Методические указании для самостоятельной работы обучающихся

Модуль: «Гены и наследственность»

Дисциплина: Медицинская генетика

Код модуля: GN 1204

Название ОП: 6B10117 «Стоматология»

Объем учебных часов\кредитов: 120 часов/4 кредит

Курс и семестр изучения:1-1

Шымкент 2024 г.

Методические указании для самостоятельной работы обучающихся разработаны в соответствии с рабочей программой дисциплины (силлабусом) «Гены и наследственность» и обсуждены на заседании кафедры.

Протокол №13 от «30» 05 2024 г.

Заведующий кафедрой, профессор _____ Есиркепов М.М.

№ 1

1.Тема: Кариотип человека. Генетические карты хромосом человека. Анатомия нормального и патологического кариотипа

2. Цель: изучение кариотипа, его классификации, метода картирования генов генов для получения положения гена и определения групп сцепления.

3. Задания:

1. Определение понятия генетической карты хромосом
2. Г.Стертевант и первая генетическая карта хромосом дрозофилы
3. Этапы картирования генов
4. Цитогенетические карты
5. Группы сцепления и их определение путем картирования
6. Карты генома
7. Анатомия нормального кариотипа.
8. Анатомия патологического кариотипа.

4.Форма выполнения\оценивания: Работа в малых группах, защита презентациисоставление глоссария.

5.Критерии и выполнения: Устный опрос

6. Сроки сдачи - 1 неделя

7. Литература: см.приложение 1

8. Контроль:

1.Ответы на тестовые вопросы.
2.Решение ситуационных задач.
3.Заполнение карточек по теме.
4.Ответы на вопросы, указанные в заданиях.

Дополнительно: устные ответы на вопросы по данной теме.

№ 2

1.Тема: Наследственный аппарат клеток. Динамика наследственного аппарата в процессе клеточного цикла

2. Цель: изучить структуру генетического аппарата клетки на хромосомном уровне организации генома; изучить динамику наследственного аппарата в процессе клеточного цикла.

3. Задачи обучения: студент должен знать структуру наследственного аппарата на хромосомном уровне; у**меть** описать изменения наследственного аппарата в процессе клеточного цикла.

4. Основные вопросы темы:

1. Определение понятия наследственного материала
2. Структурная организация хроматина
3. Проблема компактизации молекулы ДНК
4. Уровни компактизации молекулы ДНК:

-нуклесомная нить хроматиновая фибрилла, хромомеры и хромонемы, эухроматин и гетерохроматин

5. Политенные хромосомы.
6. Хромосомы типа лампровых щеток

4.Форма выполнения\оценивания: Работа в малых группах, защита презентации, составление глоссария.

5. Критерии и выполнения: Устный опрос

6. Сроки сдачи - 1 неделя

7. Литература: см.приложение 1
8. Контроль:
1.Ответы на тестовые вопросы.
2.Решение ситуационных задач.
3.Заполнение карточек по теме.
4.Ответы на вопросы, указанные в заданиях.
Дополнительно: устные ответы на вопросы по данной теме.

№ 3
1.Тема: Молекулярная структура клеток и болезни, возникающие при нарушении их функционирования
2.Цель: На основе изучения растительных и животных клеток показать единство организации живых форм на нашей планете. Знать различие между растительными и животными клетками. Познакомиться со молекулярным строением и функциями клетки
3.Задания:
1. Молекулярная структура и функции основных компонентов клетки:
2. Болезни, связанные с патологией ядра:
уменьшение генетического материала
атипичные митозы
патология синтеза субъединиц рибосом и тРНК в ядрышке
3. Болезни, связанные с нарушением функционирования и строения ЭПС:
расширением цистерн ЭПС, фрагментацией ЭПС,гипер- и гипотрофией ЭПС, блокадой синтетических и/или транспортных процессов в клетке.
4. Болезни, связанные с нарушением функционирования и строения аппарата Гольджи:
заболевания, связанные с нарушением сигналов внутриклеточного транспорта
5. Болезни, связанные с нарушением функционирования и строения митохондрий:
митохондриальные болезни, связанные с дефектами ядерной ДНК
митохондриальные болезни, вызываемые дефектами мтДНК
6. Болезни, связанные с нарушением функционирования и строения лизосом:
болезни накопления мукополисахаридов или генетические болезни накопления;
болезни, связанные снарушениям сортировки и транспорта лизосомных ферментов - гидролаз.
болезни, связанные с повреждением лизосомных мембран.
болезни, связанные с внеклеточным выбросом
роль лизосом в развитии воспалительных процессов
7. Болезни, связанные с нарушением функционирования и строения пероксисом:
заболевания, обусловленные почти полной потерей пероксисомной функции;
заболевания, возникающие в связи с избытком пероксисомных ферментов;
заболевания, обусловленные нарушением функционирования только одного фермента пероксисом .
8. Болезни, связанные с нарушением функционирования мембраны.
9. Болезни,связанные с изменением структуры и количества элементов цитоскелета.
4.Форма выполнения\оценивания: Работа в малых группах, защита презентации, составление глоссария.
5. Критерии и выполнения: Устный опрос
6. Сроки сдачи - 5 неделя
7. Литература: см.приложение 1

