

Учреждение образования
«Международный государственный экологический институт
имени А.Д. Сахарова» Белорусского государственного университета

УТВЕРЖДАЮ

Директор

МГЭИ им. А.Д. Сахарова БГУ

О.И. Родькин

«30» мая 2023 г.

Регистрационный № УД Род-23 уч.

МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ СКРИНИНГ И ДИАГНОСТИКА ПАТОЛОГИЙ ЧЕЛОВЕКА

Учебная программа учреждения высшего образования
по учебной дисциплине для специальности:
7-06-0511-04 Медико-биологическое дело

Профилизация Цитогенетика

2023 г.

Учебная программа составлена на основе образовательного стандарта высшего образования ОСВО ~~7-06-0511-04-2022~~ от 31.05.2023 2023 г. и учебных плана специальности учреждения образования 7-06-0511-04 «Медико-биологическое дело» для профилизации Цитогенетика рег. № 164-23/уч.маг от 07.04.2023

СОСТАВИТЕЛИ:

Е. М. Шпадарук, доцент кафедры общей экологии, биологии и экологической генетики учреждения образования «Международный государственный экологический институт имени А.Д. Сахарова» Белорусского государственного университета, кандидат биологических наук, доцент

РЕКОМЕНДОВАНА К УТВЕРЖДЕНИЮ:

Кафедрой общей биологии и генетики учреждения образования «Международный государственный экологический институт им. А. Д. Сахарова» Белорусского государственного университета (протокол № 10 от «25» мая 2023);

Научно-методическим Советом учреждения образования «Международный государственный экологический институт имени А. Д. Сахарова» Белорусского государственного университета (протокол № 9 от 31 мая 2023 г.

ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Медико-генетический скрининг и диагностика патологий человека – дисциплина, содержащая систематизированные научные знания о медико-генетическом тестировании предрасположенности к наследственным заболеваниям, злокачественным новообразованиям, а также возможности использования молекулярно-генетических методов, направленных на раннюю диагностику и профилактику заболеваний. Для усвоения материала студенту необходимы знания по дисциплинам «Цитология», «Патологическая анатомия», «Генетика», «Медицинская генетика».

Цель учебной дисциплины «Медико-генетический скрининг и диагностика патологий человека»: приобретение студентами научных знаний о генетическом скрининге и диагностике патологий человека, методах исследования генетических нарушений, генетической предрасположенности к заболеваниям и методах генетического определения индивидуальной чувствительности человека к лекарственным препаратам.

Задачи учебной дисциплины определяют знания:

- этапов диагностики и скрининга выявления заболеваний;
- генетической наследственной предрасположенности к заболеваниям;
- медико-генетического консультирования и профилактики наследственных заболеваний;
- генетических основ канцерогенеза;
- современных методов молекулярно-генетических исследования в медицине;
- молекулярно-генетических особенностей различных видов патологий человека.

Задачи преподавания учебной дисциплины состоят в формировании социально-личностных и профессиональных компетенций, основа которых заключается в знании и применении:

- медико-генетического профиля заболеваний;
- методов современной молекулярной генетики в современной медицине для диагностики и скрининга выявления патологий человека.

За период обучения обучающиеся должны овладеть следующей компетенцией (СК-1): Применять современные молекулярно-генетические методы исследования, диагностики и скрининга заболеваний человека.

В результате изучения учебной дисциплины «Медико-генетический скрининг и диагностика патологий человека» студент должен

знать:

- этапы диагностики и скрининга выявления заболеваний;
- генетическую наследственную предрасположенность к заболеваниям;

- закономерности реализации контроля за целостностью генетического материала клетки;
- механизм канцерогенеза;
- современные методы молекулярно-генетической диагностики и скрининга в выявлении врожденных и приобретённых патологий;
- методы определения индивидуальной чувствительности человека к некоторым лекарственным препаратам;
- генетические наследственные предрасположенности к заболеваниям различного генеза;

уметь:

- использовать молекулярно-генетические методы для выявления риска патологий человека;
- оценивать научную информацию о генетическом состоянии заболевания, производить оценку агрессивного потенциала патологии и эффективности проведенной терапии;

владеть:

- терминологическим аппаратом дисциплины;
- полученными знаниями для более глубокого понимания современных научных работ в области скрининга и молекулярной клинической диагностики заболеваний различной этиологии;
- методами генетической диагностики наследственных заболеваний и злокачественных новообразований.

