный анализ
МГК	медико-генетическое консультирование
ОМIM	on-line mendelian inheritance of man, электронная база данных "Менделевское наследование у человека"
ЭОС	электронная образовательная среда

1. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Дополнительная профессиональная программа переподготовки «Молекулярная биология. Генетика» со сроком освоения 288 академических часов (далее – Программа), реализуемая в ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России (далее – Университет) является нормативно-методическим документом, регламентирующим содержание, организационно-методические формы и трудоёмкость обучения.

КРАТКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ПРОГРАММЫ

Программа разработана на основе следующих документов:

- 1) Федерального закона «Об образовании в Российской Федерации» от 20.12.2012 N 273-ФЗ, ЕКС 2017 (раздел утвержден Приказом Минздравсоцразвития РФ от 23.07.2010 № 541н).
- 2) Единого квалификационного справочника должностей руководителей, специалистов и других служащих (ЕКС), раздел «Общепрофессиональные квалификационные характеристики должностей работников, занятых на предприятиях, в учреждениях и организациях», утвержденные Постановлением Минтруда РФ от 21.08.1998 N 37 (редакция от 15.05.2013).

Программа реализуется на основании лицензии Федеральной службы по надзору в сфере образования и науки на осуществление образовательной деятельности от 07 мая 2018 г. № 2739.

Цель Программы – удовлетворение образовательных и профессиональных потребностей, обеспечение соответствия квалификации врачей меняющимся условиям профессиональной деятельности и социальной среды; совершенствование имеющихся профессиональных компетенций (далее – ПК), необходимых для профессиональной деятельности и повышения профессионального уровня в рамках имеющейся квалификации

В процессе освоения программы слушатель получает профессиональные компетенции (ПК).

Трудоёмкость освоения Программы – 288 академических часов

Категория слушателей:

Слушатели, имеющие высшее или среднее профессиональное образование по направлению Медицина.

К лицам, поступающим на обучение по Программе, предъявляются квалификационные требования:

- высшее профессиональное образование – специалитет по одной из специальностей: «Лечебное дело» (уровень специалитета), «Педиатрия» (уровень специалитета), «Медико-профилактическое дело» (уровень специалитета), «Стоматология» (уровень специалитета), «Фармация» (уровень специалитета)

Формы обучения определяются для каждого цикла с учётом потребностей слушателей:

- очная / очно-заочная / заочная;
- с применением / без применения ДОТ и ЭО;
- с полным отрывом / с частичным отрывом / без отрыва от работы.

2. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ

В результате освоения программы слушатель должен приобрести следующие знания и умения, необходимые для качественного изменения компетенций, указанных в п.1:

слушатель должен знать:

- законы генетики и ее значение для медицины; современные методы изучения генетики человека;
- основные направления современной генетики: геномику, протеомику, эпигенетику, этногеномику, фармакогеномику, метагеномику, современные подходы геномной терапии.
- закономерности наследственности и изменчивости в индивидуальном развитии как основы понимания патогенеза и этиологии наследственных и мультифакторных заболеваний;
- теоретические основы цитогенетики, структуру и организации хромосом человека, современную цитогеномную номенклатуру хромосом, наиболее часто встречающиеся типы хромосомных аномалий (геномные и хромосомные aberrации), показания для проведения кариотипирования.
- основы моногенных, митохондриальных заболеваний и заболеваниях геномного импринтинга, принципы их диагностики с использованием современных достижений генетики;
- механизмы генетической и эпигенетической изменчивости;
- структуру и основные разделы генетического паспорта человека, основные компоненты генома человека, изменчивость генома человека
- теоретические основы популяционной генетики; основные молекулярные подходы в популяционной генетике;
- основные закономерности распределения аллелей в популяциях человека;
- современные методы молекулярно-генетической диагностики (ПДРФ-анализ, анализ микро- и минисателлитных участков ДНК, FISH-метод, XMA, ПЦР, SSCP-анализ, секвенирование ДНК) и их модификации; преимущества и недостатки различных молекулярно-генетических диагностических методов;
- принципы медико-генетического консультирования, особенности осмотра пациента с наследственным заболеванием;
- основные наследственные заболевания нервной системы, основные наследственные опухолевые синдромы;
- алгоритм проведения пренатального скрининга наследственных заболеваний;
- методику сбора анамнеза жизни и заболеваний, жалоб у пациентов (их законных представителей), осмотра и физикального обследования; клиническую картину, методы диагностики наиболее распространенных наследственных заболеваний, методы лабораторных и инструментальных исследований;
- методы медикаментозного и немедикаментозного лечения, медицинские показания к применению медицинских изделий при наиболее распространенных наследственных заболеваниях, группы лекарственных препаратов, применяемых для оказания медицинской помощи при лечении наиболее распространенных наследственных заболеваний, механизм их действия, медицинские показания и противопоказания к назначению, совместимость, возможные осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные; особенности оказания медицинской помощи в неотложных формах.

слушатель должен уметь:

- реализовать этические и деонтологические аспекты врачебной деятельности в общении с больными, страдающими наследственными заболеваниями;
- строить родословную у больных с признаками наследственного заболевания, решать ситуационные задачи по генетике;

- в виде обобщённых схем отображать генетические процессы, происходящие в клетке;
- составлять и анализировать идиограммы, используя Денверскую систему классификации хромосом;
- пользоваться лабораторным оборудованием, работать с микроскопом;
- решать задачи по молекулярной генетике (редупликация ДНК, биосинтез белка);
- объяснять причины и возможные механизмы рождения детей с хромосомными болезнями;
- объяснять характер отклонений в ходе развития, ведущих к формированию вариантов, аномалий и пороков;
- описывать фенотип пациента, осуществлять выбор метода молекулярно-генетического исследования для пациента с наследственным заболеванием;
- работать с международными онлайн базами данных (OMIM и др);
- осуществлять выбор метода исследования в соответствии с поставленной задачей;
- осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания у пациентов (их законных представителей), выявлять факторы риска и причин развития заболеваний, применять методы осмотра и физикального обследования пациентов, интерпретировать результаты осмотра и физикального обследования пациентов, формулировать предварительный диагноз, составлять план проведения лабораторных, инструментальных и дополнительных исследований у пациентов в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи.
- разрабатывать план лечения пациентов с наиболее распространенными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи, учитывая генетические особенности пациентов.