8. Контроль:
1.Ответы на тестовые вопросы.
2.Решение ситуационных задач.
3.Заполнение карточек по теме.
4.Ответы на вопросы, указанные в заданиях.
Дополнительно: устные ответы на вопросы по данной теме.

№4
1.Тема: Современная классификация мутаций и примеры наследственных заболеваний
2. Цель: ознакомиться с классификацией мутаций и примерами наследственных заболеваний, вызываемых ими
3. Задания:
1. Определение понятия мутаций.
2. Классификация мутаций:
по месту возникновения:
a. генеративные (в половых клетках)
b. соматические (в соматических клетках)
по адаптивному значению:
a. вредные (летальные и полулетальные)
b. полезные
по характеру проявления:
a. доминантные
b. рецессивные.
по направлению изменения гена:
a. прямые
b. обратные
по характеру изменения генотипа:
a. генные,
b. хромосомные
c. геномные
3. Классификация генных мутаций:
a. по механизму возникновения
b. по характеру последствий
4. Классификация хромосомных мутация:
a. по характеру структурных изменений
b. по характеру количественных изменений.
5. Примеры заболеваний вызванных этими муациями
4.Форма выполнения\оценивания: Работа в малых группах, защита презентации, составление глоссария.
5. Критерии и выполнения: Устный опрос
6. Сроки сдачи - 5 неделя
7. Литература: см.приложение 1
8. Контроль:
1.Ответы на тестовые вопросы.
2.Решение ситуационных задач.
3.Заполнение карточек по теме.
4.Ответы на вопросы, указанные в заданиях.

№5

1.Тема: Моногенные заболевания, возникающие вследствии изменения структуры белка
2.Цель: Описание молекулярно-генетических механизмов патогенеза моногенных заболевании.
3.Задания:
1. Введение
2.Состояние белкового обмена в норме
3.Изменение белкового баланса в процессе индивидуального развития
4.Изменение белкового обмена при патологических состояниях.
4.Форма выполнения\оценивания: Работа в малых группах, защита презентации составление глоссария.
5.Критерии и выполнения: Устный опрос
6. Сроки сдачи - 11 неделя
7. Литература: см.приложение 1
8. Контроль:
1.Ответы на тестовые вопросы.
2.Решение ситуационных задач.
3.Заполнение карточек по теме.
4.Ответы на вопросы, указанные в заданиях.
Дополнительно: устные ответы на вопросы по данной теме.

№6

1. Тема: Успехи генной инженерии и их использование в медицине: генная терапия, трансляционная терапия. Нанобиотехнология.
2. Цель: Дать представление о методах генной терапии и трансляционной терапии. Описание сути бионанотехнологии и применение их в медицине
3. Задания:
1. Методы рекомбинантных ДНК
2. Генетические болезни: диагноз и скрининг
3. ДНК-микрочипы и генетическии скрининг
4. Генная терапия, трансляционная терапия и этические проблемы.
5. Создание рекомбинантных ДНК
6. Ферменты рестрикции
7. Клонирование в бактериальных клетках E.coli
8. Клонирование без клеток хозяина – метод ПЦР
9. Регенераторная медицина
10. Тканевая инженерия
11. Нанотехнологии, нанобиотехнологии и наномедицина.
12. Определение понятия и сути нанобиотехнологии.
13. Процессы нано-биотехнологии,
14. Основные этапы биотехнологических процессов.
15. Клиническая (фармацевтическая) нанобиотехнология.
16. Успехи и достижения нанобиотехнологии.