Для управления учебным процессом и организации контрольно-оценочной деятельности рекомендуется использовать учебно-методические комплексы, периодически проводить текущий контроль знаний на лабораторных, практических занятиях, а также проводить защиту выполненных лабораторных работ.

Самостоятельная подготовка студентов включает подготовку презентаций по актуальным проблемам онкогенетики, разработку научно-исследовательских проектов.

Основными методами (технологиями) обучения, отвечающими целям изучения дисциплины, являются:

- элементы проблемного обучения, реализуемые на лекционных и лабораторных занятиях;
- компетентностный подход, осуществляемый на лекциях, лабораторных занятиях и при самостоятельной работе;
- учебно-исследовательская деятельность, проводимая на лабораторных, практических занятиях;
- блочно-модульная система оценки знаний.
- Изучение курса способствует формированию следующих современных и социально-профессиональных компетенций – быть

способным к применению молекулярно-генетических методов исследования, диагностики и скрининга заболеваний человека.

«Медико-генетический скрининг и диагностика патологий человека» является дисциплиной по выбору для магистрантов первого года обучения. Общее количество часов, отводимое на изучение учебной дисциплины – 90 ч, из них 42 ч аудиторных занятий (24 ч лекций, 12 ч лабораторных занятий и 6 ч практических занятий). Трудоемкость дисциплины составляет 3 зачетные единицы.

Форма текущей аттестации – зачет в 1 семестре.

Форма получения высшего образования – очная.

СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОГО МАТЕРИАЛА

1. Этапы диагностики и скрининга выявления заболеваний

Медико-генетический скрининг в выявлении патологий человека. Медико-генетическая диагностика заболеваний. Чем отличается скрининг от диагностики.

2. Современные методы медико-генетического скрининга и диагностики патологий человека

Методы исследования генетических нарушений (цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические). Выделение генетического материала.

Амплификация генов. PCR (polymerase chain reaction, ПЦР) – принцип метода, аппаратная часть (модели амплификаторов и их технические характеристики), особенности организации ПЦР-лаборатории, преимущества и недостатки метода, оптимизация ПЦР, дизайн праймеров, подбор концентрации Mg^{2+} и температуры отжига праймеров. Чувствительность и специфичность ПЦР, эффективность ПЦР. ОТ-ПЦР (random primer, oligo-dT). Nested PCR, seminested PCR. RealTime PCR принципы, преимущества и недостатки метода. Количественная ПЦР (внутренний контроль, нормализация). Мультиплексная ПЦР (примеры). LCP (ligase chain reaction).

Детекция результатов. Электрофорез нуклеиновых кислот в агарозе и ПААГ – особенности электрофорезных систем. Использование метода ПЦР в реальном времени в диагностике инфекционных, онкологических, наследственных заболеваний, а также в экспертно-криминалистических исследованиях.

3 Генетическая наследственная предрасположенность к заболеваниям

Генетический контроль предрасположенности к мультифакториальной патологии.

Роль генов детоксикации в формировании наследственной предрасположенности к мультифакториальной патологии.

Наследственные опухолевые синдромы.

4. Пренатальная диагностика и скрининг наследственных заболеваний

Диагностика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование и профилактика наследственных заболеваний. Общие методы пренатальной диагностики.

5. Генетические основы канцерогенеза

«Рак – болезнь генов». Этапы канцерогенеза, его разновидности.

Фундаментальные исследования, направленные на изучение механизмов и поиск методов лечения злокачественных новообразований.

