

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
"Красноярский государственный медицинский университет  
имени профессора В.Ф. Войно-Ясенецкого"  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Отделение Лабораторная диагностика

## **РАБОЧАЯ ПРОГРАММА МЕЖДИСЦИПЛИНАРНОГО КУРСА**

**"Теория и практика лабораторных медико-генетических исследований"**

по специальности 31.02.03 Лабораторная диагностика на базе среднего общего  
образования

очная форма обучения

2018 год

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
"Красноярский государственный медицинский университет  
имени профессора В.Ф. Войно-Ясенецкого"  
Министерства здравоохранения Российской Федерации



21 июня 2018

## **АННОТАЦИЯ К РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЕ**

междисциплинарного курса Теория и практика лабораторных медико-генетических исследований

Очная форма обучения

Отделение Лабораторная диагностика

Курс - IV

Семестр - VIII

Лекции - 22 час.

Лабораторные работы - 48 час.

Самостоятельная работа - 35 час.

Экзамен - VIII семестр

Всего часов - 105


2018 год

При разработке рабочей программы дисциплины в основу положены:

1) ФГОС СПО по 31.02.03 Лабораторная диагностика на базе среднего общего образования, утвержденный приказом Министерства образования и науки Российской Федерации 11 августа 2014 № 970

2) Учебный план по специальности 31.02.03 Лабораторная диагностика на базе среднего общего образования, утвержденный ректором ФГБОУ ВО КрасГМУ им. проф. В.Ф. Войно-Ясенецкого Минздрава России 10.06.2015 г.


Рабочая программа дисциплины одобрена на заседании кафедры (протокол № 10 от 15 июня 2018 г.)

Заведующий отделением Лабораторная диагностика  Нечесова Ж.В.

Согласовано:

Руководитель Фармацевтического колледжа  Селютина Г.В.

21 июня 2018 г.

Председатель ЦМК Лабораторных дисциплин  Перфильева Г.В.

Программа заслушана и утверждена на заседании методического совета ФК (протокол № 10 от 21 июня 2018 г.)

Главный специалист МО  Казакова Е.Н.

**Авторы:**

- Питрукова О.К.

## 1. Вводная часть

### 1.1. Планируемые результаты освоения образовательной программы по дисциплине

Цель освоения дисциплины "Теория и практика лабораторных медико-генетических исследований" состоит в изучении целей и задач медицинской генетики, овладении методами медико-генетического консультирования и основными методами современных генетических исследований, используемых в лабораторной диагностике. В результате изучения профессионального модуля обучающийся должен иметь практический опыт: выполнения основных биохимических, цитогенетических, иммуногенетических методов проведения скрининг-тестов наследственных заболеваний. Уметь: готовить препараты для генетических исследований; проводить основные скрининговые исследования для выявления наследственных заболеваний; проводить контроль качества медико-генетических исследований. Знать: предмет изучения, цели и задачи медицинской генетики; методы медико-генетического консультирования; основные методики современных генетических исследований, используемые в лабораторной диагностике.

### 1.2. Место учебной дисциплины в структуре ППСЗ университета

1.2.1. Дисциплина «Теория и практика лабораторных медико-генетических исследований» относится к циклу МДК.В.7.5.

#### **Информатика и ИКТ**

**Знания:** теоретических основ информатики, сбора, хранения, поиска, переработки, преобразования, распространения информации

**Умения:** пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет

**Навыки:** владения базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет.

#### **Биология с основами генетики**

**Знания:** закономерности индивидуального развития, основы молекулярно-генетического и клеточного уровней, закономерности наследственности и изменчивости человека

**Умения:** решение задач по генетике на применение знаний по вопросам моно- и полигибридного скрещивания, анализа родословной, сцепленного наследования и наследования признаков, сцепленных с полом

**Навыки:** работа с текстом, рисунками

#### **Основы патологии**

**Знания:** этиологию, механизмы развития и диагностику патологических процессов в органах и системах; роль структурно-функциональных изменений в формировании сдвигов лабораторных показателей; общие закономерности возникновения, развития и течения патологических процессов; сущность типовых патологических процессов на молекулярно-биологическом, клеточном, тканевом и системном уровнях; патогенетические основы неотложных состояний, их клинические проявления и основные принципы лабораторной диагностики

**Умения:** оценивать показатели организма с позиции «норма - патология»

**Навыки:**

### **(школьный курс)**

**Знания:** задачи, структуру, оборудование, правила работы и технику безопасности в лаборатории клинических исследований;

**Умения:** готовить биологический материал, реактивы, лабораторную посуду, оборудование; проводить общеклинические лабораторные исследования

**Навыки:** определения физических и химических свойств, микроскопического исследования биологических материалов

### **Теория и практика лабораторных биохимических исследований**

**Знания:** задачи, структуру, оборудование, правила работы и техники безопасности в биохимической лаборатории

**Умения:** определять биохимические показатели крови, мочи, ликвора и т.д.; работать на биохимических анализаторах; вести учетно-отчетную документацию; принимать, регистрировать, отбирать клинический материал

**Навыки:** определения показателей белкового, липидного, углеводного и минерального обменов, активности ферментов, белков острой фазы, показателей гемостаза

### **Молекулярная биология**

**Знания:** основные методики современных исследований молекулярной биологии, используемые в лабораторной диагностике

**Умения:** применять основные методики современных исследований молекулярной биологии, используемые в лабораторной диагностике

**Навыки:**

**2.2. Разделы дисциплины (модуля), компетенции и индикаторы их достижения, формируемые при изучении**

№ раздела	Наименование раздела дисциплины	Темы разделов дисциплины	Код формируемой компетенции	Коды индикаторов достижения компетенций
1	2	3	4	5
1.	Введение в медицинскую генетику.			
		Введение в медицинскую генетику Предмет изучения медицинской генетики. Цели, задачи, методы медицинской генетики. Этические проблемы медико-генетических исследований. Понятие о врожденных пороках и наследственных заболеваниях. Классификация наследственных болезней. Характеристика их. Источники биологического материала при лабораторных исследованиях наследственной патологии. Особенности подготовки пациента. Методика взятия, стабилизации биоматериала. Правила доставки, хранения, оценки биоматериала.	ОК-1, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-10, ОК-14	ОК-1, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-10, ОК-14
		Введение в медицинскую генетику.	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-6, ОК-7, ОК-8, ОК-11, ОК-13, ОК-14, ПК-7, ПК-7, ПК-7	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-6, ОК-7, ОК-8, ОК-11, ОК-13, ОК-14, ПК-7.1, ПК-7.4, ПК-7.5
		Цитологические и биохимические основы наследственности Типы клеточной организации. Клеточное ядро: строение, функции. Нуклеиновые кислоты: Дезоксирибонуклеиновая кислота: строение, свойства, функции. Рибонуклеиновая кислота: строение, функции, виды РНК. Генетическая роль нуклеиновых кислот в передаче наследственной информации.	ОК-1, ОК-4	ОК-1, ОК-4
2.	Закономерности наследования			
		Закономерности наследования	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-6, ОК-8, ОК-10, ОК-11, ОК-13, ОК-14, ПК-7, ПК-7, ПК-7	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-6, ОК-8, ОК-10, ОК-11, ОК-13, ОК-14, ПК-7.1, ПК-7.4, ПК-7.5

		<p>Закономерности наследования признаков Сущность законов Г. Менделя. Наследование альтернативных признаков. Аутосомное и сцепленное с полом наследование. Генотип как целостная система взаимодействующих генов. Наследование признаков при взаимодействии неаллельных генов: эпистаз, комплементарность, полимерия. наследование признаков при взаимодействии аллельных генов: доминирование, неполное доминирование, сверхдоминирование, кодоминирование.</p>	<p>ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-14</p>	<p>ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-14</p>
		<p>Методы медицинской генетики Особенности человека как объекта генетических исследований. Генеалогический метод. Методика составления схем родословных и их анализ. Особенности родословной при аутосомно-рецессивном, аутосомно-доминантном и сцепленном наследовании. Анализ близкородственных браков. Близнецовый метод. Биохимический метод. Цитогенетический метод. Основные показания для использования. Кариотипирование - определение качества и количества хромосом. Методы экспресс-диагностики X- и Y-хроматина. Метод дерматоглифики, методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод.</p>	<p>ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-14</p>	<p>ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-14</p>
3.	Наследственная и врожденная патология			
		Наследственная и врожденная патология	<p>ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-6, ОК-8, ОК-10, ОК-11, ОК-13, ОК-14, ПК-7, ПК-7</p>	<p>ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-6, ОК-8, ОК-10, ОК-11, ОК-13, ОК-14, ПК-7.4, ПК-7.5</p>
		<p>Мутации аутосом и хромосомные заболевания Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни. качественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Структурные аномалии хромосом.</p>	<p>ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-14</p>	<p>ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-14</p>
		<p>Мутации половых хромосом и хромосомные заболевания Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y-хромосоме. Структурные аномалии хромосом.</p>	<p>ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-14</p>	<p>ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-14</p>

		Генные болезни Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. Х-сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. У-сцепленные заболевания. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-14	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-14
		Митохондриальные заболевания Строение и функции митохондрий. Симбиотическая теория происхождения митохондрий. Цитоплазматическая наследственность. Формы митохондриальных заболеваний	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-14	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-14
		Врожденная патология Врожденные патологические процессы. Внутривутробно приобретенные болезни. Пороки развития и их механизмы.	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-14	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-14
4.	Лабораторная диагностика наследственной патологии			
		Лабораторная диагностика наследственной патологии	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-6, ОК-7, ОК-8, ОК-9, ОК-10, ОК-11, ОК-12, ОК-13, ОК-14, ПК-7, ПК-7, ПК-7, ПК-7, ПК-7, ПК-7	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-6, ОК-7, ОК-8, ОК-9, ОК-10, ОК-11, ОК-12, ОК-13, ОК-14, ПК-7.1, ПК-7.2, ПК-7.3, ПК-7.4, ПК-7.5, ПК-7.6
5.	Медико-генетическое консультирование			
		консультации		
		Медико-генетическое консультирование Основные цели и задачи медико-генетического консультирования. Методы медико-генетического консультирования. Цитогенетический анализ: показания для проведения, роль в диагностике хромосомных болезней.	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-14	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-14
		Пренатальная диагностика, диагностика новорожденных Проведение современных экспресс-методов пренатальной и предимплантационной диагностики наследственных болезней.	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-14	ОК-1, ОК-2, ОК-3, ОК-4, ОК-5, ОК-14