4.Форма выполнения\оценивания: Работа в малых группах, защита презентации составление глоссария
5.Критерии и выполнения: Устный опрос
6. Сроки сдачи - 11 неделя
7. Литература: см.приложение 1

8. Контроль:
1.Ответы на тестовые вопросы.
2.Решение ситуационных задач.
3.Заполнение карточек по теме.
4.Ответы на вопросы, указанные в заданиях.
Дополнительно: устные ответы на вопросы по данной теме.

№7
1.Тема: Пренатальная диагностика и профилактика наследственной болезней
2. Цель: изучение основ пренатальной диагностики, медико-генетического консультирования и современных методов профилактики наследственных болезней.
3. Задания:
1. Генетические основы профилактики наследственных болезней:
- первичная профилактика
- вторичная профилактика
- третичная профилактика
- управление экспрессией генов
- элиминация эмбрионов и плодов с наследственной патологией
- геннаяинжзенерия на уровне зародышевых клеток т
- планирование семьи
- охрана окружающей среды
2. Медико-генетическое консультирование
3. Пренатальная диагностика:
- скрининг беременных на основе определения биохимических маркеров
- инвазивные методы:
- амниоцентез
- кордоцентез
- хорион- и плацентобиопсия
- не инвазивные методы:
- УЗИ
4. Предимплантационная диагностика
5. Доклиническая диагностика, просеивающие программы и профилактическое лечение
4.Форма выполнения\оценивания: Работа в малых группах, защита презентациисоставление глоссария
5.Критерии и выполнения: Устный опрос
6. Сроки сдачи - 13 неделя
7. Литература: см.приложение 1
8. Контроль:
1.Ответы на тестовые вопросы.
2.Решение ситуационных задач.
3.Заполнение карточек по теме.
4.Ответы на вопросы, указанные в заданиях.
Дополнительно: устные ответы на вопросы по данной теме.

№8

Тема: Полигенные болезни. Хромосомные болезни

2.Цель: Изучение этиологии и патогенеза полигенных болезней (болезней с наследственной предрасположенностью – БНП). Изучение этиологии, патогенеза и эпидемиологии хромосомных болезней.

3.Задания:

1. Общая характеристика и классификация БНП
2. Подходы к изучению наследственной предрасположенности к болезням человека
3. Молекулярно-генетический анализ механизмов развития БНП
4. Гены подверженности некоторым мультифакториальным болезням
5. Клинико-генетические особенности некоторых болезней с наследственной предрасположенностью:

а) артериальная гипертензия
в) бронхо-легочные болезни
г) сахарный диабет
д) язвенная болезнь желудка и двенадцатиперстной кишки
е) болезнь Альцгеймера
ж) иммуннозависимые болезни
з) инфекционные болезни
и) злокачественные новообразования

6.Классификация хромосомных болезней, согласно механизма их возникновения.
7.Этиология, клиника и генетика синдрома, обусловленного моносомией по Х-хромосоме
8.Главные черты клинической картины
9.Этиология, клиника и генетика болезней, обусловленных полисомией по Х-хромосомам у женщин и мужчин
10.Главные черты клинической картины
11.Этиология болезней, обусловленных полисомией по Y-хромосомам
12.Клиника и генетика
13.Этиология, клиника и генетика синдромов, обусловленных моносомией по аутосомам.
14.Этиология, клиника и генетика синдромов, обусловленных полисомией по аутосомам.
15.Этиология, клиника и генетика синдромов, обусловленных частичной моносомией по аутосомам.

4.Форма выполнения\оценивания: Работа в малых группах, защита презентациисоставление глоссария

5. Критерии и выполнения: Устный опрос

6. Сроки сдачи - 14 неделя

7. Литература: см.приложение 1

8. Контроль:

1.Ответы на тестовые вопросы.
2.Решение ситуационных задач.
3.Заполнение карточек по теме.
4.Ответы на вопросы, указанные в заданиях.

Дополнительно: устные ответы на вопросы по данной теме.

№9

1. Тема: Рубежный контроль №2 по разделам: «Основы медицинской генетики»

2. Цель: определить уровень усвоения студентами материала пройденных тем по разделам «Общая и медицинская генетика».

3. Задачи обучения: студент должен знать материал по данной теме; уметь выполнить задания КИС (устные вопросы, тесты, решение ситуационных задач, работа с карточками).