слушатель должен владеть:

- основными терминами и генетическими понятиями в области молекулярной, популяционной, клинической генетики, эпигенетики и генетики развития.
- современной цитогеномной номенклатурой хромосом человека для анализа идиограмм;
- методами изучения наследственности у человека; стандартными обозначениями для составления родословных;
- навыками определения кариотипов, подходами к решению генетических задач;
- навыками молекулярно-генетических исследований, используемых для диагностики наследственных заболеваний;
- теоретическими знаниями об особенностях строения генов бактерий, растений и животных; этапах синтеза ДНК in vitro, клонирования, секвенирования ДНК и получения библиотеки генов;
- умением делать выводы и обобщения; самостоятельно проводить поиск и анализ информации в области генной инженерии, для использования ее в процессе научно-практической деятельности;
- методами расчета риска возникновения наследственного заболевания в семье, поиском информации о заболевании в международных онлайн базах данных для оценки прогноза, методами оценки патогенности выявленных генетических вариантов;
- методикой сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания у пациентов (их законных представителей), выявления факторов риска и причин развития наследственных заболеваний; осмотра и физикального обследования пациентов; диагностики наиболее распространенных наследственных заболеваний; постановки диагноза в соответствии с международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем;

- разработкой плана лечения пациентов с наиболее распространенными наследственными заболеваниями в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи;

- методикой оказания медицинской помощи в экстренной и неотложной форме пациентам с кризами метаболической декомпенсации наследственных заболеваний.

3. УЧЕБНЫЙ ПЛАН

№ п/п	Наименование разделов, блоков, модулей	Число учебных часов			Форма аттестации
		Всего часов	В том числе		
			Л	С, ПЗ, ОСК ¹	
1	2	3	4	5	6
1	Модуль 1. Молекулярные основы наследственности	36	6	30	Текущий контроль
1.1	История становления генетики как науки	2	2	-	устный опрос
1.2	Материальные основы наследственности	17	2	15	устный опрос
1.3	Ген с молекулярной точки зрения	7	2	5	устный опрос
1.4	Генные мутации – основа генных болезней	10	-	10	решение ситуационных задач, тестирование
2	Модуль 2. Цитогенетические основы наследственности	36	6	30	
2.1	Введение в цитогенетику. История развития цитогенетики. Номенклатура хромосом. Методы цитогенетического анализа	8	2	6	решение ситуационных задач, тестирование
2.2	Организация генетического материала в клетке. Структура хромосом. Хромосомные аномалии.	20	2	18	устный опрос, решение ситуационных задач, тестирование
2.3	Клеточный цикл. Митоз. Мейоз. Регуляция клеточного цикла.	8	2	6	решение ситуационных задач, тестирование
3.	Модуль 3. Генетика и эпигенетика человека	36	6	30	Текущий контроль
3.1	История генетики человека. Введение в предиктивную медицину	2	2	-	тестирование
3.2	Архитектура и изменчивость генома человека	2	2		тестирование
3.3	Популяционная генетика человека	8	2	6	решение ситуационных задач, тестирование

1С, ПЗ, ОСК – семинары, практические занятия, обучающий симуляционный курс

1	2	3	4	5	6
3.4	Генетика развития человека	10	-	10	тестирование
3.5	Эпигенетика. Эпигенетические модификации и болезни.	6	-	6	устный опрос, тестирование
3.6	Этногеномика и фармакогенетика.	4	-	4	тестирование
3.7	Геномный импринтинг. Болезни импринтинга	4	-	4	тестирование
4	Модуль 4. Методы генетики человека. Молекулярно-генетические методы в диагностике наследственных заболеваний.	36	6	30	Текущий контроль
4.1	Методы изучение генетики человека.	8	2	6	устный опрос решение ситуационных задач, тестирование
4.2	Современные молекулярно-генетические методы. Секвенирование ДНК.	20	2	18	устный опрос, тестирование
4.3	Профилактика наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика.	8	2	6	решение ситуационных задач, тестирование
5	Модуль 5. Генетическая инженерия. Клонирование	36	6	30	Текущий контроль
5.1	Генетическая инженерия	7	2	5	решение ситуационных задач, тестирование
5.2	Клонирование	2	2	-	тестирование
5.3	Редактирование геномов. Трансгенные организмы	6	2	4	устный опрос, тестирование
5.4	Выделение нуклеиновых кислот из крови, клеточных культур (бактерий и эукариотических клеток). Определение концентрации и чистоты полученных образцов нуклеиновых кислот.	7	-	7	устный опрос
5.5	Метод ПЦР и его использование в генетической инженерии. Ознакомление с методами обратной транскрипции и ПЦР. Электрофорез ДНК в агарозном геле. Выделение фрагментов ДНК из агарозного геля	7	-	7	устный опрос

1	2	3	4	5	6
5.6	Секвенирование фрагментов ДНК\плазмид. Постановка реакций секвенирования, обработка проб для загрузки в автоматический секвенатор, запуск секвенатора, анализ результатов	7	-	7	устный опрос
6	Модуль 6. Клиническая генетика	36	6	30	Текущий контроль
6.1	Моногенные заболевания.	2	2	-	тестирование
6.2	Многофакторные заболевания. Коморбидность в клинической практике.	2	2	-	тестирование
6.3	Наследственные болезни обмена.	2	2	-	тестирование
6.4	Наследственные болезни обмена: нарушения обмена органических кислот. Клиника, диагностика, современные подходы и возможные перспективы терапии	6	-	6	решение ситуационных задач, тестирование
6.5	Наследственные болезни обмена: наследственные формы рахита. Клиника, диагностика, современные подходы и возможные перспективы терапии.	6	-	6	решение ситуационных задач, тестирование
6.6	Наследственные болезни обмена: нарушения обмена цикла мочевины. Клиника, диагностика, современные подходы и возможные перспективы терапии	6	-	6	решение ситуационных задач, тестирование
6.7	Наследственные болезни легких, отдельные нозологические формы. Клиника, диагностика, современные подходы и возможные перспективы терапии	6	-	6	решение ситуационных задач, тестирование
6.8	Многофакторные заболевания. Генетика атопических заболеваний. Современные подходы и возможные перспективы терапии	6	-	6	решение ситуационных задач, тестирование
7	Модуль 7. Генетическое консультирование	36	6	30	Текущий контроль
7.1	Генетическое консультирование пациентов с наследственными заболеваниями	2	2	-	тестирование
7.2	Генетическое консультирование	2	2	-	тестирование

1	2	3	4	5	6
	семейных пар и беременных женщин				
7.3	Онкогенетика	2	2	-	тестирование
7.4	Синдромология	6	-	6	устный опрос, тестирование
7.5	Нейрогенетика	6	-	6	устный опрос, тестирование
7.6	Репродуктивная генетика	6	-	6	решение ситуационных задач, тестирование
7.7	Расчет риска возникновения наследственных заболеваний	6	-	6	решение ситуационных задач, тестирование
7.8	Интерпретация результатов генетических исследований	6	-	6	решение ситуационных задач, тестирование
8	Модуль 8. Итоговая аттестация	36	—	—	тестирование, подготовка и защита аттестационной работы
	ВСЕГО ЧАСОВ:	288	42	216	

4. КАЛЕНДАРНЫЙ УЧЕБНЫЙ ГРАФИК

Аудиторные занятия на базе Университета проводятся в рабочие дни с понедельника по пятницу в период с 8:30 до 16:00 час. Продолжительность аудиторных занятий варьирует от 4 до 8 академических часов в день. Продолжительность 5-тидневной рабочей недели составляет 36 часов.

При освоении части программы в форме стажировки учебный график определяется слушателем самостоятельно по согласованию с работодателем и/или руководителем клинической базы стажировки.

При освоении всей или части программы с использованием дистанционных образовательных технологий в оффлайн режиме учебный график определяется слушателем самостоятельно.

При реализации Программы в виде выездного цикла повышения квалификации учебный график определяется принимающей стороной.

Типовое расписание располагается на CD-диске, являющемся неотъемлемой частью Программы.

5. РАБОЧИЕ ПРОГРАММЫ УЧЕБНЫХ МОДУЛЕЙ

Модуль 1. Молекулярные основы наследственности

Тема 1.1. История становления генетики как науки. Предмет генетики. Истоки генетики. Основные этапы развития генетики. Роль зарубежных и отечественных ученых в развитии генетики. Ключевые этапы прогресса в генетике. Значение генетики для решения задач селекции, медицины, биотехнологии, экологии.

Тема 1.2. Материальные основы наследственности. Доказательства генетической роли нуклеиновых кислот. Строение полинуклеотидной цепи. Первичная, вторичная, третичная структура нуклеиновых кислот. Модель Дж. Уотсона и Ф. Крика. Формы ДНК. Кодировущая и некодировущая ДНК. Виды РНК. Теломеразный механизм поддержания структуры ДНК. Центральная догма молекулярной биологии. Этапы реализации генетической информации. Механизм сохранения генетической информации. Перенос генетической информации в клетке. Генетический код. Принципы кодирования генетической информации. Гипотеза «качания». Белки как результат генной экспрессии. Фолдинг белка. Механизмы регуляции экспрессии генов.

Тема 1.3. Ген с молекулярной точки зрения. История определения гена. Ген как единица функции. Современное определение гена. Структурная организация генома эукариот. Псевдогены. Регуляторные и структурные области гена. Одиночные гены. Семейства белок-кодирующих генов. Семейства генных тандемов. Семейство диспергированных генов. Перекрытие генов в одном участке ДНК. Основные понятия в генетике. Геном. Генотип. Фенотип. Экзом. Транскриптом.

Тема 1.4. Генные мутации – основа генных болезней

Полиморфизм и мутации ДНК. Представление о прямых и обратных, генеративных и соматических, адаптивных и нейтральных, летальных и условно летальных, ядерных и неядерных, спонтанных и индуцированных мутациях. Общая характеристика молекулярной природы возникновения генных мутаций: замена оснований, сдвиг рамки считывания; nonsense, missense и silent мутации. Роль мобильных генетических элементов в возникновении генных мутаций. Генетический контроль мутационного процесса. Генные болезни.

Модуль 2. Цитогенетические основы наследственности

Тема 2.1. Введение в цитогенетику. История развития цитогенетики. Номенклатура хромосом. Методы цитогенетического анализа. Цитогенетика как наука. Основные этапы в развитии цитогенетики. Место цитогенетики среди современных наук. Цитогенетика и медицина. Современная цитогенетическая номенклатура, терминология и классификация. Характеристика основных методов исследования. Основные методы исследования хромосом человека. Методики приготовления препаратов метафазных хромосом. Кариотип, идиограмма. Аутосомы и половые хромосомы. Гомологичные хромосомы. Морфологические признаки хромосом. Парность хромосом в соматических клетках.

Тема 2.2. Организация генетического материала в клетке. Структура хромосом. Хромосомные аномалии.

