

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
федеральное государственное бюджетное образовательное
учреждение высшего образования
«Мурманский арктический государственный университет»
(ФГБОУ ВО «МАГУ»)

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Б1.Б.49 Медицинская генетика

(название дисциплины (модуля) в соответствии с учебным планом)

**основной профессиональной образовательной программы
по специальности**

31.05.01 Лечебное дело

(код и наименование специальности)

высшее образование – специалитет

уровень профессионального образования: высшее образование – бакалавриат / высшее образование – специалитет, магистратура / высшее образование – подготовка кадров высшей квалификации

врач-лечебник

квалификация

очная

форма обучения

2020

год набора

Утверждена на заседании кафедры
физической культуры, спорта и безопасности
жизнедеятельности факультета
физической культуры
и безопасности жизнедеятельности
(протокол № 9 от 20.05.2020 г.)

Переутверждена на заседании кафедры
Клинической медицины
(протокол №1 от 03.09.2021 г.)

Зав. кафедрой

_____ Гун Г.Е.
подпись Ф.И.О.

1. ЦЕЛЬ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ) – формирование у студентов системных теоретических знаний по разделам медицинской генетики, овладение практическими навыками диагностики наследственных и врожденных заболеваний, анализу генетической составляющей мультифакториальной патологии, методологией формулирования цитогенетического и молекулярно-генетического диагнозов, принципам лечения и профилактики наследственных и врожденных заболеваний.

Задачи:

В комплексе научных дисциплин важное место занимает генетика – наука о наследственности и изменчивости как теоретическая основа современной медицины и руководство к практической деятельности по организации здорового образа жизни. Медицинская генетика, как составляющая генетики человека, является одной из наиболее перспективных наук, претерпевающих стремительное развитие в век научно-технической революции. Основная задача, которую решает медицинская генетика, это выяснение роли генов в возникновении патологии у человека. Исходя из этого, необходимо вооружить специалистов в области практической медицины и организации медицинского дела знаниями об организации генома человека, особенностях его функционирования, общих закономерностях развития наследственной и врожденной патологии человека, генетической составляющей мультифакториальных болезней, особенностей клинического проявления наследственных и врожденных заболеваний, методов их диагностики, лечения и профилактики.

В результате освоения дисциплины студент должен:

Знать:

- проявление фундаментальных свойств живых организмов – наследственности и изменчивости на всех уровнях организации живого;
- современные представления о структуре гена, мутагенезе, мутагенных эффектах природных и антропогенных факторов;
- практическое значение генетики для медицины и экологии;
- генетические основы и методы селекции;
- принципы генетической инженерии и ее использования в биотехнологии;
- основы генетики популяций и эволюционной генетики;
- принципы и методы генетического анализа.

Уметь:

- излагать и критически анализировать базовую информацию в области генетики;
- применять методы математической статистики при анализе экспериментальных данных и решении задач в области генетики;
- решать теоретические задачи по генетике.

Владеть:

- базовой терминологией в области генетики;
- комплексом лабораторных и полевых методов в области генетики.

2. ПЕРЕЧЕНЬ ПЛАНИРУЕМЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ (МОДУЛЮ), СООТНЕСЕННЫХ С ПЛАНИРУЕМЫМИ РЕЗУЛЬТАТАМИ ОСВОЕНИЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

В результате освоения дисциплины студент должен овладеть следующими компетенциями:

ОПК-11: готовностью к применению медицинских изделий, предусмотренных порядками оказания медицинской помощи;

ПК-5: готовностью к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания;

ПК-6: способностью к определению у пациента основных патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра;

ПК-7: готовностью к проведению экспертизы временной нетрудоспособности, участию в проведении медико-социальной экспертизы, констатации биологической смерти человека;

ПК-8: способностью к определению тактики ведения пациентов с различными нозологическими формами;

ПК-9: готовностью к ведению и лечению пациентов с различными нозологическими формами в амбулаторных условиях и условиях дневного стационара;

ПК-10: готовностью к оказанию медицинской помощи при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний, не сопровождающихся угрозой жизни пациента и не требующих экстренной медицинской помощи;

ПК-11: готовностью к участию в оказании скорой медицинской помощи при состояниях, требующих срочного медицинского вмешательства.

3. УКАЗАНИЕ МЕСТА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ) В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Дисциплина «Медицинская генетика» относится к базовой части Блока 1 учебного плана образовательной программы 31.05.01 «Лечебное дело».

Знания, умения и навыки, формируемые в ходе освоения данной дисциплины, необходимы при параллельном изучении биохимии, а также для дальнейшего изучения патологической анатомии, патологической физиологии и иммунологии.

4. ОБЪЕМ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ) В ЗАЧЕТНЫХ ЕДИНИЦАХ С УКАЗАНИЕМ КОЛИЧЕСТВА АКАДЕМИЧЕСКИХ ИЛИ АСТРОНОМИЧЕСКИХ ЧАСОВ, ВЫДЕЛЕННЫХ НА КОНТАКТНУЮ РАБОТУ ОБУЧАЮЩИХСЯ С ПРЕПОДАВАТЕЛЕМ (ПО ВИДАМ УЧЕБНЫХ ЗАНЯТИЙ) И НА САМОСТОЯТЕЛЬНУЮ РАБОТУ ОБУЧАЮЩИХСЯ

Общая трудоемкость дисциплины составляет 2 зачетные единицы или 72 часов (из расчета 1 ЗЕ= 36 часов).

Курс	Семестр	Трудоемкость в ЗЕ	Общая трудоемкость (часов)	Контактная работа			Всего контактных часов	Из них в интерактивной форме	Кол-во часов на СРС	Курсовые работы	Кол-во часов на контроль	Форма контроля
				ЛК	ПР	ЛБ						
2	4	2	72	16	32	-	48	6	24	-	-	Зачет
ИТОГО в соответствии с учебным планом												
Итого:		2	72	16	32	-	48	6	24	-	-	Зачет

Интерактивные формы реализуются в виде дискуссий по тематикам дисциплины со студентами на практических занятиях.

5. СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ), СТРУКТУРИРОВАННОЕ ПО ТЕМАМ (РАЗДЕЛАМ) С УКАЗАНИЕМ ОТВЕДЕННОГО НА НИХ КОЛИЧЕСТВА АКАДЕМИЧЕСКИХ ИЛИ АСТРОНОМИЧЕСКИХ ЧАСОВ И ВИДОВ УЧЕБНЫХ ЗАНЯТИЙ.

№ п/п	Наименование раздела, темы	Контактная работа			Всего контактных часов	Из них в интерактивной	Кол-во часов на СРС	Кол-во часов на контроль
		ЛК	ПР	ЛБ				
1	Введение. Предмет, задачи, методы, история развития. Место генетики среди биологических наук.	2	4	-	6	-	-	-
2.	Наследственность и изменчивость на всех уровнях организации живого.	2	4	-	8	1	4	-
3.	Генная теория.	2	4	-	6	1	4	-
4.	Мутагенез, природные и антропогенные мутагены.	2	4	-	6	1	4	-
5.	Генетические основы онтогенеза.	2	4	-	6	1	4	-
6.	Генетическая инженерия, ее применение в биотехнологии, генетические основы селекции.	2	4	-	6	1	4	-
7.	Генетические основы эволюции.	2	4	-	6	-	2	-
8.	Методы генетического анализа, селекции.	2	4	-	6	1	2	-
Зачет								
Итого:		16	32*	-	48	6	24	-

*Практическая подготовка в количестве 20 часов реализуется в медицинской организации по договору об организации практической подготовки обучающихся.

Содержание дисциплины (модуля)

Тема 1. Введение. Предмет, задачи, методы, история развития. Место генетики среди биологических наук.

Предмет, основные этапы развития, методы генетики. Роль отечественных ученых в развитии генетики и селекции. Основные разделы современной генетики. Место генетики среди биологических наук, ее практическое значение.

Тема 2. Наследственность и изменчивость на всех уровнях организации живого.

Материальные основы наследственности.

ДНК – носитель наследственной информации. Строение и функции ДНК. Строение и функционирование хромосом. Хромосомы вирусов, прокариот и клеточных органоидов эукариот. Хромосомы высших эукариот. Компактизация хроматина. Эухроматин и гетерохроматин. Строение метафазных хромосом. Кариотип, идиограмма. Дифференциальная окраска хромосом и ее значение в анализе кариотипа. В-хромосомы. Хромосомы типа «ламповых щеток». Политенные хромосомы, их использование в генетическом анализе. Цитологические карты хромосом.

Закономерности наследования признаков.

Менделизм – дискретность в наследовании признаков. Моногибридное скрещивание. Первый закон Менделя – закон единообразия гибридов первого поколения. Доминантный и рецессивный признаки. Второй закон Менделя – закон расщепления. Гомозиготность, гетерозиготность. Генотип, фенотип. Цитологические основы закона расщепления. Правило «чистоты» гамет. Метод тетрадного анализа. Статистический характер расщепления. Анализирующее, возвратное скрещивания. Понятие о генах и аллелях. Множественный аллелизм. Взаимодействие аллельных генов: доминирование, неполное доминирование, кодоминирование. Полигибридное скрещивание. Наследование при дигибридном скрещивании. Третий закон Менделя – закон независимого наследования признаков. Цитологические основы независимого наследования признаков. Закономерности полигибридного скрещивания. Построение решетки Пеннета. Анализ наследования при неполном доминировании. Генетический анализ при взаимодействии генов. Типы взаимодействия генов: комплементарность, эпистаз, полимерия. Гены-модификаторы, плейотропия. Влияние факторов среды на реализацию генотипа: пенетрантность, экспрессивность, норма реакции. Понятие о целостности и дискретности генотипа.

Морганизм – хромосомная теория наследственности. Наследование признаков, сцепленных с полом. Реципрокные скрещивания. Наследование крест-накрест (крисс-кросс). Гемизиготы. Наследование при нерасхождении половых хромосом. Наследование, частично сцепленное с полом. Наследование ограниченных полом и зависимых от пола признаков. Сцепленное наследование и кроссинговер. Явление сцепления генов. Линейное расположение генов в хромосоме. Генетическое доказательство кроссинговера. Частота кроссинговера. Одинарный и множественный кроссинговер. Понятие интерференции и коинциденции. Генетические карты. Цитологическое доказательство кроссинговера. Мейотический и митотический кроссинговер. Неравный кроссинговер. Факторы, влияющие на кроссинговер.

Нехромосомное наследование. Роль ядра и цитоплазмы в наследовании. Особенности нехромосомного наследования и методы его изучения. Наследование через пластиды и митохондрии. Цитоплазматическая мужская стерильность у растений. Наследование паразитов и симбионтов. Наследование вирусов и экстрахромосомные элементы. Предетерминация цитоплазмы (матроклиния).

Генетика микроорганизмов.

Эукариотные и прокариотные микроорганизмы, их строение и жизненные циклы. Процессы, ведущие к рекомбинации генетического материала у прокариотных микроорганизмов: трансформация, конъюгация, трансдукция. Внехромосомные генетические элементы микроорганизмов: эписомы и плазмиды. Вирусы, бактериофаги как объекты генетики.

Генетические основы определения пола.

Хромосомный механизм определения пола. Гомогаметный и гетерогаметный пол. Балансовая теория определения пола. Компенсация дозы генов. Генетическая бисексуальность организмов. Первичные и вторичные половые признаки. Интерсексуальность, гинандроморфизм, гермафродитизм и другие половые отклонения. Дифференциация и переопределение пола в онтогенезе. Соотношение полов в природе.

Изменчивость.

Наследственная и ненаследственная изменчивость. Значение комбинативной и мутационной изменчивости в эволюции. Онтогенетическая изменчивость. Модификационная изменчивость. Типы модификаций. Свойства модификаций. Механизмы возникновения модификаций. Норма реакции. Методы изучения модификационной изменчивости. Взаимосвязь модификационной и наследственной изменчивости. Значение модификаций.

Тема 3. Генная теория

Структура и функции гена.

Развитие представлений о гене. Критерии аллелизма. Противоречия критериев аллелизма. Ступенчатый аллеломорфизм. Псевдоаллелизм. Межаллельная комплементация. Современные представления о строении гена. Оперонный принцип организации генов у прокариот. Структурные и регуляторные гены. Расположение генов в хромосомах эукариот. Матричные процессы и действие гена. Транскрипция ДНК. Типы РНК в клетке. Генетический код, его свойства. Трансляция иРНК. Генетический анализ трансляции. Супрессия.

Генетический материал в онтогенезе.

Преформизм и эпигенез. Роль клеточного ядра в развитии. Тотипотентность ядра соматической клетки. Процессы детерминации и дифференцировки клеток в организме. Дифференциальная активность генов в ходе развития. Регуляция действия генов в онтогенезе. Перестройки генетического материала в онтогенезе. Диминуция хроматина и хромосом. Апоптоз.

Тема 4. Мутагенез, природные и антропогенные мутагены

Мутационная теория Г. Де Фриза. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости Н.И.Вавилова. Принципы классификации мутаций. Системные мутации. Гомеозисные мутации.

Спонтанные и индуцированные мутации. Мутагены, их классификация. Супермутагены, антимутагены. Методы учета мутаций.

Генные (точковые) мутации. Виды генных мутаций. Причины возникновения генных мутаций. Молекулярные механизмы мутагенеза.

Хромосомные перестройки. Внутривхромосомные и межхромосомные перестройки. Цитологические и генетические методы обнаружения хромосомных перестроек. Эффекты положения гена. Механизмы возникновения хромосомных перестроек. Значение хромосомных перестроек для анализа генотипа. Роль хромосомных перестроек в эволюции.

Геномные мутации. Полиплоидия. Мейоз и наследование у автополиплоидов и аллополиплоидов. Полиплоидные ряды. Искусственное получение полиплоидов. Значение полиплоидии в эволюции и селекции растений. Полиплоидия у животных. Анеуплоидия (гетероплоидия): нуллисомии, моносомии, полисомии. Гаплоидия. Методы получения и значение гаплоидов.

Тема 5. Генетическая инженерия, ее применение в биотехнологии, генетические основы селекции

Генетическая инженерия. Задачи и основные направления генетической инженерии. Современные методы молекулярной генетики, используемые в генной инженерии: получение генов, клонирование генов, создание геномных библиотек, скрининг банка генов, рестрикционное картирование, секвенирование ДНК и др. Перенос генов в клетки других организмов. Экспрессия чужеродных генов. Геномная инженерия. Гибридизация соматических клеток растений и животных. Клонирование животных. Животные химеры. Достижения генетической инженерии.

Применение генетической инженерии в биотехнологии. Задачи биотехнологии. Биотехнология растений. Трансгенные животные. Биотехнология микроорганизмов. Генная терапия. Применение в криминалистике.

Генетические основы селекции. Селекция как наука и как технология. Предмет и методы исследования в селекции. Учение об исходном материале в селекции. Центры происхождения культурных растений по Н.И.Вавилову. Источники изменчивости для отбора. Методы отбора в селекции. Наследуемость и коэффициент наследуемости. Системы скрещивания, применяемые в селекции. Гетерозис. Основные достижения и перспективы развития селекции животных, растений и микроорганизмов. Новейшие методы селекции.

Тема 6. Генетика популяций

Возникновение и этапы развития генетики популяций. Учение В.Йогансена о популяциях и чистых линиях. Популяция и ее генетическая структура. Закон Харди-Вайнберга. Генетическая гетерогенность и полиморфизм природных популяций. Оценка генетической гетерогенности популяций. Элементарное эволюционное событие – сдвиг частот аллелей в популяции. Факторы генетической динамики популяций: мутационное давление, действие отбора, генетический дрейф, миграция, генетическая изоляция. Генетический гомеостаз и его механизмы. Значение генетики популяций в развитии теории эволюции. Значение генетики популяций для экологии и природоохранной деятельности.

Тема 7. Генетические обоснования эволюции

Доказательства эволюции. Сравнительная молекулярная биология гена. Гомологичные гены, сходство их строения. Роль генных мутаций в эволюции гомологичных генов и белков. Коварионы. Пути возникновения новых генов в эволюции. Эволюция регуляторных систем. Синтения. «Правило Мёллера» и его применение в сравнительном анализе кариотипов. Роль геномики и геносистематики в изучении эволюции живых организмов.

Тема 8. Методы генетического анализа, селекции

Цели и задачи генетического анализа. Гибридологический метод как основа генетического анализа. Селекционный, цитогенетический, мутационный, генеалогический, феногенетический, молекулярно-генетический методы в генетическом анализе. Клонирование и анализ днк. Картирование генов. Получение мутаций. Тестирование мутаций на аллелизм. Определение группы сцепления, локализация гена в группе сцепления. Методы генетического анализа микроорганизмов. Прототрофность и ауксотрофность. Метод анеуплоидных тесторов. Методы клеточной биологии.

6. ПЕРЕЧЕНЬ УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ, НЕОБХОДИМОГО ДЛЯ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ).

Основная литература:

1. Бочков Н.П., Клиническая генетика : учебник / Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-4628-7 - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970446287.html>. - Режим доступа : по подписке.
2. Акуленко Л.В., Медицинская генетика : учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-3361-4 - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html>. - Режим доступа : по подписке.

Дополнительная литература:

1. Исаков, И.Ю. Терминологический словарь по генетике / И.Ю. Исаков. – Воронеж : Воронежская государственная лесотехническая академия, 2011. – 67 с. – Режим доступа: по подписке. – URL: <https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=142311>. – Текст : электронный.
2. Общая генетика : практикум : [16+] / авт.-сост. М.В. Ульянова, В.Г. Дружинин, М.Б. Лавряшина ; Кемеровский государственный университет. – 2-е изд., перераб. и доп. – Кемерово : Кемеровский государственный университет, 2019. – 78 с. : ил., табл. – Режим доступа: по подписке. – URL: <https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=573818>. – Библиогр. в кн. – ISBN 978-5-8353-2374-6. – Текст : электронный.

7. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

В образовательном процессе используются:

- учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, курсового проектирования (выполнения курсовых работ), групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации. Кабинет для дебрифинга (учебная мебель, ПК, оборудование для демонстрации презентаций, учебно-наглядные пособия, обеспечивающие тематические иллюстрации, соответствующие разделам рабочей учебной программы дисциплины);

- центральная многофункциональная лаборатория, помещение клинических исследований биоматериала с оборудованием: микроскопы «MICROS», центрифуги медицинские серии CM, анализатор гематологический XS, анализатор иммунохимический электрохемилюминесцентный Cobas e 411, анализатор гемостаза CA-1500, анализатор электролитов модель 9180, анализаторы глюкозы и лактата BIOSEN;

- лаборатория гистологии с оборудованием: микротом санный; посуда и инструментарий для гистологической обработки тканей; микроскопы; гистологические микропрепараты тканей человека и животных, эмбрионов на различных стадиях развития; комплекты микрофотографий; цифровые микропрепараты; цифровые микроскопы; ноутбук, переносное демонстрационное оборудование для презентаций;

- лаборатория биохимии с оборудованием: лабораторная мебель; фотоэлектроколориметр «КФК-3»; кондуктометр инверсионный; весы лабораторные; муфельная печь; деионизатор воды; цифровой датчик мутности; цифровой датчик этанола; камера для электрофореза; микродозаторы переменного объема; штативы с бюретками; магнитная мешалка; плитки; водяные бани; рН-метр; химическая посуда и мелкий инструментарий для проведения реакций; термостат; вытяжной шкаф;

- лаборатория микробиологии и вирусологии с оборудованием: учебная мебель; лабораторная мебель; термостат; чашки Петри; питательные среды; химические реактивы и мелкий инструментарий для культивирования микроорганизмов и приготовления микропрепаратов; микроскопы; ламинар-бокс с функцией стерилизации; вытяжной шкаф;

- помещения для самостоятельной работы (оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду университета);

- помещения для хранения и профилактического обслуживания учебного оборудования.

7.1 ПЕРЕЧЕНЬ ЛИЦЕНЗИОННОГО ПРОГРАММНОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ:

Kaspersky Anti-Virus; MS Office; Windows 7 Professional; 7Zip; Mozilla FireFox; Adobe Reader.

7.2 ЭЛЕКТРОННО-БИБЛИОТЕЧНЫЕ СИСТЕМЫ:

ЭБС издательства «Лань» <https://e.lanbook.com/>

ЭБС издательства «Юрайт» <https://biblio-online.ru/>

ЭБС «Университетская библиотека онлайн» <https://biblioclub.ru/>

ЭБС «Консультант студента» <https://www.studentlibrary.ru/>

7.3 СОВРЕМЕННЫЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНЫЕ БАЗЫ ДАННЫХ

1. Информационно-аналитическая система SCIENCE INDEX
2. Электронная база данных Scopus
3. Базы данных компании CLARIVATE ANALYTICS

7.4. ИНФОРМАЦИОННЫЕ СПРАВОЧНЫЕ СИСТЕМЫ

1. Справочно-правовая информационная система Консультант Плюс
<http://www.consultant.ru/>
2. ООО «Современные медиа технологии в образовании и культуре».
<http://www.informio.ru/>

8. ИНЫЕ СВЕДЕНИЯ И МАТЕРИАЛЫ НА УСМОТРЕНИЕ ВЕДУЩЕЙ КАФЕДРЫ

Не предусмотрено.

9. ОБЕСПЕЧЕНИЕ ОБРАЗОВАНИЯ ДЛЯ ЛИЦ С ОВЗ

Для обеспечения образования инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья реализация дисциплины может осуществляться в адаптированном виде, с учетом специфики освоения и дидактических требований, исходя из индивидуальных возможностей и по личному заявлению обучающегося.