4. Основные вопросы темы:

1. Определение понятия клеточного и митотического циклов.
2. Периоды клеточного цикла: G_1, S, G_2, M, G_0; процессы, происходящие в эти периоды.
3. Типы клеток с разными способностями к делению:
- митотические,
- необратимые постмитотические клетки
-обратимые постмитотические клетки.
4. Деление клетки – митоз. Биологическое значение.
5. Атипичные митозы. Причины возникновения и значение для медицины.
6. Регуляция клеточного цикла: циклины и циклинзависимые киназы, их роль в регуляции митотического цикла.
7. Митозстимулирующий фактор.
8. Механизм действия циклин-сдк комплексов:
- в G_1-периоде;
- в S и G_2-периоде;
- контрольные точки клеточного цикла.
9. Регуляторная роль белка р-53;
10. Общее представление о механизме апоптоза. Типы апоптоза: «апоптоз изнутри» и «апоптоз по команде».
11. Митохондриальные факторы апоптоза и роль белка р-53.
12. Апоптоз и некроз. Роль апоптоза в созревании и функционировании иммунной системы;
13. Определение понятия канцерогенеза.
14. Генетическая природа канцерогенеза. Канцерогенные факторы.
15. Биологические механизмы канцерогенеза.
16. Определение понятия адгезии.
17. Семейства адгезивных мембранных белков
-интегрины;
-селектины
-адгезивные иммуноглобулины
-кадгерины
18. Адгезивная функция мембран
-механизм хоминга Т-лимфоцитов
-механизм миграции Т-клеток
-воспалительная реакция и адгезия
-иммунные реакции
19. Межклеточные контакты. Типы контактов:
-простое межклеточные соединение
-интердигитация
-адгезивный поясок
-плотное соединение

-нексусы или щелевидные соединение
20. Внеклеточный матрикс.
21. Определение понятия клеточной сигнализации.
22. Межклеточные сигнальные вещества – первичные посредники.
23. Мембранно связанные и внутриклеточные рецепторы.
24. Вторичные посредники.
25. Основные этапы передачи сигнала. Медицинское значение.
26. Механизмы внутриклеточного везикулярного транспорта веществ
- перенос низкомолекулярных соединений
- простая диффузия
- облегченная диффузия
- активный транспорт
27. Ионные каналы. Строение и функции.
28. Активный транспорт. Транслоказы.
29. Направление транспорта веществ: унипорт, симпорти антипорт.
30. Ионные насосы. Строение и функции.
31. Виды насосов:
- Na^+K^+ - насос
- Na^+ - каналы
- K^+- каналы
- Катионные каналы и н-холинорецепторы
32. Перенос высокомолекулярных соединений через мембраны
- эндоцитоз
- экзоцитоз
33. Предмет и задачи медицинской генетики.
34. Особенности изучения генетики человека.
35. Методы изучения генетики человека.
36. Наследственные болезни. Механизмы возникновения. Генетические механизмы возникновения наследственных болезней.
37. Моногенные болезни. Общая характеристика моногенной патологии.
38. Классификация моногенных болезней:
-по типу наследования:
-по органному и системному типу:
-по этиологии:
-по нарушению вида обмена веществ
39. Полигенные (мультифакториальные) болезни (МБ).
40. Особенности полигенных болезней.
41. Общая характеристика и классификация МБ.
42. Клинико-генетические особенности некоторых МБ:
-артериальная гипертензия
-бронхо-легочные болезни
-сахарный диабет
-язвенная болезнь желудка и двенадцатиперстной кишки
-болезнь Альцгеймера
-иммуннозависимые болезни
-инфекционные болезни
-злокачественные новообразования
43. Генокопии и фенокопии.
44. Дать определение понятию врожденные пороки развития (ВПР).
45. Генетические механизмы эмбриогенеза, нарушение которых приводит к возникновению ВПР .
46. Классификация и этиология ВПР.
47. Врожденные пороки развития мультифакториальных болезней.
48. Хромосомные болезни и их место в общей патологии человека.
49. Классификация хромосомных заболеваний:
-этиологическая (основана на характере мутации):
-болезни, связанные с типом клеток, в которых возникла мутация (в гаметах или зиготе):

