

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Косенок Сергей Михайлович  
Должность: ректор  
Дата подписания: 25.06.2024 14:28:00  
Уникальный программный ключ:  
e3a68f3eaa1e62674b54f4998099d3d6bfdcf836

**Бюджетное учреждение высшего образования**  
Ханты-Мансийского автономного округа-Югры  
"Сургутский государственный университет"

УТВЕРЖДАЮ  
Проректор по УМР

\_\_\_\_\_ Е.В. Коновалова

13 июня 2024 г., протокол УМС № 5

## **Молекулярно-генетические методы исследования патогенеза наследственных заболеваний рабочая программа дисциплины (модуля)**

Закреплена за кафедрой **Патофизиологии и общей патологии**

Учебный план о310806-ЛабГенет-24-1.plx  
31.08.06 Лабораторная генетика

Квалификация **Врач-лабораторный генетик**

Форма обучения **очная**

Общая трудоемкость **3 ЗЕТ**

Часов по учебному плану 108  
в том числе:  
аудиторные занятия 48  
самостоятельная работа 60

Виды контроля в семестрах:  
зачеты 1

### **Распределение часов дисциплины по семестрам**

Семестр (<Курс>.<Семестр на курсе>)	1 (1.1)		Итого	
	уп	рп	уп	рп
Неделя	16 3/6			
Вид занятий	уп	рп	уп	рп
Лекции	4	4	4	4
Практические	44	44	44	44
Итого ауд.	48	48	48	48
Контактная работа	48	48	48	48
Сам. работа	60	60	60	60
Итого	108	108	108	108

Программу составил(и):

*к.б.н. доцент Кавушевская Наталья Сергеевна*

*к.м.н., ст. преподаватель Донников Максим Юрьевич*

Рабочая программа дисциплины

**Молекулярно-генетические методы исследования патогенеза наследственных заболеваний**

разработана в соответствии с ФГОС:

Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования по специальности 31.08.06  
ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА (уровень подготовки кадров высшей квалификации). (приказ Минобрнауки России от  
25.08.2014 г. № 1050)

составлена на основании учебного плана:

31.08.06 Лабораторная генетика

утвержденного учебно-методическим советом вуза от 13.06.2024 г., протокол № 5.

Рабочая программа одобрена на заседании кафедры

**Патофизиологии и общей патологии**

«19» апреля 2024 г., протокол № 11

Зав. кафедрой,

д.м.н. проф. Коваленко Л.В.

### 1. ЦЕЛИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

1.1	Освоение теоретических знаний и формирование практических навыков в области современных подходов к анализу генома, необходимых в практической деятельности врача – лабораторного генетика для решения диагностических, профилактических, образовательных и просветительских задач, предусмотренных квалификационными требованиями, предъявляемыми к врачу – лабораторному генетику.
-----	---

### 2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ООП

Цикл (раздел) ООП:	Б1.В.ДВ.01
<b>2.1</b>	<b>Требования к предварительной подготовке обучающегося:</b>
<b>2.2</b>	<b>Дисциплины и практики, для которых освоение данной дисциплины (модуля) необходимо как предшествующее:</b>
2.2.1	Производственная (клиническая) практика

### 3. КОМПЕТЕНЦИИ ОБУЧАЮЩЕГОСЯ, ФОРМИРУЕМЫЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

**ПК-5:** Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем

**ПК-6:** готовность к применению диагностических лабораторных генетических методов исследований и интерпретации их результатов

**В результате освоения дисциплины обучающийся должен**

<b>3.1</b>	<b>Знать:</b>
3.1.1	законодательство Российской Федерации по вопросам организации медико-генетической помощи населению;
3.1.2	общие принципы и основные методы клинической, инструментальной и лабораторной диагностики генетических заболеваний; эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственных заболеваний;
3.1.3	организацию неонатального скрининга на фенилкетонурию, гипотиреоз, адреногенитальный синдром, галактоземию, муковисцидоз;
3.1.4	организацию пренатальной диагностики наследственных болезней и пренатального скрининга на врожденные пороки развития и хромосомные болезни, общие показания для проведения пренатальной диагностики, значение пренатальной диагностики в снижении уровня наследственной и врожденной патологии;
3.1.5	периконцепционную профилактику, показания для проведения периконцепционной профилактики;
3.1.6	основы генетики человека: молекулярные основы наследственности;
3.1.7	медицинские показания к назначению молекулярно-генетических методов исследований;
3.1.8	правила оформления медицинской документации при проведении молекулярно-генетических исследований пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в форме электронного документа
<b>3.2</b>	<b>Уметь:</b>
3.2.1	обосновывать и планировать объем молекулярно-генетических исследований в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания;
3.2.2	работать со специализированной базой данных по генетическим болезням и компьютерными видеодиагностическими программами;
3.2.3	сформулировать показания для направления на специальное генетическое исследование;
3.2.4	оценить результаты лабораторных методов диагностики;
3.2.5	в доступной форме объяснить семье смысл медико-генетического прогноза;
3.2.6	внедрять современные методы диагностики и профилактики наследственных болезней;
3.2.7	интерпретировать результаты молекулярно-генетических лабораторных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания;
3.2.8	устанавливать диагноз с учетом действующей Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ);
3.2.9	заполнять медицинскую документацию, в том числе в форме электронного документа, и контролировать качество ее ведения.

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

Код занятия	Наименование разделов и тем /вид занятия/	Семестр / Курс	Часов	Компетен-ции	Литература	Примечание
-------------	---	----------------	-------	--------------	------------	------------

	<b>Раздел 1. Методы клеточной биологии в исследовании иммуногенетических механизмов патогенеза наследственных заболеваний</b>					
1.1	Теория Бернета и современные научные представления о периферической толерантности /Лек/	1	2	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.2	Теория Бернета и современные научные представления о периферической толерантности /Пр/	1	15	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.3	Принципы методов молекулярногенетической диагностики /Ср/	1	10	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.4	Наносоединения, применение в биологии, их воздействие на клетки в культуре in vitro /Лек/	1	1	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.5	Наносоединения, применение в биологии, их воздействие на клетки в культуре in vitro /Пр/	1	15	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.6	Наносоединения, применение в биологии, их воздействие на клетки в культуре in vitro /Ср/	1	22	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.7	Применение флуоресцентной микроскопии и проточной цитофлуориметрии в диагностике и экспериментальных исследованиях Лек/	1	1	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.8	Применение флуоресцентной микроскопии и проточной цитофлуориметрии в диагностике /Пр/	1	14	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.9	Применение флуоресцентной микроскопии и проточной цитофлуориметрии в диагностике /Ср/	1	24	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	

1.10	/Контр. раб./	1	2	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	Задание
1.11	/Зачёт/	1	2	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	Устный опрос, тест

## 5. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

### 5.1. Оценочные материалы для текущего контроля и промежуточной аттестации

Представлены отдельным документом

### 5.2. Оценочные материалы для диагностического тестирования

Представлены отдельным документом

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

### 6.1. Рекомендуемая литература

#### 6.1.1. Основная литература

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л1.1	Янушевич О.О., Арутюнов С.Д., Акуленко Л.В., Угаров И.В.	Медицинская генетика: учебник	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2012, электронный ресурс	1
Л1.2	Бочков Н. П., Пузырев В. П., Смирнихина С. А.	Клиническая генетика: учебник	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020	81
Л1.3	Алферова Г. А., Подгорнова Г. П., Кондаурова Т. И.	Генетика: учебник для вузов	Москва: Юрайт, 2023, электронный ресурс	1
Л1.4	Катмаков П. С., Гавриленко В. П., Бушов А. В., Анисимова Е. И.	Генетика: учебник для вузов	Москва: Юрайт, 2023, электронный ресурс	1

#### 6.1.2. Дополнительная литература

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л2.1	Акуленко Л.В.	Медицинская генетика: учебное пособие	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015, электронный ресурс	1
Л2.2	Маскаева Т. А., Лабутина М. В., Чегодаева Н. Д.	Генетика человека: учебное пособие	Саранск: МГПИ им. М.Е. Евсевьева, 2019, электронный ресурс	1
Л2.3	Жимулёв, И. Ф., Беляев, Е. С., Акифьев, А. П.	Общая и молекулярная генетика: учебное пособие для вузов	Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2017, электронный ресурс	1
Л2.4	Асанов А. Ю., Байдаков Г. В., Балановская Е. В., Гинтер Е. К.	Медицинская генетика: национальное руководство	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022	6

#### 6.1.3. Методические разработки

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л3.1	Сорокина Е. В., Останина М. В.	Генетика человека с основами медицинской генетики: учебно -методическое пособие	Волгоград: ВолгГМУ, 2022, электронный ресурс	1

ЛЗ.2	Любимов А. И.	Генетика: практикум	Ижевск: Ижевская ГСХА, 2021, электронный ресурс	1
ЛЗ.3	Алферова Г. А., Ткачева Г. А., Прилипко Н. И.	Генетика. Практикум: учебное пособие для вузов	Москва: Юрайт, 2023, электронный ресурс	1

### 6.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет"

Э1	The National Center for Biotechnology Information, <a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/</a>
Э2	Wiley Online Library, <a href="http://onlinelibrary.wiley.com/">http://onlinelibrary.wiley.com/</a>
Э3	Elsevier, <a href="http://www.elsevier.com/">http://www.elsevier.com/</a>
Э4	Genome Browser, <a href="http://genome.ucsc.edu/">http://genome.ucsc.edu/</a>
Э5	FANTOM ( international research consortium), <a href="http://fantom.gsc.riken.jp/">http://fantom.gsc.riken.jp/</a>
Э6	Cancer atlas, <a href="http://canceratlas.cancer.org/">http://canceratlas.cancer.org/</a>
Э7	The modENCODE consortium, <a href="https://www.encodeproject.org/">https://www.encodeproject.org/</a>
Э8	the GENCODE project, <a href="http://www.genencodegenes.org/">http://www.genencodegenes.org/</a>

### 6.3.1 Перечень программного обеспечения

6.3.1.1	Операционные системы Microsoft, пакет прикладных программ Microsoft Office
---------	--

### 6.3.2 Перечень информационных справочных систем

6.3.2.1	<a href="http://www.garant.ru">http://www.garant.ru</a> Информационно-правовой портал Гарант.ру
6.3.2.2	<a href="http://www.consultant.ru">http://www.consultant.ru</a> Справочно-правовая система Консультант Плюс

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

7.1	Учебная аудитория для проведения лекций оснащена мультимедиа проектором, доской, ноутбуком, типовой учебной мебелью: парты, стулья. Адрес: г. Сургут, ул. Энергетиков, 22, ауд. 2Б.
7.2	Учебная аудитория для проведения практических занятий, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации оснащена мультимедиа проектором, экраном, ноутбуком; типовой учебной мебелью: парты, стулья. Адрес: г. Сургут, ул. Энергетиков, 22, ауд. 533.

# ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ ТЕКУЩЕЙ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

## *Молекулярно-генетические методы исследования патогенеза наследственных заболеваний*

Код, направление подготовки	31.08.06 Лабораторная генетика
Направленность (профиль)	-
Форма обучения	очная
Кафедра-разработчик	Патофизиологии и общей патологии
Выпускающая кафедра	Патофизиологии и общей патологии

## ТИПОВЫЕ ЗАДАНИЯ ДЛЯ КОНТРОЛЬНОЙ РАБОТЫ

### КОНТРОЛЬНАЯ РАБОТА – 1 СЕМЕСТР)

Написание реферата предполагает глубокое изучение обозначенной проблемы.

**Реферат** (от лат. *refero* – докладываю, сообщаю) представляет собой особое сочинение, в котором определены цели, задачи и выводы излагающие основные положения темы или проблемы.

Тематика рефератов представлена в оценочных средствах.

Рефераты докладываются на занятии соответственно выбранной теме и календарно-тематическому плану, сдаются преподавателю строго в указанный срок.

Реферат состоит из трех частей: введения, основной части, заключения;

а) во введении логичным будет обосновать актуальность темы (почему выбрана данная тема, каким образом она связана с современностью и наукой); цель (должна соответствовать теме реферата); задачи (способы достижения заданной цели), отображаются в названии параграфов работы;

б) в основной части дается характеристика и анализ темы реферата в целом, и далее – сжатое изложение выбранной информации в соответствии с поставленными задачами. В конце параграфа должен делаться вывод (подвывод), который начинается словами: «Таким образом...», «Итак...», «Значит...», «В заключение отметим...», «Все сказанное позволяет сделать вывод...», «Подводя итог...» и т.д.

в) заключение содержит выводы по параграфам (1-1,5 листа). Уместно высказать свою точку зрения на рассматриваемую проблему.

Реферат может быть представлен в виде презентации, при этом обязательно выполнение основных требований к реферату, включая правильность оформления списка литературы.

Раскрытие темы реферата предполагает наличие нескольких специализированных источников (как минимум 8-10 публикаций, монографий, справочных изданий, учебных пособий) в качестве источника информации. Предпочтение отдается публикациям в специализированных журналах и монографиям признанных специалистов в соответствующей области знаний. Обязательно использование иностранной литературы.

### Темы рефератов:

1. Гены-модификаторы иммунного ответа.
2. Методы исследования клеточного цикла.
3. Принципы и основные методы работы с клеточными культурами.
4. Основные поверхностные маркеры лимфоцитов периферической крови.
5. Структура и функция клеточного сигнального каскада NF- $\kappa$ B.
6. Фактор некроза опухоли, его роль в патогенезе наследственных мультифакториальных заболеваний.

7. Методы оценки жизнеспособности клеток.
8. Применение флуоресцентной микроскопии в диагностике и экспериментальных исследованиях.
9. Применение проточной цитофлуориметрии в диагностике и экспериментальных исследованиях

### ТИПОВЫЕ ВОПРОСЫ К ЗАЧЕТУ (1 семестр)

Задание для показателя оценивания дескриптора «Знает»	Вид задания
<p><b>Устный опрос</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Принципы и основные методы работы с клеточными культурами.</li> <li>2. Клеточный цикл, фазы клеточного цикла. Регуляция клеточного цикла, «арест» клеточного цикла. Методы исследования клеточного цикла.</li> <li>3. Жизнеспособность клеток как оценка эффективности проводимой терапии. Методы оценки жизнеспособности клеток.</li> <li>4. Механизмы гибели клеток, методы их определения.</li> <li>5. Нетоз (Netosis) как защитная реакция организма на повреждающее воздействие.</li> <li>6. Аутофагия. Роль аутофагии в процессах дифференцировки и гибели клеток.</li> <li>7. Теория Бернета и современные научные представления о периферической толерантности.</li> <li>8. Основные поверхностные маркеры лимфоцитов периферической крови.</li> <li>9. Роль Toll-like рецепторов (TLR) в развитии иммунного ответа.</li> <li>10. Внеклеточная ДНК как активатор иммунной системы.</li> <li>11. Нносоединения, применение в биологии, их воздействие на клетки в культуре in vitro.</li> <li>12. Применение флуоресцентной микроскопии в диагностике и экспериментальных исследованиях.</li> <li>13. Применение проточной цитофлуориметрии в диагностике и экспериментальных исследованиях.</li> </ol>	теоретический
Задание для показателя оценивания дескриптора «Умеет», «Владеет»	Вид задания
<p><b>Тесты (пример)</b></p> <p>№ 1: Носители однонуклеотидного полиморфизма гена TNF<math>\alpha</math> в положении -308, определяющего низкую продукцию цитокина, чаще страдают:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>А. Ревматоидным артритом;</li> <li>Б. Бронхиальной астмой;</li> <li>В. Остеопорозом;</li> <li>Г. Туберкулезом;</li> <li>Д. Привычным невынашиванием беременности.</li> </ol> <p>№ 2: Основные поверхностные маркеры регуляторных Т-лимфоцитов:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>А. CD3+CD4+;</li> <li>Б. CD3+CD8+;</li> <li>В. CD4+CD8+;</li> <li>Г. CD4+CD25+;</li> <li>Д. CD19+CD56+.</li> </ol> <p>№ 3: Нуклеарный фактор, определяющий дифференцировку Th17-лимфоцитов:</p>	практический



A. NF-kB; Б. FoxP3; B. RorgammaC; Г. GATA3; Д. Tbe	
--	--