Внедрение методов молекулярной диагностики и улучшение результатов лечения. Диагностика наследственных раковых синдромов и индивидуализация подбора лекарственных препаратов на основе молекулярно-генетических характеристик опухоли.

6. Медико-генетическая характеристика заболеваний нервной системы и органов дыхания

Наследственные заболевания нервной системы (нейрофиброматоз, синдром Луи-Бар, болезнь Хартнапа и др.). Молекулярно-генетическая картина мигрени. Генетическая предрасположенность к нейробластоме и другим злокачественным новообразованиям нервной системы.

Наследственные заболевания легких (болезнь Картагенера, болезнь Хаммана-Рича). Генетическая предрасположенность к развитию бронхиальной астмы. Генетическая характеристика злокачественных новообразований органов дыхания.

7. Генетические факторы риска развития сердечно-сосудистой патологии

Наследственные заболевания крови (анемия Минковского-Шоффара: сфероцитоз наследственный, семейная шаровидно-клеточная гемолитическая анемия; гемофилия). Наследственные заболевания сердечно-сосудистой системы (синдром Марфана, несовершенный остеогенез).

ДНК-диагностика предрасположенности к сердечно-сосудистым заболеваниям.

8. Медико-генетическая характеристика заболеваний брюшной полости

Наследственные болезни почек (синдром Альпорта, синдром де Тони-Дебре-Фанкони), ЖКТ, печени (болезнь Вильсона-Коновалова, болезнь Криглера-Найяра). Генетическая предрасположенность к развитию язвы.

Генетическая характеристика злокачественных новообразований органов брюшной полости.

9. Медико-генетическая характеристика заболеваний костно-мышечной и эндокринной систем

Наследственные заболевания костно-мышечной системы (миодистрофия Дюшенна-Беккера, ахондроплазия). ДНК-диагностика предрасположенности к остеопорозу.

Наследственные болезни эндокринной системы (врожденный гипотиреоз, адреногенитальный синдром). ДНК-диагностика предрасположенности к диабету 2 типа.

10. Наследственные болезни обмена веществ

Лизосомные болезни, аминокислородопатии, болезни углеводного обмена, наследственные болезни транспорта метаболитов.

ДНК-диагностика эффективности углеводно-жирового обмена.

11. Медико-генетическое консультирование и ДНК-диагностика при наследственной предрасположенности к раку молочной железы (РМЖ) и раку яичников (РЯ)

Наследственные формы рака молочной железы и рака яичников. Синдромы, ассоциированные с наследственным РМЖ и РЯ. Гены BRCA1 и BRCA2: структура, функции кодируемых белков, клиническое значение мутаций. Клинические и патоморфологические особенности BRCA-ассоциированных РМЖ и РЯ.

Критерии включения в программы генетического тестирования с целью определения наследственной предрасположенности к раку молочной железы и раку яичников в странах Западной Европы и США. Показания к проведению генетического тестирования для выявления наследственной предрасположенности к РМЖ и РЯ.

12. Определение индивидуальной чувствительности человека к лекарственным препаратам

Диагностика эффективности терапии сердечно-сосудистых заболеваний препаратом Варфарин. ДНК – диагностика эффективности терапии сердечно-сосудистых заболеваний препаратом Клопидогрел.

УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКАЯ КАРТА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ ДЛЯ ОЧНОЙ ФОРМЫ ПОЛУЧЕНИЯ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ

Номер темы	Наименование темы и раздела	Количество аудиторных часов						Форма контроля знаний
		Лекции	Практические занятия	Семинарские занятия	Лабораторные занятия	Иное	Количество часов УСР	
1	Этапы диагностики и скрининга выявления заболеваний	2	0,5	–	–	–	–	1, 2, 3, 6
2	Современные методы медико-генетического скрининга и диагностики патологий человека	2	0,5	–	–	–	–	1, 2, 3, 6
	Выделение генетического материала				4			4, 6
	Амплификация генов				4			4, 6
	Детекция результатов				4			4, 6
3	Генетическая наследственная предрасположенность к заболеваниям	2	0,5	–	–	–	–	3, 5, 6
4	Пренатальная диагностика и скрининг наследственных заболеваний	2	0,5	–	–	–	–	1, 2
5	Генетические основы канцерогенеза	2	1	–	–	–	–	1, 2, 3, 6
6	Генетическая характеристика заболеваний нервной системы и органов дыхания	2	0,5	–	–	–	–	1, 2, 3, 6
7	Генетические факторы риска развития сердечно-сосудистой патологии	2	0,5	–	–	–	–	1, 2, 3, 5, 6
8	Медико-генетическая характеристика заболеваний брюшной полости	2	0,5	–	–	–	–	1, 2, 3, 5, 6
9	Медико-генетическая характеристика заболеваний костно-мышечной и эндокринной систем	2	0,5	–	–	–	–	1, 2, 3, 5, 6
10	Наследственные болезни обмена веществ	2	–	–	–	–	–	4, 6
11	Медико-генетическое консультирование и ДНК-диагностика при наследственной предрасположенности к раку молочной железы и раку яичников	2	0,5	–	–	–	–	4, 6
12	Определение индивидуальной чувствительности человека к лекарственным препаратам	2	0,5	–	–	–	–	1, 2, 3, 5, 6, 7
Итого		24	6		12			

ИНФОРМАЦИОННО-МЕТОДИЧЕСКАЯ ЧАСТЬ

Инновационные подходы и методы к преподаванию учебной дисциплине

При организации образовательного процесса используется:

- *практико-ориентированный подход*, который предполагает освоение содержания образования через решения практических задач;
- *метод анализа конкретных ситуаций*, в результате которого студент приобретает знания и умения для решения практических задач;
- *метод учебной дискуссии* – участие студентов в целенаправленном обмене мнениям по определенной проблеме.

Рекомендуемая литература

Основная

1. Давыдов, М. И. Онкология: учебник / М. И. Давыдов, Ш. Х. Ганцев. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. – 916 с.
2. Житкевич, Т.И. Молекулярная медицина: молекулярные основы генных болезней: курс лекций / Т. И. Житкевич. – Минск : ИВЦ Минфина, 2018. – 94 с.
3. Клетки по Льюину / ред.: Л. Кассимерис, В.Р. Лингаппа, Д. Плоппер; пер. с англ. И.В. Филипповича. – 4-е изд., испр. и доп. – М. : Лаборатория знаний, 2021. – 1056 с. : ил. - Библиогр. в конце частей. - ISBN 978-5-00101-342-6.
4. Патология [Текст] : учеб. пособие / А. А. Салтыков, Н. Б. Ромаданова, С. В. Грачев [и др.]. – Ростов н/Д : Феникс, 2017. – 331 с.
5. ПЦР в реальном времени / Д.В. Ребриков, Г.А. Саматов, Д.Ю. Трофимов [и др.]; под ред. Д.В. Ребрикова. – 9-е изд. – М. : Лаборатория знаний, 2021. – 223 с.
6. Руководство по онкологии. В 2 т. Т 1 / под общ. ред. О. Г. Суконко; РНПЦ ОМР им. Н. Н. Александрова, – Минск : Беларус. энцыкл. імя П. Броўкі, 2016. – 679 с.

Дополнительная

1. Бабцева, А. Ф. Медицинская генетика: учеб. пособие / А. Ф. Бабцева, О. С. Юткина, Е. Б. Романцова. – Благовещенск : ООО «Буквица», 2012. – 165 с.
2. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / под ред. М. М. Азовой. — М.: КНОРУС. 2017. – 208 с.
3. Горбунова, В. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики: учеб. для студ. учреждений сред. проф. учеб. Заведений / В. Н. Горбунова. – М.: Изд. центр «Академия», 2012. – 357 с.
4. Иванов, С. А. Рак молочной железы: учеб.-метод. пособие для студентов старших курсов медицинских вузов, врачей-стажеров, клинических ординаторов, практических врачей / С. А. Иванов, И. К. Кривенчук, В. А. Кривенчук. – Гомель: Гом. гос. мед. ун., 2012 – 36 с.

5. Клиническая онкогинекология / под ред. Ф. Дж. Дисаи, У. Т. Крисмана. – М.: «Практическая медицина», 2012. – Т. 3. – 346 с.
6. Любчинко, Л. Н. Медико-генетическое консультирование и ДНК-диагностика при наследственной предрасположенности к раку молочной железы и раку яичников / Л. Н. Любченко, Е. И. Батенева. – М.: ИГ РОНЦ, 2014. – 75 с.
7. Онкогенетика: учебное пособие / Р.Н. Мустафин, И.Р. Гилязова, Я.Р. Тимашева, Э.К. Хуснутдинова, А.С. Карунас. – Уфа: ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России, 2020. – 98 с.
8. Рак в Беларуси: цифры и факты. Анализ данных Белорусского канцеррегистра за 2010—2019 гг. / А.Е. Океанов [и др.]; под ред. С.Л. Полякова. – Минск: РНПЦ ОМР им. Н.Н. Александрова, 2020. – 298 с.
9. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник // Э. Д. Рубан. – Ростов н/Д: Феникс, 2014. – 320 с.
10. Савостьянова, Е. Б. Генетика человека с основами медицинской генетики: метод. рек. по выполн. лабораторных работ по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики» для специальности 34.02.01 «Сестринское дело» / Е. Б. Савостьянова, Л. В. Силаева, Е. Л. Савченко. – М.: ФГБОУ ВПО «РГУФКСМиТ», 2016. – 78 с.
11. Щербаткина, М.А. О деятельности медико-генетических консультаций и центров в субъектах российской федерации / М.А. Щербаткина, [и др.] : под ред. А.Е. Петрова; Аналитический вестник. № 14 (757). – Москва : Издательский отдел Управления делами Аппарата Совета Федерации, 2020 – 59 с
12. Marques Matos, C. Diagnostic yield of next-generation sequencing applied to neurological disorders. / C. Marques Matos, I Alonso, M. J. Leão // Clin Neurosci. – 2019. – V. 67. – P. 14–18.

Нормативные правовые акты

1. Алгоритмы диагностики и лечения злокачественных новообразований: приказ Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 11.03.2012 № 258. 40.
2. Об утверждении форм учетной медицинской документации в онкологической службе: приказ Министерства здравоохранения Республики Беларусь от 29.12.2016 № 1335.

Методические рекомендации по организации и выполнению самостоятельной работы студентов

Для организации самостоятельной работы студентов по учебной дисциплине следует использовать современные информационные технологии: разместить в сетевом доступе комплекс учебных и учебно-методических материалов (программа, мультимедийные презентации, список рекомендуемой литературы и информационных ресурсов и др.).

Время, отведенное на самостоятельную работу, может использоваться обучающимися на:

- подготовку к лекциям и практическим занятиям;
- подготовку к экзамену по учебной дисциплине;
- проработку тем (вопросов), вынесенных на самостоятельное изучение;
- выполнение исследовательских заданий;
- подготовку тематических докладов, рефератов, презентаций;
- выполнение практических заданий;

Основные методы организации самостоятельной работы:

- написание и презентация реферата;
- выступление с докладом;
- изучение тем и проблем, не выносимых на лекции;
- подготовка и участие в активных формах обучения.

Контроль самостоятельной работы может осуществляться в виде:

- контролирующих тестов;
- обсуждения рефератов;
- оценки устного ответа на вопрос, сообщения, доклада, решения ситуационных задач на практических занятиях;
- проверки рефератов, результатов тестирования;
- индивидуальной беседы.

Эффективность самостоятельной работы студентов целесообразно проверять в ходе текущего и итогового контроля знаний. Для общей оценки качества усвоения студентами учебного материала рекомендуется использование рейтинговой системы.

Перечень рекомендуемых средств диагностики

Для промежуточной и итоговой аттестации студентов создаются фонды диагностических и оценочных средств, технологий и методик диагностирования.

Процесс диагностики предполагает использование следующих форм:

1. Устная форма:
 - ситуационные задачи;
 - собеседование;
 - контрольные опросы.
2. Письменная форма:
 - контрольная работа;
 - рефераты;
 - протокол лабораторной работы.
3. Устно-письменная форма:
 - решение ситуационных задач;
 - зачет.

Критерии оценок

Для оценки учебных достижений студентов используются критерии, утверждаемые Министерством образования Республики Беларусь.

Формы контроля знаний

№ п / п	Форма
1	Выборочный контроль на лекциях
2	Проверка конспектов лекций студентов
3	Проведение контрольных работ в группе
4	Собеседование при защите отчетов по лабораторным занятиям
5	Написание рефератов, подготовка докладов
6	Устный опрос занятиях
7	Проведение зачета по курсу

Наименование тем практических занятий и их содержание

№ п/п	Наименование тем	Содержание
1	Этапы и методы диагностики и скрининга выявления заболеваний	Медико-генетический скрининг и диагностика патологий человека. Методы исследования генетических нарушений. Генетическая наследственная предрасположенность к заболеваниям. Пренатальная диагностика и скрининг наследственных заболеваний
	Генетические основы канцерогенеза	«Рак – болезнь генов». Этапы канцерогенеза, его разновидности. Фундаментальные исследования, направленные на изучение механизмов и поиск методов лечения злокачественных новообразований. Медико-генетическое консультирование и ДНК-диагностика при наследственной предрасположенности к раку молочной железы и раку яичников. Определение индивидуальной чувствительности человека к лекарственным препаратам
2	Медико-генетическая характеристика заболеваний	Медико-генетическая характеристика заболеваний нервной системы и органов дыхания. Генетические факторы риска сердечно-сосудистой патологии. Медико-

		генетическая характеристика заболеваний брюшной полости, костно-мышечной и эндокринной систем. Наследственные болезни обмена веществ
--	--	--

Наименование тем лабораторных занятий и их содержание

№ п/п	Наименование тем	Содержание
1	Выделение генетического материала	Выделение ДНК из биологического материала с использованием специальных наборов для выделения и применение «метанольного» метода
2	Амплификация генов	Постановка реакции амплификации: качественная и количественна ПЦР
3	Детекция результатов	Детекция продуктов амплификации помощью электрофорезе. Анализ кривых плавления.

ПРОТОКОЛ СОГЛАСОВАНИЯ УЧЕБНОЙ ПРОГРАММЫ УВО

Название учебной дисциплины, с которой требуется согласование	Название кафедры	Предложения об изменениях в содержании учебной программы учреждения высшего образования по учебной дисциплине	Решение, принятое кафедрой, разработавшей учебную программу (дата, протокол)
Согласование с другими дисциплинами не требуется	ОБиГ	Нет	Утверждено, протокол № _10_ от «_25_» _мая 2023

ДОПОЛНЕНИЯ И ИЗМЕНЕНИЯ К УЧЕБНОЙ ПРОГРАММЕ УВО
на 2023/2024 учебный год

№ п/п	Дополнения и изменения	Основание
1	дополнений и изменений к учебной программе в 2023-2024 уч. году не предусмотрено	пр. № 1 от 31.08.2023

Учебная программа по дисциплине «Медико-генетический скрининг и диагностика патологий человека» пересмотрена и одобрена на заседании кафедры общей биологии и
(название кафедры)

генетики

(протокол № 1 от 31.08.2023 г.)

Заведующий кафедрой

к.с.-х.н., доцент
(ученая степень, ученое звание)


(подпись)

А. Т. Чернышова
(И.О.Фамилия)

УТВЕРЖДАЮ

Декан факультета

к.х.н., доцент
(ученая степень, ученое звание)


(подпись)

А. Т. Сова
(И.О.Фамилия)