Организация генетического материала в клетке. Ядерная и цитоплазматическая наследственность. Хроматин. Хромосома. Химический состав хроматина. Белки хроматина (гистоновые и негистоновые). Нуклеосома. Уровни организации генетического материала в клетке. Структура и типы хромосом. Гетеро- и эухроматин. Хромосомные территории. Спутничные хромосомы. Хромосомные аномалии. Количественные (полиплоидия, анеуплоидия) и структурные аномалии хромосом. Анеуплоидия: нуллисомия, моносомия, полисомия. Особенности мейоза и образования гамет у анеуплоидов, их жизнеспособность и плодовитость. Мозаицизм. Однородительская дисомия хромосом, механизмы формирования. Структурные аномалии хромосом: делеция, инсерция, инверсия, дупликация, транслокация. Механизмы их возникновения, использование в генетическом анализе для локализации отдельных генов и составления генетических карт. Моделирование мутагенеза и подсчет хромосомных aberrаций

Тема 2.3. Клеточный цикл. Митоз. Мейоз. Регуляция клеточного цикла. Деление клетки и воспроизведение. Клеточный цикл. Митотический цикл и фазы митоза. Распределение генетического материала в ходе деления клеток. Амитоз. Эндомитоз. Политения. Митотический индекс. Мейоз, стадии мейоза, образование гамет. Конъюгация хромосом. Синаптомембранный комплекс. Кроссинговер. Редукция числа хромосом. Генетическая роль митоза и мейоза. Механизмы регуляции клеточного цикла. Гены-активаторы и гены-супрессоры. Апоптоз и некроз.

Модуль 3. Генетика и эпигенетика человека

Тема 2.1. История генетики человека. Введение в предиктивную медицину. Генетика человека. Области генетики человека. История развития генетики человека. Проект «Геном человека». Основные результаты. Предиктивная медицина и генетический паспорт.

Тема 2.2. Архитектура и изменчивость генома человека. Понятие геном и ген. Основные особенности генома человека. Функциональные элементы генома. Повторяющиеся элементы генома. Митохондриальный геном. Полиморфизм и мутации. Однонуклеотидный полиморфизм. Короткие повторяющиеся последовательности. Полиморфизм инсерций и делеций. Вариабельность числа копий. Полиморфизм инверсий. Смешанный полиморфизм.

Тема 2.3. Популяционная генетика человека. Основные термины популяционной генетики. Предмет и цель популяционной генетики. Структура генофонда. Геногеографические карты. Факторы динамики популяций. Генетические маркеры. Стратегия изучения популяций человека. Географическое распределение аллелей. Закон Харди-Вайнберга. Решение задач по популяционной генетике.

Тема 2.4. Генетика развития. Генетические факторы имплантации и формирование плаценты. Гены развития внутренней клеточной массы. Генный контроль развития некоторых систем органов человека в период органогенеза. Геномная регуляция онтогенеза.

Тема 2.5. Эпигенетика. Эпигенетические модификации и болезни. Эпигенетика. Специфика эпигенетических процессов. Примеры эпигенетических фенотипов. Эпигенетические механизмы. РНК-интерференция. Болезни, ассоциированные с эпигенетическими механизмами.

Тема 2.6. Этногеномика и фармакогенетика. Этногеномика. Основные системы генетических маркеров для эволюционных исследований. Генетический полиморфизм этногрупп. Проблемы и перспективы этногеномики. Фармакогенетика. Система биотрансформации. Гены и ферменты 1 и 2 фазы биотрансформации.

Тема 2.7. Геномный импринтинг. Болезни импринтинга. Геномный импринтинг. Гипотезы возникновения геномного импринтинга. Ключевые особенности геномного импринтинга у млекопитающих. Синдром Прадера-Вилли и синдром Ангельмана. Синдром Беквита-Видемана. Направления будущих исследований.

Модуль 4. Методы генетики человека. Молекулярно-генетические методы в диагностике наследственных заболеваний.

Тема 4.1. Методы изучения генетики человека. Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. Методы антропогенетики: генеалогический, близнецовый, биохимический, популяционно-статистический. Работы Ф. Гальтона. Методика составления родословных и их анализ. Типы наследования (доминантный, рецессивный, аутосомный, сцепленный с X или Y хромосомами, псевдоаутосомный, митохондриальный). Пенетрантность. Экспрессивность.Mono- и дизиготные близнецы. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Биохимические тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. Закон Харди-Вайнберга.

Тема 4.2. Современные молекулярно-генетические методы. Секвенирование ДНК. Методы ДНК-диагностики (ПДРФ-анализ, анализ микро- и минисателлитных последовательностей, гибридизация нуклеиновых кислот, FISH, хромосомный микроматричный анализ, ПЦР, секвенирование, SSCP-анализ). Методы секвенирования ДНК. Возможности, области и перспективны применения молекулярно-генетических технологий в медицине и других сферах человеческой деятельности.

Тема 4.3. Профилактика наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика. Медико-генетическое консультирование (МГК) как вид профилактики наследственных болезней. Виды МГК (перспективное и ретроспективное консультирование). Этапы МГК. Показания к МГК. Пренатальная диагностика. Методы пренатальной диагностики (неинвазивные и инвазивные). Пренатальная диагностика врождённых пороков развития и наследственных заболеваний плода. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Неонатальный скрининг. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.

Модуль 5. Генетическая инженерия. Клонирование

Тема 5.1. Генетическая инженерия. Предмет и задачи генной инженерии. История возникновения и развития генной инженерии и клонирования. Стратегия клонирования генов. Создание рекомбинантной ДНК. Этапы создания рекомбинантной ДНК. Ферменты генной инженерии. Рестриктазы - основные ферменты генетической инженерии. Векторы: плазмиды, фаговые векторы, космиды, фазмиды, искусственные хромосомы. Понятие емкости вектора. «Липкие» и «тупые» концы. Методы переноса генов в клетки различных

организмов. Создание и скрининг банка генов. Выделение нуклеиновых кислот из крови, клеточных культур (бактерий и эукариотических клеток). Метод ПЦР и его использование в генетической инженерии. Ознакомление с методами обратной транскрипции и ПЦР. Электрофорез ДНК в агарозном геле. Выделение фрагментов ДНК из агарозного геля. Секвенирование фрагментов ДНК/плазмид. Постановка реакций секвенирования, анализ результатов секвенирования.

Тема 5.2. Клонирование. Виды клонирования: молекулярное, репродуктивное и терапевтическое. Энуклеация. Стандартные методы трансформации клеток. Тотипотентность, плюрипотентность, стволовые клетки. Индуцированные плюрипотентные стволовые клетки. Факторы Яманаки. Генная терапия. Социальные и этические аспекты клонирования.

Тема 5.3. Редактирование геномов. Трансгенные организмы Трансгенные растения для целей практической селекции. Основные направления и проблемы трансгенеза растений. Генетическая трансформация животных клеток. Основные направления генной модификации животных. Перспективные направления реконструкции клеток. Проблемы генотерапии. Значение генетической инженерии для решения задач медицины. Социальные и этические аспекты трансгенеза. Редактирование геномов. Системы CRISPR-Cas. Социальные и этические аспекты генетической инженерии

Модуль 6. Клиническая генетика

Тема 6.1. Моногенные заболевания. Понятие о моногенных наследственных заболеваниях. Клинический разбор отдельных нозологических форм.

Тема 6.2. Многофакторные заболевания. Коморбидность в клинической практике. Понятие о многофакторных заболеваниях. Коморбидность, ее клиническое значение.

Тема 6.3. Наследственные болезни обмена. Классификация, этиопатогенез, клиника, диагностика, подходы к терапии и профилактике.

Тема 6.4. Наследственные болезни обмена: нарушения обмена органических кислот.

Клиника, диагностика, современные подходы и возможные перспективы терапии. Классификация, этиопатогенез, клиника, диагностика, подходы к терапии и профилактике.

Тема 6.5. Наследственные болезни обмена: наследственные формы рахита. Клиника, диагностика, современные подходы и возможные перспективы терапии. Классификация, этиопатогенез, клиника, диагностика, подходы к терапии и профилактике.

Тема 6.6. Наследственные болезни обмена: нарушения обмена цикла мочевины.

Клиника, диагностика, современные подходы и возможные перспективы терапии. Классификация, этиопатогенез, клиника, диагностика, подходы к терапии и профилактике

Тема 6.7. Наследственные болезни легких, отдельные нозологические формы. Клиника, диагностика, современные подходы и возможные перспективы терапии.

Отдельные клинические формы наследственных болезней легких. Классификация, этиопатогенез, клиника, диагностика, подходы к терапии и профилактике.

Тема 6.8. Многофакторные заболевания. Генетика атопических заболеваний. Современные подходы и возможные перспективы терапии. Классификация, этиопатогенез, клиника, диагностика, подходы к терапии и профилактике

Модуль 7. Генетическое консультирование

Тема 7.1 Генетическое консультирование пациентов с наследственными заболеваниями. Введение в медико-генетическое консультирование. Принципы сбора генеалогического анамнеза, определения типа наследования. Осмотр пациента, оценка фенотипа. Лабораторно-инструментальная диагностика наследственных заболеваний.

Современные молекулярно-генетические методы диагностики. Современные принципы лечения наследственных болезней.

Тема 7.2 Генетическое консультирование семейных пар и беременных женщин. Пренатальная диагностика. Генетика в акушерстве-гинекологии, урологии-андрологии. Бесплодие. Планировании семьи. Принципы медико-генетического консультирования семейных пар. Неонатальный скрининг.

Тема 7.3 Онкогенетика. Эпидемиология онкологических заболеваний в России и в мире. Молекулярные основы канцерогенеза. Герминальные и соматические генетические варианты. Наследственные опухолевые синдромы. Подходы к диагностике наследственных опухолевых синдромов. Подходы к таргетной терапии онкологических заболеваний. Сравнение различных генетических исследований.

Тема 7.4 Синдромология. Наследственные синдромы. Эпидемиология, этиология. Отличительные черты наследственных синдромов. Наиболее часто встречающиеся дизморфии. Терминология НРО. Международные онлайн-базы наследственных синдромов. Подходы к диагностике наследственных синдромов. Возможности терапии.

Тема 7.5 Нейрогенетика. Наследственно обусловленные заболевания нервной системы. Топическая и генетическая классификации. Эпидемиология наследственных болезней нервной системы. Этиопатогенез, диагностика, возможности терапии. Принципы неврологического осмотра. Наиболее распространенные заболевания: спинальная мышечная атрофия, миодистрофии, наследственные полинейропатии. Маски наследственных заболеваний нервной системы.

Тема 7.6 Репродуктивная генетика. Возможности генетики в планировании семьи. Определение статуса носительства наследственных заболеваний. Наиболее часто встречающиеся в популяции наследственные заболевания. Возможности скрининга. Вспомогательные репродуктивные технологии. Прегравидарная подготовка и диагностика.

Тема 7.7 Расчёт риска возникновения наследственных заболеваний. Принципы определения риска возникновения наследственного заболевания для конкретной семьи. Расчет риска при аутосомно-рецессивном, аутосомно-доминантном, сцепленным с полом типе наследования заболевания. Расчет риска врожденных пороков развития. Расчет риска повторного возникновения в семье мультифакториальных заболеваний.

Тема 7.8 Интерпретация результатов генетических исследований. Виды генетических исследований, их возможности и ограничения. Постлабораторные этапы формирования заключения. Основы биоинформатической обработки результатов молекулярно-генетических исследований. Применение международных онлайн-баз данных для интерпретации результатов NGS. Выбор тактики ведения пациента в зависимости от результатов исследования.

Модуль 8.

Итоговая аттестация. Тестирование. Подготовка и защита аттестационной работы

6. ОРГАНИЗАЦИОННО-ПЕДАГОГИЧЕСКИЕ УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ

Кадровое обеспечение реализации Программы

Реализация Программы обеспечивается руководящими и научно-педагогическими работниками кафедр, реализующих Программу, а также лицами, привлекаемыми к реализации Программы на условиях гражданско-правового договора.

Доля научно-педагогических работников (в приведённых к целочисленным значениям ставок), имеющих учёную степень (в том числе, учёную степень, присвоенную за рубежом и признаваемую в Российской Федерации) и (или) учёное звание (в том числе, учёное звание, полученное за рубежом и признаваемое в Российской Федерации), в общем числе научно-педагогических работников, реализующих Программу, составляет 85%.

Доля работников (в приведённых к целочисленным значениям ставок) из числа руководителей и работников кафедры, реализующих Программу, а также лиц, привлекаемых к реализации Программы на условиях гражданско-правового договора, деятельность которых связана с областью профессиональной деятельности, к которой готовится слушатель (имеющих стаж работы в данной профессиональной области не менее трёх лет), в общем числе работников, реализующих Программу, составляет 100%.

Материально-техническое обеспечение Программы

Материально-техническая база (помещения), обеспечивающая реализацию Программы на базе Университета, соответствует действующим санитарно-техническим нормам, а также нормам и правилам пожарной безопасности.

Перечень используемого для реализации Программы оборудования и техники:

№ п/п	Наименование оборудования	Количество
1.	Проектор мультимедийный	2
2.	Ноутбук	2
3.	Мультифункциональное устройство	2
4.	Планшет	2
5.	Микроскопы	20
6.	Центрифуга лабораторная (немедицинская)	4
7.	Бокс микробиологической безопасности класс II (типA2)	1
8.	Микрофлуориметр	1
9.	Система водоочистительная лабораторная	1
10.	Водяная баня-термостат	1
11.	Встряхиватель (вортекс)	1
12.	Термоциклер для амплификации нуклеиновых кислот	2
13.	Термоциклер для амплификации нуклеиновых кислот с оптическим модулем (с возможностью детектирования в режиме реального времени)	1
14.	Бокс абактериальной воздушной среды для ДНК-проб при ПЦР диагностике	1
15.	Мини-термоциклер	1
16.	Центрифуга лабораторная	1
17.	Система анализа последовательностей ДНК. Анализатор лабораторный, генетический	1
18.	Генетический анализатор	1

Учебно-методическое и информационное обеспечение Программы

Основная литература:

1. Бочков, Н. П. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-5860-0
2. Гинтер Е.К. Медицинская генетика : национальное руководство / Е.К. Гинтер, В.П. Пузырев, С.И. Куцев. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с. - ISBN 978-5-9704-6307-9.
3. Медицинская генетика : учебник / Н. П. Бочков, А. Ю. Асанов, Н. А. Жученко [и др.]. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-6583-7.
4. Наследственные болезни: практическое руководство. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 464 с. - ISBN 978-5-9704-4981-3.
5. Ярыгин, В. Н. Биология. В 2 т. Т. 2 : учебник / под ред. В. Н. Ярыгина. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 560 с. - ISBN 978-5-9704-3565-6.

Дополнительная литература:

1. Азова, М. М. Общая и медицинская генетика. Задачи : учебное пособие / М. М. Азова ; Азова М. М. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 160 с. - ISBN 978-5-9704-5979-9.
2. Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы / ред. М. Р. Спейчер, С.Е. Антонаракис, А.Г. Мотулски; пер. с англ. А.Ш. Латыпов [и др.]; научн. ред. В.С. Баранов, ред. Т.К. Кашеева, Т.В. Кузнецова. – 4-е издание. – СПб.: Изд-во Н-Л, 2013. – 1056 с.
3. Исламов, Р.Р. Биология. Книга 3. Медицинская генетика: учебник / Р.Р. Исламов ; Исламов Р.Р. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 200 с. - ISBN 978-5-9704-6755-8.
4. Исламов, Р.Р. Биология. Книга 2. Общая генетика: учебник / Р.Р. Исламов ; Исламов Р.Р. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-6754-1.
5. Курчанов, Н.А. Генетика человека с основами общей генетики : руководство для самоподготовки / Н. А. Курчанов. - СПб. : СпецЛит, 2010. - 63 с.
6. Молекулярная генетика, микробиология и вирусология : научно-теоретический журнал / Институт молекулярной генетики РАН. - М. : Медиа Сфера. - ISSN 0208-0613.
7. Мутовин, Г. Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учебное пособие / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.
8. Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста: монография – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 392 с. - ISBN 978-5-9704-4855-7.
9. Туш, Е. В. Рахит и рахитоподобные заболевания : учебное пособие / Е. В. Туш ; Туш Елена Валерьевна ; Нижегородская государственная медицинская академия. - Н. Новгород : НГМА, 2007.
10. American College of Obstetricians and Gynecologists et al. Hereditary cancer syndromes and risk assessment //Obstet Gynecol. – 2019. – Т. 134. – №. 6.
11. Jorde L. B., Carey J. C., Bamshad M. J. Medical genetics e-Book. – Elsevier Health Sciences, 2019.
12. Manickam K. et al. Exome and genome sequencing for pediatric patients with congenital anomalies or intellectual disability: an evidence-based clinical guideline of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) //Genetics in Medicine. – 2021. – Т. 23. – №. 11. – С. 2029-2037.

13. <http://humbio.ru/humbio/genetics.htm>
14. www.ncbi.nlm.nih.gov/omim
15. <http://ghr.nlm.nih.gov>

Базы данных, информационно-справочные и поисковые системы:

Электронная библиотека ПИМУ (на базе Автоматизированной интегрированной библиотечной системы (АИБС) «МегаПро») http://172.16.100.62/MegaPro/Web			
Наименование электронного ресурса	Краткая характеристика (контент)	Условия доступа	Количество пользователей
Внутренняя электронная библиотечная система (ВЭБС)	Труды профессорско-преподавательского состава университета: учебники и учебные пособия, монографии, сборники научных трудов, научные статьи, диссертации, авторефераты диссертаций, патенты.	с любого компьютера или мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю	Не ограничено
Интегрированная информационно-библиотечная система (ИБС) научно-образовательного медицинского кластера ПФО «Средневожский»	Электронные копии изданий из фондов библиотек-участниц кластера (медицинские университеты Казани, Перми, Ижевска, Кирова, Ульяновский государственный университет)	с любого компьютера или мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю (доступ предоставляется библиотекой ПИМУ по заявке)	Не ограничено
Электронная база данных «Консультант врача» Электронная медицинская библиотека	Национальные руководства по всем направлениям медицины, клинические рекомендации, учебные пособия, монографии, атласы, фармацевтические справочники, аудио- и видеоматериалы, МКБ-10 и АТХ	с любого компьютера или мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю	Не ограничено
Электронная библиотечная система «Book Up» (коллекция «Мои книги»).	Учебная и научная медицинская литература российских издательств, в т.ч. переводы зарубежных изданий	с любого компьютера или мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю;	Не ограничено

		с компьютеров ПИМУ доступ автоматический	
Отечественные электронные периодические издания (на платформе eLIBRARY.RU)	Периодические издания медицинской тематики	с компьютеров ПИМУ	Не ограничено

Ресурсы открытого доступа (указаны основные)

№ п/п	Наименование электронного ресурса	Краткая характеристика (контент)	Условия доступа
1	Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ) http://feml.scsml.rssi.ru/feml	Включает электронные аналоги печатных изданий и оригинальные электронные издания, не имеющие аналогов, зафиксированных на иных носителях (диссертации, авторефераты, книги, журналы и т.д.).	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
2.	Научная электронная библиотека eLIBRARY.RU http://elibrary.ru/defaultx.asp	Крупнейший российский информационный портал в области науки, технологии, медицины и образования, содержащий рефераты и полные тексты научных статей и публикаций	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
3.	Научная электронная библиотека открытого доступа КиберЛенинка http://cyberleninka.ru/about	Полные тексты научных статей с аннотациями, публикуемые в научных журналах России и ближнего зарубежья	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
4.	Национальная электронная библиотека (НЭБ) https://rusneb.ru/	Электронные копии произведений по широкому спектру знаний	Произведения, перешедшие в общественное достояние; образовательного и научного значения, не переиздававшиеся последние 10 лет – в открытом доступе. Произведения, ограниченные авторским правом, доступны только с компьютеров библиотеки (в т.ч. Электронная библиотека диссертаций РГБ)
5.	Справочно-правовая система «Консультант Плюс»	Федеральное и региональное законодательство, судебная	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет

	http://www.consultant.ru/	практика, финансовые консультации, комментарии законодательства и др.	
--	---	---	--

Информационная поддержка

Каждый обучающийся в течение всего периода обучения обеспечивается доступом к электронной образовательной среде (далее – ЭОС) – автоматизированной системе управления и проведения обучения, в том числе с применением дистанционных образовательных технологий и электронного обучения.

ЭОС обеспечивает:

- возможность входа в неё обучающегося из любой точки, в которой имеется доступ к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» (далее – сеть «Интернет»);
- одновременный доступ 100% обучающихся по Программе;
- доступ к учебному содержанию Программы и электронным образовательным ресурсам в соответствии с формой обучения;
- фиксацию хода образовательного процесса, результатов промежуточной аттестации и результатов освоения Программы;
- формирование электронного образовательного портфолио обучающегося.

Техническая поддержка обучающихся осуществляется в рабочие дни с 9:00 до 18:00 час. по московскому времени по телефонам: 8(831) 422-13-93

7. КОНТРОЛЬ РЕЗУЛЬТАТОВ ОБУЧЕНИЯ

Контроль качества обучения проводится по каждому модулю Программы в виде текущего контроля. Формы текущего контроля: **устный опрос, решение ситуационных задач, тестирование.**

Освоение Программы завершается итоговой аттестацией. Обучающийся допускается к итоговой аттестации после изучения учебных модулей не менее 70% объёма, предусмотренном учебным планом.

Итоговая аттестация состоит из 2-х последовательных этапов:

1. **итоговое компьютерное тестирование;**
2. **подготовка и защита аттестационной работы.**

Итоговое компьютерное тестирование. Слушателю предлагаются случайным образом выбранные **30 вопросов**. Продолжительность тестирования ограничивается **30 минутами**. Тестирование оценивается по системе «зачтено» / «не зачтено».

Тестирование оценивается по пятибалльной системе.

Критерии оценки результатов тестирования:

- 91 – 100% – отлично;
- 81 – 90% – хорошо;
- 70 – 80% – удовлетворительно;
- 40 – 69% – неудовлетворительно;
- менее 40% – плохо.

При получении оценки «плохо» или «неудовлетворительно» обучающемуся предлагается пройти тестирование повторно.

Подготовка и защита аттестационной работы. Защита итоговой аттестационной работы в качестве итоговой аттестации является заключительным этапом обучения слушателя, выбравшего программу профессиональной переподготовки.

Целью итоговой аттестации является установление теоретического уровня

подготовки слушателя к выполнению профессиональных задач и соответствия его подготовки требованиям государственного образовательного стандарта высшего профессионального образования по основным специальностям и направлениям, по которым в вузе осуществляется профессиональная переподготовка.

Итоговая аттестационная работа представляет собой самостоятельную законченную работу, которая отражает способность слушателя к самостоятельному исследованию литературы по изучаемой теме, ее анализ на основе приобретенных теоретических знаний, применения практических навыков, полученных в ходе теоретического обучения, понимания методов научного исследования, результаты которых представляются к публичной защите.

Слушатель самостоятельно выбирает тему работы с учетом своих теоретических и практических интересов. Итоговая аттестационная работа может выполняться слушателем программы профессиональной переподготовки при участии консультанта из числа преподавателей, которые принимают непосредственное участие в реализации программы профессиональной переподготовки.

Следует иметь в виду, что предлагаемая тематика аттестационной работы является примерной и дает право слушателю совместно со своим консультантом корректировать предоставленные темы или же предлагать свою тему работы, если она соответствует направлению программы профессиональной переподготовки.

Выполнение аттестационной работы складывается из следующих основных этапов:

1. Выбор темы, согласование ее с научным консультантом, определение структуры работы, объекта и предмета исследования, формулировка цели и задач.

2. Подбор и изучение литературы по теме работы, практических материалов.

3. Написание и оформление итоговой аттестационной работы.

4. Подготовка устного доклада и иллюстративного материала для публичной защиты работы.

5. Защита итоговой аттестационной работы.

По результатам итоговой аттестации слушателю выставляется средний балл, который вносится в ведомость итоговой аттестации

Слушателям, успешно освоившим Программу и прошедшим итоговую аттестацию, выдается удостоверение о повышении квалификации установленного образца.

Слушателям, не освоившим Программу и/или не прошедшим итоговую аттестацию по их требованию может быть выдана справка об обучении установленного образца.

8. ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ

Оценочные материалы Программы включают:

1) ситуационные задачи;

1. Амовратическая семейная идиотия (болезнь Тея-Сакса) приводит к поражению нервной системы, прогрессирующему снижению зрения в сочетании с деградацией интеллекта до идиотии и разнообразными неврологическими расстройствами. У людей встречается в соотношении 1 больной на 40 000 человек с нормальным состоянием. Определите количество (%) носителей гена болезни Тея-Сакса. Составьте схему решения задачи.
2. Ниже приведены одонитевые фрагменты двух разных молекул ДНК (*a* и *b* соответственно), имеющие следующую последовательность нуклеотидов: а) 5'ГЦГААТГЦЦТА 3'; б) 5' ГГЦААТТГАТА 3'. Для каждой из молекул ДНК

достройте фрагмент второй цепи. Для денатурации какой из молекул ДНК потребуется затратить больше энергии и почему?

3. Пробанд страдает ночной слепотой. Два его брата также больны. По линии отца пробанда страдающих ночной слепотой не было. Мать пробанда больна, две сестры и два брата матери пробанда здоровы. Они имеют только здоровых детей. По материнской линии дальше известно: бабушка больна, дедушка здоров, сестра бабушки больна, а брат здоров, прадедушка (отец бабушки) страдал ночной слепотой, сестра и брат прадедушки были больны, прапрадедушка был болен, его брат, имеющий больную дочь и двух больных сыновей, также был болен. Жена пробанда, её родители и родственники здоровы. Составьте родословную и определите вероятность рождения у пробанда детей, страдающих ночной слепотой, при условии, что он вступит в брак с женщиной, не имеющей в генотипе аллелей этого признака.
4. В медико-генетическую консультацию обратился мужчина 24 лет, страдающий генетическим заболеванием. Он сообщил, что его жена (21 год) и дочка (1 год) также страдают этим заболеванием. У него есть две старшие сестры, одна из них (27 лет) имеет признаки заболевания. Их родители (обоим по 45 лет) являлись двоюродными братом и сестрой, здоровы. Все бабушки и дедушки пробанда здоровы, возраст не известен. Также известно, что общая бабушка (ум. в 51 год) родителей пробанда страдала при жизни тем же заболеванием, что и пробанд.
5. Постройте полное генеалогическое древо по собранному анамнезу, указав пробанда, а среди его родственников -носителей мутантного гена и имеющих признаки заболевания. Определите тип наследования заболевания, аргументируйте. Посчитайте вероятность рождения у пробанда здоровых детей, больных и носителей.

2) вопросы тестового контроля;

- 1) Генная инженерия - это практика:
 - а) выведения новых пород животных и сортов растений;
 - б) введения живых микроорганизмов в ткани растений или животных;
 - в) изменения генетических программ клеток с целью направленного изменения их наследственных свойств;
 - г) создания новых клеток нового типа.
- 2) Трансгенные организмы получают путем ввода чужеродного гена в
 - а) соматическую клетку
 - б) яйцеклетку
 - в) сперматозоид
 - г) митохондрии
- 3) Дайте определение генетического паспорта
 - а) индивидуальная база ДНК-данных, отражающая уникальные генетические особенности каждого человека, его предрасположенность к тем или иным наследственным, мультифакториальным и другим заболеваниям
 - б) любой участок хромосомной ДНК, который транскрибируется в функциональную молекулу РНК или сначала транскрибируется в РНК, а затем транслируется в функциональный белок
 - в) совокупность белков организма, производимых клеткой, тканью или организмом в определенный период времени

г) совокупность признаков полного набора хромосом, присущая клеткам данного биологического вида, данного организма или линии клеток

- 4) Назовите этап ПЦР, на котором происходит присоединение праймеров в молекуле ДНК
- а) отжиг праймеров
 - б) денатурация
 - в) гибридизация
 - г) элонгация
- 5) Брахицефалия – это:
- а) расширение черепа в затылочной и сужение в лобной части
 - б) “башенный череп”
 - в) увеличение поперечного размера головы при относительном уменьшении продольного размера
 - г) увеличение продольного размера черепа относительно поперечного

3) перечень тем для подготовки к итоговой аттестации;

- 1) Генная инженерия и генная терапия на службе здравоохранения. Перспективы развития программы «Геном человека» и будущее медицины.
- 2) Клинические эффекты геномных и хромосомных мутаций.
- 3) Гомоцистинурия. Этиология, клиника, диагностика, лечение.
- 4) Виды пренатальной диагностики. Показания к ее проведению.
- 5) Лизосомные болезни накопления. Мукополисахаридозы. Этиология, клиника, диагностика, лечение.

Вышеперечисленные материалы находятся на USB- флеш-накопителе, являющимся неотъемлемой частью настоящей Программы.

Резервная копия данной Программы хранится по адресу:

Почтовый адрес кафедры: индекс, г.Нижний Новгород, улица Родионова, 190 а, кафедра биологии