-болезни, связанные со временем возникновения мутации (в поколении):
50. Множественные врожденные пороки развития (МВПР) характерные для хромосомных болезней:
51. Этиология, клиника и генетика синдромов, обусловленных:
- моносомией по Х-хромосоме;
- полисомией по Х-хромосомам у женщин и мужчин
- полисомией по Y-хромосомам
- моносомией по аутосомам.
- полисомией по аутосомам.
-частичной моносомией по аутосомам.
52. Определение понятия болезней снименделевским типом наследования.
53. Причины и механизмы развития:
- митохондриальных болезней;
- болезней геномного импринтинга;
- болезней экспансии тринуклеотидных повторов;
- прионновых болезней;
54. Общая характеристика принципов лечения наследственных болезней:
55. Регенерационная медицина.
56. Тканевая инженерия.
57. Генетические основы профилактики наследственных болезней:
- первичная профилактика
- вторичная профилактика
- третичная профилактика
- управление экспрессией генов
- элиминация эмбрионов и плодов с наследственной патологией
- генная инженерия на уровне зародышевых клеток
- планирование семьи
- охрана окружающей среды
58. Медико-генетическое консультирование
59. Пренатальная диагностика:
- скрининг беременных на основе определения
-биохимических маркеров
- инвазивные методы:
- амниоцентез
- кордоцентез
- хорион- и плацентобиопсия
- не инвазивные методы:
- УЗИ
60. Предимплантационная диагностика
61. Доклиническая диагностика, просеивающие программы и профилактическое лечение
62. Популяция, определение.
63. Экологическая структура популяции.
64. Генетическая структура популяции: генетическое единство и генетический полиморфизм.
65. Генетическое единство (закон Харди-Вайнберга) популяции. Закон Харди-Вайнберга и его значение для медицины
66. Структура человеческой популяции, её характеристика и типы: менделевская, демы, изоляты.
67. Генетический полиморфизм – характеристика генетического разнообразия популяции.
68. Виды генетического полиморфизма: адаптационный и сбалансированный
69. Генетический груз - источник появление рецессивных аллелей
70. Геногеография наследственных болезней

4.Форма выполнения\оценивания: Тестирование, решение генетических задач, устный опрос
5.Критерии и выполнения: приложение 2
6. Сроки сдачи – 14 неделя
7. Литература:
Приложение 1
На русском языке:
Основная:

1. Генетика. Учебник для ВУЗов/Под ред. Академика РАМН В.И. Иванова – М..: ИКЦ «Академкнига», 2006-638с.: ил.
2. Муминов Т. Основы молекулярной биологии:курс лекций.-Алматы: Эффект, 2007.

Дополнительная:

1. Иванюшкин А.Я., Игнатьев В.Н., Коротких Р.В., СилуяноваИ.В.Изд-во Прогресс, М.. 2008г.
2. У. Клаг, М. Каммингс. Основы генетики – М.: Техносфера, 2009г.
3. Основы молекулярной биологии клетки. Учебник. 3томах. Б.Альбертс и др., Изд-во OZON.RU, 2018г.

№	Атауы	Сілтеме
1	Электронды кітапхана	http://lib.ukma.kz
2	Республикалық жоғары оқу орындары аралық электронды кітапхана	http://rmebrk.kz/
3	«Студент кеңесшісі» Медициналық ЖОО электронды кітапханасы	http://www.studmedlib.ru
4	«Параграф» ақпараттық жүйе «Медицина» бөлімі	https://online.zakon.kz/Medicine
5	Ғылыми электрондық кітапхана	https://elibrary.ru/
6	«BooksMed» электронды кітапханасы	http://www.booksmed.com
7	«Web of science» (Thomson Reuters)	http://apps.webofknowledge.com
8	«Science Direct» (Elsevier)	https://www.sciencedirect.com
9	«Scopus» (Elsevier)	www.scopus.com
10	PubMed	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed

Интернетный ресурс:

1. Генетика. Учебник для ВУЗов/Под ред. Академика РАМН В.И. Иванова – М.: ИКЦ «Академкнига», 2011-638с.: ил.
2. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Н. Молекулярная биология. Учебное пособие для студентов медицинских вузов,3-е изд-е, Москва: Наука, 2016, 660с.
3. У. Клаг, М. Каммингс. Основы генетики – М.: Техносфера, 2009 г.
4. Курчанов.А. Генетика человека с основами общей генетики: учеб. пособие -СПб, 2009г.
5. Альбертс Б. ,Брей Д., ХопкинК.Основы молекулярной биологии клетки. Учебное издание. 2-е изд., испр., пер. с англ. 768ст. 2018г.
6. Спирин А.С. Биосинтез белков, Мир РНК и происхождение жизни.
7. Спирин А.С. Молекулярная биология. Структура рибосом и биосинтез белка. – М.: (электронный учебник).

8. Контроль: