

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«СЕВЕРО-КАВКАЗСКИЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»

Методические указания
для обучающихся по организации и проведению практических занятий
по дисциплине «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»
для студентов специальности 30.05.01 «Медицинская биохимия»

1. Тема: Основные понятия медицинской генетики

Название: Введение в медицинскую генетику: базовые понятия и аксиомы.

Цель: Освоить основные понятия медицинской генетики, изучить её историю и значение для современной медицины.

Теория:

- **Медицинская генетика** — раздел генетики, изучающий роль наследственных факторов в патологии человека.
- **Аксиомы медицинской генетики:**
 - каждый патологический признак имеет генетическую компоненту;
 - наследственные болезни могут проявляться в любом возрасте;
 - экспрессивность и пенетрантность генов варьируют;
 - среда модифицирует проявление генов.
- **Геномика** — изучение структуры, функции и эволюции генома.
- **Удельный вес наследственной патологии:** 5–10 %
в структуре заболеваемости, растёт из-за улучшения диагностики.

Экологические аспекты: влияние радиации, химических мутагенов, загрязнения среды.

Социально-экономические: доступность диагностики и лечения, медико-генетическое консультирование.

Демографические: старение населения, снижение детской смертности выявляет наследственные патологии.

Контрольные вопросы:

1. Что изучает медицинская генетика?
2. Сформулируйте основные аксиомы медицинской генетики.
3. Как изменилась роль наследственных болезней в структуре заболеваемости?
4. Какие экологические факторы влияют на частоту наследственных заболеваний?
5. Почему медико-генетическая помощь важна для общества?

2. Тема: Методы медицинской генетики

Название: Методы исследования в медицинской генетике.

Цель: Изучить основные методы генетического анализа и их применение в диагностике наследственных заболеваний.

Теория:

Популяционно-статистический метод:

- закон Харди-Вайнберга;
- расчёт частоты генов и генотипов;
- изучение генетического груза популяции.

Близнецовый метод:

- сравнение конкордантности у моно- и дизиготных близнецов;
- оценка роли наследственности и среды.

Клинико-генеалогический метод:

- составление и анализ родословных;
- типы наследования (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, X-сцепленный).

Цитогенетические методы:

- кариотипирование (анализ числа и структуры хромосом);
- методы окраски: рутинная, G-окраска, Q-окраска, R-окраска;
- компьютерные системы для анализа кариотипа.

Молекулярно-цитогенетические: FISH (флуоресцентная гибридизация in situ).

Биохимические методы:

- скрининг метаболитов;
- хроматография, масс-спектрометрия;

- энзимодиагностика.

Молекулярно-генетические:

- ПЦР (полимеразная цепная реакция);
- секвенирование ДНК;
- анализ полиморфизма длин рестрикционных фрагментов (ПДРФ);
- микрочипы.

Контрольные вопросы:

1. Как составить и проанализировать родословную?
2. В чём разница между моно- и дизиготными близнецами?
3. Какие методы используют для кариотипирования?
4. Что такое FISH-метод?
5. Как применяют ПЦР в генетической диагностике?

3. Тема: Диагностика наследственных заболеваний

Название: Лабораторная диагностика наследственной патологии.

Цель: Ознакомиться с алгоритмами и методами диагностики наследственных болезней.

Теория:

Диагностика онкологических заболеваний:

- выявление хромосомных перестроек (филадельфийская хромосома при ХМЛ);
- мутации онкогенов (BRCA1/2, RAS);
- эпигенетические изменения.

Биохимические методы:

- предположительная диагностика (скрининг);
- подтверждающая диагностика (количественное определение метаболитов);
- автоматизированный анализ аминокислот;
- жидкостная и газовая хроматография;
- tandemная масс-спектрометрия;
- ядерный магнитный резонанс;
- радиоиммунохимические и иммуноферментные методы.

Выделение ДНК:

- из крови, тканей, амниотической жидкости;
- фенол-хлороформная экстракция, сорбционные методы.

ПЦР и её виды:

- стандартная ПЦР;
- количественная ПЦР (qPCR);
- ПЦР в реальном времени;
- мультиплексная ПЦР.

Дополнительные методы:

- сиквенс (определение последовательности ДНК);
- анализ конформационного полиморфизма однонитевой ДНК (SSCP);
- метод сцепления генов;
- метод соматической гибридизации.

Контрольные вопросы:

1. Какие биохимические методы используют для диагностики наследственных болезней обмена?
2. Как выделить ДНК из животной клетки?
3. Перечислите виды ПЦР и их назначение.
4. Для чего применяют масс-спектрометрию в генетике?
5. Что показывает метод FISH?

4. Тема: Наследственность и среда

Название: Взаимодействие наследственности и среды в развитии патологии.

Цель: Изучить роль генетических и средовых факторов в формировании врождённых пороков и наследственных синдромов.

Теория:

Морфогенетические варианты развития:

- нормальные варианты строения;
- малые аномалии развития (стигмы дизэмбриогенеза);
- пороки развития.

Классификация пороков:

- первичные (генетические) и вторичные (тератогенные);
- изолированные, системные, множественные;
- синдромы, ассоциации, деформации, дисплазии.

Тератогенный терминационный период: 3–8 недель эмбриогенеза — критический период формирования органов.

Мутации:

- генные (точечные, делеции, дупликации);
- хромосомные (анеуплоидии, транслокации);
- геномные.

Факторы среды:

- радиация;
- химические вещества (алкоголь, лекарства);
- инфекции (краснуха, токсоплазмоз);
- гипоксия.

Контрольные вопросы:

1. Что такое морфогенетические варианты развития?
2. Чем отличаются первичные и вторичные пороки?
3. Когда наступает тератогенный терминационный период?
4. Приведите примеры тератогенных факторов.
5. Что такое стигмы дизэмбриогенеза?

5. Тема: Классификация наследственной патологии

Название: Наследственные болезни: классификация и клинические особенности.

Цель: Изучить классификацию наследственных заболеваний, их клинические проявления и принципы диагностики.

Теория:

Классификации:

- моногенные (менделевские);
- хромосомные;
- мультифакториальные;
- митохондриальные;
- болезни геномного импринтинга;
- болезни экспансии тринуклеотидных повторов.

Общеклинические особенности:

- раннее начало (для многих моногенных);
- прогрессирующее течение;
- множественность поражения;
- семейный характер;
- «резистентность» к стандартной терапии.

«Портретная» диагностика:

- характерные черты лица (синдром Дауна, Нунан);
- аномалии скелета;
- пигментация.

Генетическая гетерогенность: разные мутации → сходные симптомы.

Контрольные вопросы:

1. Перечислите основные группы наследственных болезней.
2. Каковы общие клинические признаки наследственных заболеваний?
3. Что такое «портретная» диагностика?
4. Почему важно обследовать семью пациента?
5. Приведите пример генетической гетерогенности.

6. Тема: Моногенные заболевания

Название: Моногенные болезни: эпидемиология, этиология, патогенез.

Цель: Изучить механизмы возникновения и клинические проявления моногенных заболеваний.

Теория:

Типы мутаций:

- миссенс;
- нонсенс;
- сдвиг рамки считывания;
- сплайсинговые.

Аутосомно-доминантные:

- нейрофиброматоз;
- синдром Марфана;
- хория Гентингтона.

Аутосомно-рецессивные:

- муковисцидоз;
- фенилкетонурия;
- спинальная мышечная атрофия.

X-сцепленные:

- рецессивные (гемофилия, мышечная дистрофия Дюшенна);
- доминантные (витамин D-резистентный рахит).

Патогенез: нарушение синтеза белка → метаболический блок → накопление токсичных субстратов или дефицит продукта.

Контрольные вопросы:

1. Чем отличаются доминантные и рецессивные заболевания?
2. Приведите пример аутосомно-доминантного заболевания.
3. Каков патогенез фенилкетонурии?
4. Как наследуется гемофилия?
5. Что такое генетический полиморфизм?

7. Тема: Хромосомные болезни (продолжение)

Название: Хромосомные синдромы: клиника и диагностика.

Цель: Изучить этиологию, патогенез, клинические проявления и методы диагностики хромосомных заболеваний; освоить принципы терапии и реабилитации пациентов.

Теория:

Механизмы возникновения:

- нерасхождение хромосом в мейозе (анеуплоидии);
- структурные перестройки (транслокации, делеции, дупликации, инверсии);
- мозаицизм (наличие клеток с разным кариотипом).

Классификация хромосомных аномалий:

- **Численные:**
 - моносомии (45,X — синдром Шерешевского-Тернера);
 - трисомии (47,XX,+21 — синдром Дауна; 47,XX,+18 — синдром Эдвардса; 47,XX,+13 — синдром Патау);
 - полисомии половых хромосом (47,XXY — синдром Клайнфельтера; 47,XXX; 47,XYY).
- **Структурные:**
 - делеции (46,XX,del(5p) — синдром «кошачьего крика»);
 - транслокации (робертсоновские, реципрокные);
 - инверсии, кольцевые хромосомы.

Патогенез:

- изменение дозы генов → нарушение баланса белков;
- нарушение «канализации» развития;
- активация запрещённых путей морфо-, гисто- и органогенеза.

Клинические проявления:

- задержка физического и умственного развития;
- множественные врождённые пороки;
- дисморфии лица и скелета;
- нарушения полового развития.

Методы диагностики:

- кариотипирование (анализ метафазных хромосом);
- FISH (выявление микроделеций, транслокаций);
- сравнительная геномная гибридизация (aCGH);
- NGS (секвенирование нового поколения).

Исходы и реабилитация:

- симптоматическая терапия;
- коррекция пороков развития (хирургически);
- психолого-педагогическая поддержка;
- социальная адаптация.

Примеры синдромов:

- **Дауна** (трисомия 21): умственная отсталость, эпикант, пороки сердца.
- **Эдвардса** (трисомия 18): микрогнатия, сжатые кулаки, пороки внутренних органов.
- **Патау** (трисомия 13): расщелина губы/нёба, полидактилия, микрофтальмия.
- **Клайнфельтера** (47,XXY): гипогонадизм, бесплодие, высокий рост.
- **Шерешевского-Тернера** (45,X): короткая шея, крыловидные складки, аменорея.

Контрольные вопросы:

1. Каковы механизмы возникновения хромосомных болезней?
2. Чем отличаются численные и структурные аномалии?
3. Опишите клинику синдрома Дауна.
4. Как диагностируют синдром Клайнфельтера?
5. Какие методы реабилитации применяют при хромосомных синдромах?

8. Тема: Сцепленное с полом наследование и митохондриальные болезни

Название: Заболевания, наследуемые сцепленно с полом. Митохондриальные патологии.

Цель: Изучить особенности X-сцепленного и Y-сцепленного наследования; ознакомиться с этиологией, патогенезом и клиникой митохондриальных болезней.

Теория:

X-сцепленное наследование:

- **Рецессивное** (проявляется у мужчин, женщины — носительницы):
 - мышечная дистрофия Дюшена/Бекера;

- гемофилия А и В;
- синдром тестикулярной феминизации.
- **Доминантное** (поражены и мужчины, и женщины):
 - витамин D-резистентный рахит;
 - наследственная моторно-сенсорная нейропатия 1X-типа.

Голландрический тип (Y-сцепленный): гипертрихоз ушных раковин, азооспермия.

Митохондриальные болезни:

- наследуются по материнской линии (мтДНК передаётся с цитоплазмой яйцеклетки);
- поражают ткани с высоким энергопотреблением (мозг, мышцы, сердце);
- характеризуются плейотропией и гетероплазмией.

Основные заболевания:

- **MELAS** (митохондриальная энцефалопатия, лактат-ацидоз, инсультоподобные эпизоды);
- **Кернс-Сейра** (птоз, офтальмоплегия, блокада сердца);
- **LHON** (наследственная оптическая нейропатия Лебера);
- синдром множественных делеций мтДНК.

Диагностика:

- биохимический анализ (лактат, пируват, карнитин);
- энзимодиагностика (комплексы дыхательной цепи);
- секвенирование мтДНК;
- мышечная биопсия (рваные красные волокна).

Контрольные вопросы:

1. Как наследуются X-сцепленные рецессивные заболевания? Приведите пример.
2. В чём особенность голландрического наследования?
3. Почему митохондриальные болезни передаются по материнской линии?
4. Опишите клинику синдрома MELAS.
5. Какие методы используют для диагностики митохондриальных патологий?

9. Тема: Болезни геномного импринтинга и экспансии повторов

Название: Геномный импринтинг и тринуклеотидные экспансии: молекулярные механизмы и клиника.

Цель: Изучить патогенез болезней геномного импринтинга и болезней экспансии тринуклеотидных повторов; освоить принципы их диагностики.

Теория:

Болезни геномного импринтинга:

- обусловлены дифференциальной экспрессией генов в зависимости от родительского происхождения;
- делеции/мутации в импринтированных регионах хромосом.

Примеры:

- **Синдром Прадера-Вилли** (делеция отцовской 15q11-q13): ожирение, гипогонадизм, умственная отсталость.
- **Синдром Ангельмана** (делеция материнской 15q11-q13): смех без причины, атаксия, судороги.

Болезни экспансии тринуклеотидных повторов:

- увеличение числа копий коротких tandemных повторов (CGG, CAG и др.);
- феномен антиципации (утяжеление симптомов в последующих поколениях).

Примеры:

- **Хорея Гентингтона** (CAG-повторы в гене HTT): хореоатетоз, деменция.
- **Миотоническая дистрофия** (CTG-повторы в DMPK): миотония, катаракта, эндокринные нарушения.

- **Синдром ломкой X-хромосомы (FMR1, CGG-повторы):** умственная отсталость, макроорхизм.

Прионные болезни:

- трансмиссивные спонгиозные энцефалопатии;
- накопление патологических прионных белков (PrP^{Sc});
- примеры: болезнь Крейтцфельда-Якоба, фатальная семейная бессонница.

Контрольные вопросы:

1. Что такое геномный импринтинг?
2. Чем отличаются синдромы Прадера-Вилли и Энгельмана?
3. Что такое антиципация? При каких заболеваниях она наблюдается?
4. Каков патогенез хореи Гентингтона?
5. Каковы особенности прионных болезней?

10. Тема: Мультифакториальные заболевания и профилактика наследственной патологии

Название: Наследственная предрасположенность и профилактика генетических болезней.

Цель: Изучить механизмы мультифакториального наследования; освоить принципы профилактики и наследственных заболеваний.

Теория:

Мультифакториальные болезни:

- сочетание генетической предрасположенности и средовых факторов;
- высокая частота в популяции (гипертония, диабет 2-го типа, шизофрения);
- непрерывный спектр проявлений (от субклинических до тяжёлых);
- семейный характер без чёткого менделевского наследования.

Генетические основы профилактики:

- **Периконцепционная профилактика:** фолаты для снижения риска дефектов нервной трубки.
- **Медико-генетическое консультирование:**
 - проспективное (до зачатия);
 - ретроспективное (после рождения больного ребёнка);
 - расчёт генетического риска.
- **Пrenатальная диагностика:**
 - неинвазивная (УЗИ, биохимические маркеры);
 - инвазивная (амниоцентез, биопсия ворсин хориона, кордоцентез).
- **Неонатальный скрининг:** фенилкетонурия, врождённый гипотиреоз, муковисцидоз.

Уровни профилактики:

- **Прегаметический** — коррекция состояния половых клеток до оплодотворения (исключение мутагенов, здоровый образ жизни).
- **Презиготический** — преимплантационная генетическая диагностика (PGD) при ЭКО; планирование беременности с учётом генетического риска.
- **Пrenатальный** — пренатальная диагностика и коррекция (витаминопрофилактика, исключение тератогенов).
- **Постнатальный** — неонатальный скрининг, ранняя терапия (диета при фенилкетонурии), диспансеризация.

Формы профилактических мероприятий:

1. **Массовые просеивающие программы (скрининг):**
 - неонатальный скрининг на фенилкетонурию, врождённый гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземию, адреногенитальный синдром;

- популяционный скрининг носителей рецессивных мутаций (например, CFTR при муковисцидозе);
 - скрининг беременных на риск хромосомных аномалий (биохимические маркеры + УЗИ).
2. **«Генетическая» диспансеризация:**
 - выявление семей с отягощённым анамнезом;
 - динамическое наблюдение за группами риска;
 - генетическое тестирование при наличии факторов риска.
 3. **Охрана окружающей среды:**
 - контроль за мутагенностью и тератогенностью промышленных выбросов, лекарств, пищевых добавок;
 - ограничение радиационного фона;
 - санитарно-гигиеническое нормирование.
 4. **Управление пенетрантностью и экспрессивностью:**
 - коррекция среды для снижения проявления патологических генов (диета, витамины, исключение триггеров);
 - фармакогенетика — подбор лекарств с учётом генотипа.
 5. **Элиминация эмбрионов и плодов:**
 - прерывание беременности при обнаружении тяжёлой наследственной патологии;
 - селекция эмбрионов при ЭКО.

11. Тема: Врождённые пороки развития

Название: Врождённые пороки развития: этиология, классификация, профилактика.

Цель: Изучить причины, механизмы и классификацию врождённых пороков; освоить методы их профилактики.

Теория:

Понятие:

- **Врождённый порок развития (ВПР)** — стойкое морфологическое изменение органа или части тела, возникающее внутриутробно и нарушающее функцию.
- **Малая аномалия развития (стигма дизэмбриогенеза)** — отклонение от нормы без существенного нарушения функции (эпикант, аномалии ушных раковин).

Классификация ВПР:

- по этиологии:
 - наследственные (генные, хромосомные);
 - экзогенные (тератогенные);
 - мультифакториальные;
- по времени возникновения:
 - гаметопатии (до оплодотворения);
 - бластопатии (1–15 день);
 - эмбриопатии (3–8 неделя — критический период);
 - фетопатии (после 9 недели);
- по распространённости:
 - изолированные;
 - системные;
 - множественные.

Причины:

- **Эндогенные:** мутации, хромосомные аномалии, эпигенетические нарушения.
- **Экзогенные (тератогены):**

- физические (радиация, гипертермия);
- химические (алкоголь, лекарства — талидомид, вальпроаты, ретиноиды);
- биологические (краснуха, токсоплазмоз, цитомегаловирус);
- метаболические (диабет матери, фенилкетонурия).

Критические периоды эмбриогенеза:

- 3–8 недель — органогенез (максимальная чувствительность к тератогенам);
- имплантация (1 неделя);
- плацентация (3 неделя).

Понятия:

- **Фенокопия** — ВПР, внешне сходный с наследственным, но вызванный средой (алкогольный синдром плода).
- **Генокопия** — одинаковый фенотип при разных мутациях (разные формы глухоты).
- **Аномалад** — комплекс пороков, вторично связанных с одним первичным пороком (последовательность Поттера).

Профилактика:

- периконцепционная фолатная профилактика (400 мкг/сут за 3 мес до зачатия);
- вакцинация против краснухи;
- исключение тератогенов;
- пренатальная диагностика.

Контрольные вопросы:

1. Что такое врождённый порок развития и малая аномалия?
2. Перечислите критические периоды эмбриогенеза.
3. Какие факторы вызывают тератогенез? Приведите примеры.
4. Что означают термины «фенокопия» и «генокопия»?
5. Как предотвратить ВПР в пренатальном периоде?

12. Тема: Болезни обмена веществ

Название: Наследственные болезни обмена веществ: классификация и диагностика.

Цель: Изучить этиологию, патогенез и диагностику наследственных болезней обмена; освоить принципы неонатального скрининга.

Теория:

Общая характеристика:

- моногенные патологии с нарушением синтеза ферментов или транспортных белков;
- накопление токсичных субстратов или дефицит продукта;
- ранняя манифестация (часто в неонатальном периоде);
- высокая этническая вариабельность (например, болезнь Тея-Сакса у евреев-ашкенази).

Классификация:

- **Аминоацидопатии:** фенилкетонурия, альбинизм, тирозинемия.
- **Нарушения обмена углеводов:** галактоземия, гликогенозы (I–IV типы).
- **Липидозы:** семейные гиперхолестеролемии, сфинголипидозы (болезнь Гоше, Ниманна-Пика).
- **Лизосомные болезни:** мукополисахаридозы (синдром Гурлера), болезнь Помпе.
- **Пероксисомные болезни:** синдром Целлвегера.
- **Нарушения транспорта:** цистинурия, синдром Лоу.

Диагностика:

- неонатальный биохимический скрининг (тандемная масс-спектрометрия);
- энзимодиагностика;
- молекулярно-генетическое тестирование;

- биопсия тканей (печень, мышцы).

Терапия:

- диетотерапия (безфенилаланиновая диета при ФКУ);
- ферментозаместительная терапия (при лизосомных болезнях);
- кофакторная терапия (витамины B6, B12);
- трансплантация стволовых клеток.

Контрольные вопросы:

1. Каковы общие черты наследственных болезней обмена?
2. Приведите пример этнической предрасположенности к наследственному заболеванию.
3. Какие методы используют для диагностики фенилкетонурии?
4. Как лечат гликогенозы?
5. Что такое ферментозаместительная терапия?

13. Тема: Медико-генетическое консультирование

Название: Медико-генетическое консультирование: принципы и этапы.

Цель: Освоить алгоритм медико-генетического консультирования; изучить методы расчёта генетического риска и виды пренатальной диагностики.

Теория:

Этапы консультирования:

1. Уточнение диагноза (клинико-генеалогический, лабораторный, инструментальный методы).
2. Расчёт генетического риска:
 - эмпирический (по таблицам для мультифакториальных болезней);
 - теоретический (по законам Менделя для моногенных);
 - популяционный (для хромосомных).
3. Информирование семьи о риске и вариантах действий.
4. Помощь в принятии решения (планирование беременности, пренатальная диагностика).
5. Диспансерное наблюдение.

Пренатальная диагностика:

- **Неинвазивная:** УЗИ, биохимические маркеры (АФП, ХГЧ, эстриол).
- **Инвазивная:**
 - амниоцентез (16–20 недель);
 - биопсия ворсин хориона (10–12 недель);
 - кордоцентез (20+ недель);
 - преимплантационная диагностика (при ЭКО).

Показания к инвазивной диагностике:

- возраст матери > 35 лет;
- отягощённый семейный анамнез;
- аномалии УЗИ или биохимических маркеров;
- носительство сбалансированных хромосомных перестроек.

Этические принципы:

- добровольность;
- конфиденциальность;
- непредвзятость информации;
- уважение к решению семьи.

Контрольные вопросы:

1. Перечислите этапы медико-генетического консультирования.
2. Как рассчитывают генетический риск при аутосомно-доминантном заболевании?
3. Каковы показания к амниоцентезу?
4. В чём преимущества биопсии ворсин хориона перед амниоцентезом?
5. Какие этические принципы обязательны при медико-генетическом консультировании?

14. Тема: Неонатальный скрининг

Название: Неонатальный скрининг: цели, методы, интерпретация результатов.

Цель: Изучить принципы организации и проведения неонатального скрининга; освоить алгоритмы действий при положительных результатах.

Теория:

Задачи неонатального скрининга:

- раннее выявление наследственных заболеваний до появления клинических симптомов;
- своевременное начало терапии для предотвращения инвалидизации;
- снижение детской смертности и заболеваемости.

Заболевания, включённые в обязательный скрининг (РФ):

- фенилкетонурия (ФКУ);
- врождённый гипотиреоз;
- муковисцидоз;
- галактоземия;
- адреногенитальный синдром (АГС).

Методика проведения:

1. Забор крови: на 4–5-й день жизни (у недоношенных — на 7-й день) из пятки новорождённого на специальные фильтровальные бланки.
2. Транспортировка образцов в лабораторию.
3. Лабораторный анализ:
 - тандемная масс-спектрометрия (для ФКУ, галактоземии);
 - иммуноферментный анализ (для гипотиреоза, муковисцидоза);
 - молекулярно-генетические методы (при необходимости).
4. Подтверждающая диагностика при положительном результате:
 - повторный биохимический тест;
 - ДНК-диагностика;
 - консультация генетика.
5. Начало терапии (диета, заместительная гормональная терапия и т. д.).
6. Диспансерное наблюдение.

Эффективность:

- при ФКУ — предотвращение умственной отсталости при раннем назначении диеты;
- при врождённом гипотиреозе — нормализация развития ЦНС при заместительной терапии;
- при муковисцидозе — улучшение прогноза при раннем начале ферментотерапии.

Проблемы скрининга:

- ложноположительные и ложноотрицательные результаты;
- необходимость подтверждения диагноза;
- ограниченность перечня заболеваний.

Перспективы: расширение списка скринируемых патологий (лизосомные болезни, спинальная мышечная атрофия).

Контрольные вопросы:

1. Какие заболевания входят в обязательный неонатальный скрининг в РФ?
2. На какой день жизни берут кровь для скрининга? Почему?
3. Какие методы используют для анализа образцов?
4. Каков алгоритм действий при положительном результате скрининга?
5. Почему неонатальный скрининг важен для профилактики инвалидизации?

15. Тема: Профилактика наследственных болезней

Название: Профилактика наследственной патологии: стратегии и технологии.

Цель: Освоить многоуровневую систему профилактики наследственных заболеваний; изучить современные технологии предотвращения генетических патологий.

Теория:

Виды профилактики:

- **Первичная** — предупреждение возникновения заболевания:
 - периконцепционная профилактика (приём фолиевой кислоты для снижения риска дефектов нервной трубки);
 - исключение тератогенов (алкоголь, лекарства, радиация);
 - медико-генетическое консультирование до зачатия.
- **Вторичная** — прерывание патологического процесса на ранних стадиях:
 - пренатальная диагностика с возможностью прерывания беременности при тяжёлых патологиях;
 - неонатальный скрининг с ранним началом терапии.
- **Третичная** — минимизация последствий заболевания:
 - диетотерапия (при ФКУ, галактоземии);
 - ферментозаместительная терапия (при лизосомных болезнях);
 - симптоматическое лечение.

Уровни профилактики (по времени воздействия):

- **Прегаметический** — коррекция состояния половых клеток (здоровый образ жизни, исключение мутагенов).
- **Презиготический** — преимплантационная генетическая диагностика (PGD) при ЭКО.
- **Пренатальный** — пренатальная диагностика и коррекция (витаминопрофилактика, исключение тератогенов).
- **Постнатальный** — неонатальный скрининг, ранняя терапия, диспансеризация.

Современные технологии:

- **PGD (Preimplantation Genetic Diagnosis)** — генетический анализ эмбрионов до переноса в матку при ЭКО; позволяет исключить моногенные и хромосомные заболевания.
- **NIPT (Non-Invasive Prenatal Testing)** — неинвазивный пренатальный тест по крови матери (выявление трисомий 21, 18, 13 и анеуплоидий половых хромосом).
- **Расширенный неонатальный скрининг** — включение новых заболеваний (СМА, лизосомные болезни).
- **Генная терапия** — экспериментальные методы коррекции генетических дефектов (например, при спинальной мышечной атрофии).

Социально-медицинские аспекты:

- доступность генетической диагностики и консультирования;
- законодательная поддержка программ скрининга;
- просвещение населения о профилактике наследственных болезней;
- психологическая поддержка семей с отягощённым анамнезом.

Контрольные вопросы:

1. Чем отличаются первичная, вторичная и третичная профилактика?
2. Что такое PGD и когда его применяют?
3. Как работает NIPT? Какие патологии он выявляет?
4. Приведите пример третичной профилактики наследственного заболевания.
5. Какие социальные меры повышают эффективность профилактики наследственной патологии?

16. Тема: Врождённые пороки развития. Мутагенные и тератогенные факторы

Название: Врождённые пороки развития: этиология, классификация, профилактика.

Цель: Изучить причины, механизмы и классификацию врождённых пороков; освоить методы их профилактики.

Теория:

1. Понятие врождённого порока и малой аномалии развития:

- **Врождённый порок развития (ВПР)** — стойкое морфологическое изменение органа или части тела, возникающее внутриутробно и нарушающее функцию. Примеры: расщелина губы и нёба, спинномозговая грыжа.
- **Малая аномалия развития (стигма дизэмбриогенеза)** — отклонение от нормы без существенного нарушения функции. Примеры: эпикант, аномалии ушных раковин, дополнительные соски.

2. Классификация врождённых пороков развития:

- **По этиологии:**
 - наследственные (генные, хромосомные);
 - экзогенные (тератогенные);
 - мультифакториальные.
- **По времени возникновения:**
 - гаметопатии (до оплодотворения);
 - бластопатии (1–15 день);
 - эмбриопатии (3–8 неделя — критический период);
 - фетопатии (после 9 недели).
- **По распространённости:**
 - изолированные (порок одного органа);
 - системные (в пределах одной системы);
 - множественные (в двух и более системах).

3. Эндогенные причины формирования пороков:

- генные мутации;
- хромосомные аномалии (трисомии, делеции, транслокации);
- эпигенетические нарушения;
- нарушения геномного импринтинга.

4. Тератогенные факторы:

- **Физические:** радиация, гипертермия, гипоксия.
- **Химические:** алкоголь, талидомид, вальпроаты, ретиноиды, свинец, ртуть.
- **Биологические:** вирусы (краснуха, цитомегаловирус, герпес), бактерии (сифилис), паразиты (токсоплазмоз).
- **Метаболические:** диабет матери, фенилкетонурия, гипотиреоз.

5. Примеры пороков:

- **Наследственные:** синдром Дауна (трисомия 21), синдром Марфана (мутация FBN1).
- **Экзогенные:** алкогольный синдром плода, краснушный эмбриофетопатия.
- **Мультифакториальные:** расщелина губы/нёба, врождённый вывих бедра.

6. Понятия:

- **Фенокопия** — ВПР, внешне сходный с наследственным, но вызванный средой (алкогольный синдром плода).
- **Генокопия** — одинаковый фенотип при разных мутациях (разные формы глухоты).
- **Аномалад** — комплекс пороков, вторично связанных с одним первичным пороком (последовательность Поттера при маловодии).

7. Критические периоды эмбриогенеза:

- имплантация (1 неделя);
- плацентация (3 неделя);

- органогенез (3–8 недель) — максимальная чувствительность к тератогенам.

Контрольные вопросы:

1. Чем отличается врождённый порок от малой аномалии?
2. Перечислите критические периоды эмбриогенеза.
3. Какие факторы вызывают тератогенез? Приведите примеры.
4. Что означают термины «фенокопия» и «генокопия»?
5. Как предотвратить ВПР в пренатальном периоде?

17. Тема: Болезни обмена веществ

Название: Наследственные болезни обмена веществ: классификация и диагностика.

Цель: Изучить этиологию, патогенез и диагностику наследственных болезней обмена; освоить принципы неонатального скрининга.

Теория:

1. Общая характеристика моногенной патологии:

- моногенные патологии с нарушением синтеза ферментов или транспортных белков;
- накопление токсичных субстратов или дефицит продукта;
- ранняя манифестация (часто в неонатальном периоде);
- высокая этническая вариабельность (например, болезнь Тея-Сакса у евреев-ашкенази).

2. Распространённость в популяциях:

- фенилкетонурия: 1:10 000 в Европе, реже в Африке;
- муковисцидоз: 1:2 500 у европейцев, редко у азиатов;
- болезнь Гоше: высокая частота у евреев-ашкенази.

3. Наследственные болезни обмена аминокислот (аминоацидопатии):

- **Фенилкетонурия (ФКУ):** дефицит фенилаланингидроксилазы → накопление фенилаланина → поражение ЦНС.
- **Гиперфенилаланинемия:** включают ФКУ и ФАГ-независимые формы (дефицит тетрагидробиоптерина).
- **Альбинизм:** дефицит тирозиназы → нарушение синтеза меланина.

4. Наследственные болезни обмена углеводов:

- **Галактоземия:** дефицит галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы → накопление галактозы → поражение печени, ЦНС, катаракта.
- **Гликогенозы:** нарушение синтеза/распада гликогена (I–IV типы).

5. Наследственные болезни обмена липидов:

- **Семейные гиперхолестеролемии:** мутации LDLR → раннее атеросклероз.

6. Наследственные болезни эритрона:

- **Несфероцитарные анемии:** дефицит Г6ФДГ, пируваткиназы.
- **Сфероцитарные гемолитические анемии:** дефекты спектрина, анкирина.
- **Эритроцитарные мембранопатии:** наследственный эллиптоцитоз.

7. Лизосомные болезни:

- **Мукополисахаридозы (синдром Гурлера):** накопление гликозаминогликанов.
- **Сфинголипидозы:** болезнь Гоше, Ниманна-Пика.

8. Пероксисомные болезни: синдром Целльвегера, X-сцепленная адренолейкодистрофия.

Диагностика:

- неонатальный биохимический скрининг (тандемная масс-спектрометрия);
- энзимодиагностика;
- молекулярно-генетическое тестирование;
- биопсия тканей (печень, мышцы).

Терапия:

- диетотерапия (безфенилаланиновая диета при ФКУ);
- ферментозаместительная терапия (при лизосомных болезнях);

- кофакторная терапия (витамины B6, B12);
- трансплантация стволовых клеток.

Контрольные вопросы:

1. Каковы общие черты наследственных болезней обмена?
2. Приведите пример этнической предрасположенности к наследственному заболеванию.
3. Какие методы используют для диагностики фенилкетонурии?
4. Как лечат гликогенозы?
5. Что такое ферментозаместительная терапия?

18. Тема: Медико-генетическое консультирование и профилактика наследственных болезней

Название: Медико-генетическое консультирование как основа профилактики наследственных заболеваний.

Цель: Освоить алгоритм медико-генетического консультирования; изучить методы пренатальной и преимплантационной диагностики; освоить принципы биохимического скрининга.

Теория:

1. Медико-генетическое консультирование:

- этапы: уточнение диагноза → расчёт генетического риска → информирование семьи → помощь в принятии решения → диспансерное наблюдение;
- расчёт риска: теоретический (по Менделю), эмпирический (для мультифакториальных), популяционный (для хромосомных).

2. Пренатальная диагностика:

- **Неинвазивная:** УЗИ, биохимические маркеры (АФП, ХГЧ, эстриол).
- **Инвазивная:** амниоцентез (16–20 недель), биопсия ворсин хориона (10–12 недель), кордоцентез (20+ недель).
- **Показания:** возраст матери > 35 лет, отягощённый анамнез, аномалии УЗИ/биохимии.

3. Преимплантационная диагностика (PGD):

- генетический анализ эмбрионов до переноса в матку при ЭКО;
- позволяет исключить моногенные и хромосомные заболевания.

4. Программы биохимического скрининга:

- **Скрининг гиперфенилаланинемии:** определение фенилаланина в крови новорождённого (4–5 день жизни).
- **Скрининг врождённого гипотиреоза:** определение ТТГ в крови (4–5 день).
- **эффективность:** предотвращение умственной отсталости при ФКУ, нормализация развития ЦНС при гипотиреозе.

5. Виды профилактики (продолжение):

- **Вторичная:** пренатальная диагностика с возможностью прерывания беременности при обнаружении тяжёлой патологии; неонатальный скрининг с ранним началом терапии (диета при ФКУ, гормоны при врождённом гипотиреозе).
- **Третичная:** минимизация последствий заболевания — диетотерапия, ферментозаместительная терапия, симптоматическое лечение, реабилитация.

6. Уровни профилактики:

- **Прегаметический** — коррекция состояния половых клеток до оплодотворения (исключение мутагенов, здоровый образ жизни, витаминoproфилактика).
- **Презиготический** — преимплантационная генетическая диагностика (PGD) при ЭКО; планирование беременности с учётом генетического риска.
- **Пренатальный** — пренатальная диагностика и коррекция (витаминoproфилактика, исключение тератогенов, лечение матери при метаболических нарушениях).

- **Постнатальный** — неонатальный скрининг, ранняя терапия, диспансеризация, медико-психологическая поддержка.

7. Пути проведения профилактических мероприятий:

- **Управление пенетрантностью и экспрессивностью:** коррекция среды для снижения проявления патологических генов (диета, витамины, исключение триггеров); фармакогенетика — подбор лекарств с учётом генотипа.
- **Элиминация эмбрионов и плодов:** прерывание беременности при обнаружении тяжёлой наследственной патологии; селекция эмбрионов при ЭКО.

8. Формы профилактических мероприятий:

- **Массовые просеивающие (скринирующие) программы:**
 - неонатальный скрининг на ФКУ, врождённый гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземию, адреногенитальный синдром;
 - популяционный скрининг носителей рецессивных мутаций (например, CFTR при муковисцидозе, BRCA1/2 при наследственном раке);
 - скрининг беременных на риск хромосомных аномалий (биохимические маркеры + УЗИ).
- **«Генетическая» диспансеризация:**
 - выявление семей с отягощённым анамнезом;
 - динамическое наблюдение за группами риска;
 - генетическое тестирование при наличии факторов риска.
- **Охрана окружающей среды и контроль за мутагенностью факторов среды:**
 - контроль за мутагенностью и тератогенностью промышленных выбросов, лекарств, пищевых добавок;
 - ограничение радиационного фона;
 - санитарно-гигиеническое нормирование;
 - экологический мониторинг.

Контрольные вопросы по теме «Профилактика наследственных болезней»

1. Чем отличаются первичная, вторичная и третичная профилактика наследственных заболеваний? Приведите примеры.
2. Какие уровни профилактики вы знаете? Охарактеризуйте каждый.
3. Что такое преимплантационная генетическая диагностика? Когда её применяют?
4. Какие заболевания входят в обязательный неонатальный скрининг в РФ?
5. Как проводят скрининг гиперфенилаланинемии? Каковы критерии положительного результата?
6. Опишите алгоритм действий при положительном результате скрининга на врождённый гипотиреоз.
7. Какие методы используют для пренатальной диагностики хромосомных аномалий?
8. Что такое управление пенетрантностью? Приведите клинический пример.
9. Какие социальные и экологические меры повышают эффективность профилактики наследственной патологии?
10. Каковы этические аспекты элиминации эмбрионов и плодов при выявлении наследственных заболеваний?

Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения дисциплины

Перечень основной литературы:

1. Авилова, Т. М. Генетика человека. Наследственные болезни / Т. М. Авилова, А. Н. Мохаммад, А. Н. Кривицкая. — Волгоград : ВолгГМУ, 2020. — 72 с. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/141171>
2. Генетика человека. Классические и современные методы изучения генетики человека / Н. С. Абдукаева, Н. С. Косенкова, Н. В. Васильева [и др.]. — Санкт-Петербург : СПбГПМУ, 2022. — 60 с. — ISBN 978-5-907565-44-9. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/344213>
3. Генетика человека. Мутации как причина наследственных заболеваний / Н. С. Абдукаева, Н. С. Косенкова, Н. В. Васильева [и др.]. — Санкт-Петербург : СПбГПМУ, 2022. — 48 с. — ISBN 978-5-907565-48-7. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/344216>

Перечень дополнительной литературы :

1. Снигур, Г. Л. Методы генетических исследований : учебное пособие / Г. Л. Снигур, Э. Ю. Сахарова, Т. Н. Щербакова. — Волгоград : ВолгГМУ, 2019. — 108 с. — ISBN 978-5-9652-0570-7. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/141146>
2. Маскаева, Т. А. Генетика человека / Т. А. Маскаева, М. В. Лабутина, Н. Д. Чегодаева. — Саранск : МГПИ им. М.Е. Евсевьева, 2019. — 130 с. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/176281>
3. Основы медицинской генетики: учебное пособие / Н. С. Парамонова, Т. А. Лашковская, Т. В. Мацюк [и др.]. — Гродно : ГрГМУ, 2022. — 288 с. — ISBN 978-985-595-740-0. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/306551>
4. Общая генетика и генетика человека: учебное пособие / составители Е. В. Коледаева, Н. Е. Родина. — 3-е изд., перераб. и доп. — Киров : Кировский ГМУ, 2016. — 69 с. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/136577>
5. Маскаева, Т. А. Генетика человека : учебное пособие / Т. А. Маскаева, М. В. Лабутина, Н. Д. Чегодаева. — Саранск : МГПИ им. М.Е. Евсевьева, 2019. — 130 с. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/176281>
7. Основы общей и медицинской генетики : учебное пособие / составители Н. Н. Чучкова [и др.] ; под общей редакцией Н. Н. Чучковой. — 3-е изд., стер. — Ижевск : ИГМА, 2018. — 88 с. — ISBN 978-5-91385-126-0. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/142223>
9. Юткина, О. С. Медицинская генетика в схемах и таблицах : учебное пособие / О. С. Юткина, Е. Б. Романцова. — Благовещенск : Амурская ГМА Минздрава России, 2022. — 181 с. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/365312>
10. Маскаева, Т. А. Генетика человека : учебное пособие / Т. А. Маскаева, М. В. Лабутина, Н. Д. Чегодаева. — Саранск : МГПИ им. М.Е. Евсевьева, 2019. — 130 с. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/176281>

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«СЕВЕРО-КАВКАЗСКИЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»

Методические указания
для обучающихся по организации и проведению самостоятельной работы
по дисциплине «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»
для студентов специальности 30.05.01 «Медицинская биохимия»

ВВЕДЕНИЕ

Целью дисциплины «Медицинская генетика» является получение базовых знаний о принципах и механизмах хранения, передачи и реализации наследственной информации на молекулярном уровне.

В процессе изучения дисциплины студенты решают следующие задачи: в систематизированной форме усваивают знания о принципах структурной организации нуклеиновых кислот (ДНК и РНК), закономерностях протекания основных молекулярно-генетических процессов у вирусов, про- и эукариот: репликации, рекомбинации, мутации, репарации, транскрипции, сплайсинга и процессинга РНК, биосинтезе белка, а также механизмах их регуляции; изучают прикладные аспекты использования достижений молекулярной биологии и молекулярной генетики.

В результате изучения дисциплины студент должен знать:

- основы молекулярной биологии и медицинской генетики
- тактику ведения больных с различными генетическими и наследственными заболеваниями
- методики сбора и медико-статистического анализа информации о молекулярно-генетических показателях здоровья населения
- молекулярные основы наследственности и изменчивости
- правила сбора фиксации и хранения образцов для генетического анализа
- способы выделения ДНК из различных организмов и тканей
- методики секвенирования последовательностей ДНК
- методики биоинформационного анализа данных

Должен уметь:

- определить объем и место проведения необходимых лечебных мероприятий у пациентов с различными генетическими и наследственными заболеваниями
- применять методики сбора и медико-статистического анализа информации о молекулярно-генетических показателях здоровья населения
- проводить сбор фиксации и хранение образцов для генетического анализа
- выделять ДНК из различных организмов и тканей
- проводить секвенирование последовательностей ДНК
- пользоваться инструментами биоинформационного анализа данных

Должен владеть:

- навыками составления индивидуальной программы лечения и реабилитации у пациентов с различными наследственными заболеваниями
- навыками интерпретации результатов лабораторных, инструментальных молекулярно-генетических методов диагностики
- навыками постановки ПЦР и генетического анализа ампликонов
- навыками секвенирования последовательностей ДНК
- навыками биоинформационного анализа данных

Методические рекомендации по изучению теоретического материала

При выполнении самостоятельного изучения теоретического материала студент должен руководствоваться следующими правилами. За основу рекомендуется брать рабочую программу учебной дисциплины в библиотеке СКФУ. Согласно плану-графику аудиторных занятий и самостоятельной работы, на изучение отдельных тем отводится разное количество часов. Значительная часть самостоятельной работы студента должна отводиться на усвоение материала по пройденной теме, написании конспекта по заданным теоретическим блокам, поиску дополнительной литературы на базе библиотеки СКФУ и в системе интернет.

Поскольку по учебному плану лекции отсутствуют, весь теоретический материал осваивается в процессе самостоятельной работы. В связи с этим работа с рекомендованной литературой обязательна. Особое внимание при этом необходимо обратить на содержание основных положений и выводов, объяснение явлений и фактов, уяснение практического приложения рассматриваемых теоретических вопросов. В процессе этой работы студент должен стремиться понять и запомнить основные положения рассматриваемого материала, примеры, поясняющие его, а также разобраться в иллюстративном материале.

Заканчивать подготовку следует составлением плана (конспекта) по изучаемому материалу (вопросу). Это позволяет составить концентрированное, сжатое представление по изучаемым вопросам.

Начинать надо с изучения рекомендованной литературы. Особое внимание при этом необходимо обратить на содержание основных положений и выводов, объяснение явлений и фактов, уяснение практического приложения рассматриваемых теоретических вопросов. В процессе этой работы студент должен стремиться понять и запомнить основные положения рассматриваемого материала, примеры, поясняющие его, а также разобраться в иллюстративном материале.

Заканчивать подготовку следует составлением плана (конспекта) по изучаемому материалу (вопросу). Это позволяет составить концентрированное, сжатое представление по изучаемым вопросам.

При необходимости следует обращаться за консультацией к преподавателю. Идя на консультацию, необходимо хорошо продумать вопросы, которые требуют разъяснения.

Ведение записей способствует превращению чтения в активный процесс, мобилизует, наряду со зрительной, и моторную память. Следует помнить: у студента, систематически ведущего записи, создается свой индивидуальный фонд подсобных материалов для быстрого повторения прочитанного, для мобилизации накопленных знаний. Особенно важны и полезны записи тогда, когда в них находят отражение мысли, возникшие при самостоятельной работе.

Важно развивать у студентов умение сопоставлять источники, продумывать изучаемый материал.

Большое значение имеет совершенствование навыков конспектирования у студентов.

Преподаватель может рекомендовать студентам следующие основные формы записи: план (простой и развернутый), выписки, тезисы.

Результаты конспектирования могут быть представлены в различных формах.

План – это схема прочитанного материала, краткий (или подробный) перечень вопросов, отражающих структуру и последовательность материала. Подробно составленный план вполне заменяет конспект.

Конспект – это систематизированное, логичное изложение материала источника. Различаются четыре типа конспектов:

- План-конспект – это развернутый детализированный план, в котором достаточно подробные записи приводятся по тем пунктам плана, которые нуждаются в пояснении.
- Текстуальный конспект – это воспроизведение наиболее важных положений и фактов источника.
- Свободный конспект – это четко и кратко сформулированные (изложенные) основные положения в результате глубокого осмысливания материала. В нем могут присутствовать выписки, цитаты, тезисы; часть материала может быть представлена планом.
- Тематический конспект – составляется на основе изучения ряда источников и дает более или менее исчерпывающий ответ по какой-то схеме (вопросу).

Методические указания по подготовке к лабораторным занятиям

При подготовке к лабораторным занятиям рекомендуется изучить контрольные вопросы по данному занятию, теоретический материал из собственных конспектов. Основная форма работы на занятиях – собеседование. Каждый студент должен быть готовым к выступлению по всем поставленным в плане вопросам, проявлять максимальную активность при их рассмотрении.

Выступление должно строиться свободно, убедительно и аргументировано. Преподаватель следит, чтобы выступление не сводилось к репродуктивному уровню (простому воспроизведению текста), не допускается и простое чтение конспекта.

Необходимо, чтобы выступающий проявлял собственное отношение к тому, о чем он говорит, высказывал свое личное мнение, понимание, обосновывал его и мог сделать правильные выводы из сказанного. При этом студент может обращаться к записям конспекта, непосредственно к первоисточникам, использовать знание ранее изученных дисциплин и т. д.

При окончании освоения темы студент проходит итоговое тестирование. Оценка «отлично» выставляется студенту, если решено более 85% тестовых заданий, «хорошо» - если решено 70-85% тестовых заданий, «удовлетворительно» - 50-70% тестовых заданий, «неудовлетворительно» - менее 50% тестовых заданий.

Методические рекомендации по подготовке презентаций и докладов

Доклад должен содержать элементы новизны, наряду с фундаментальным аспектом должен быть проведен анализ современного состояния изучаемой проблемы, а также включенность в региональную проблематику.

Доклад должен состоять из введения, теоретической части, заключения, списка литературы и презентации, раскрывающей суть темы в графиках, картинках, схемах, формулах.

Доклад рекомендуется представлять в объеме 1 печатный лист. Текст работы должен быть напечатан через 1,5 интервала на одной стороне стандартного листа белой бумаги (А4). Текст и другие отпечатанные элементы работы должны быть черными, контуры букв и знаков – четкими, без ореола и затенения. Шрифт Times New Roman, кегель 14. Названия глав и параграфов выделяются полужирным шрифтом. Лист с текстом должен иметь поля: слева – 30 мм, справа – 10 мм, сверху – 20 мм, снизу – 20 мм. Нумерация страниц текста делается в правом нижнем углу листа. Проставлять номер страницы необходимо со страницы, где печатается «Введение», на которой ставится цифра «3». После этого нумеруются все страницы, включая приложения.

Между названием главы и названием параграфа этой главы ставится пробел равный двум интервалам, а название параграфа не должно отделяться от текста этого параграфа пробелом. Названия параграфов отделяются от текста предыдущего параграфа пробелом, равным двум интервалам. Каждая глава, а также введение, выводы, приложения и список использованной литературы начинаются с новой страницы. Слово «Глава» не пишется. Главы имеют порядковые номера в пределах всей работы, обозначаемые арабскими цифрами (например: 1, 2, 3), после которых ставится точка. Слово «параграф» или значок параграфа в названии не ставятся. Параграфы имеют порядковые номера в пределах глав, обозначаемые арабскими цифрами (например: 1.1. и 1.2.). Заголовки глав и параграфов в тексте работы должны располагаться по центру, точку в конце названия главы и параграфа не ставят. Не допускается переносить часть слова в заголовке. 4.5. Нумерация таблиц и рисунков может быть сквозной или соотноситься с номером главы и параграфа. Например, если таблица или рисунок включены в текст первого параграфа второй главы, нумерация следующая: Таблица 2.1.1., рис. 2.1.1. Последняя цифра означает порядковый номер таблицы (или рисунка) в данном параграфе. Таблица помещается в качестве следующей страницы после первого упоминания о ней в тексте.

ПРИМЕРНЫЙ ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ К ЭКЗАМЕНУ ПО МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКЕ

1. «Четыре П» в современной медицине: предективная (предсказательная), превентивная (упреждающая), персонифицированная, партисипированная (предусматривающая активную роль самого пациента)
2. Болезни накопления (митохондриальные, лизосомные, пероксисомные)
3. Болезни с наследственной предрасположенностью
4. Болезни экспансии и понятие о генетическом грузе популяции
5. Гальтоновское направление в развитии генетики, евгеника и неоевгеника, их критика
6. Генетические и белковые маркеры в диагностике генетических и наследственных заболеваний
7. Генетические часы и миграционное расселение человечества. Роль в формировании и популяционном накоплении орфанных заболеваний. Роль эффекта «бутылочного горлышка» в накоплении рецессивных патологических мутаций в популяции. Эффект основателя (founder effect)
8. Генетический мозаицизм. Примеры хромосомных и генных патологий, протекающих на фоне генетического мозаицизма
9. Генофонд как стратегический ресурс. Генетическое прогнозирование. Понятие о фенофонде
10. Классификации наследственных заболеваний (база OMIM, Парижская классификация (ПК-1)).
11. Классификация мутаций
12. Клинико-генетическое исследование, показания к нему
13. Медико-генетическое консультирование, его цели, задачи, этапы (фенотипирование, составление клинико-генеалогической родословной, медико-генетическое заключение), уровни организации и правовые основы. Показания для медико-генетического консультирования
14. Методы генетического анализа (цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические, клинико-генеалогический)
15. Методы ПЦР в медицинской генетике.
16. Микроцитогенетические синдромы – общая характеристика.
17. Митохондриальная наследственность. Отличия цитоплазматического наследования от ядерного.
18. Митохондриальная сегрегация и ее эффекты.
19. Моногенные наследственные заболевания – общая характеристика.
20. Мультифакториальные наследственные заболевания – общая характеристика.
21. Наследственность и изменчивость. Виды изменчивости, роль факторов среды в формировании фенотипической изменчивости.
22. Наследственные онкологические синдромы – общая характеристика.
23. Особенности проявления наследственных болезней. Сроки манифестации хромосомных, моногенных и мультифакториальных заболеваний.
24. Оценка риска наследственных заболеваний.
25. Показания для направления на диагностику нарушений обмена веществ у детей 1-го и 2-го года жизни.
26. Полигенный и мультифакториальный принципы формирования фенотипа. Роль факторов среды обитания в формировании здорового и болезненного фенотипа.
27. Понятие об орфанных заболеваниях. Диагностика, лечение, этические аспекты диагностики орфанных заболеваний.
28. Постнатальная диагностика наследственных и врожденных болезней.
29. Предективная медицина. Протеомный анализ.
30. Преконцепционная профилактика генных заболеваний.

31. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней.
32. Профилактика наследственных заболеваний.
33. Семиотика генетических заболеваний.
34. Скринирующие программы как профилактика врожденной и наследственной патологии.
35. Типы наследования: аутосомно-доминантное, аутосомно-рецессивное, Х-сцепленное доминантное, Х-сцепленное рецессивное, Y-сцепленное, митохондриальное. Краткие примеры родословных.
36. Умственная отсталость при наследственных болезнях (хромосомные синдромы, метаболические синдромы – примеры нарушения работы генов и кодируемые ими белки). Белки семафорины, синуклеины, фактор роста нервов и их гены.
37. Фармакогенетика, этапы биотрансформации ксенобиотиков и примеры их нарушений. Система неспецифических оксидаз и ее связь с онкогенезом.
38. Малые аномалии развития и их характеристика. Тератогенез.
39. Этиология и патогенез митохондриальных болезней.
40. Этиология и патогенез лизосомных болезней.
41. Этиология и патогенез моногенных болезней обмена.
42. Этиология и патогенез пероксисомных болезней.
43. Этиология и патогенез хромосомных болезней.
44. Этические вопросы медико-генетического консультирования.
45. Наследственные формы слабоумия.
46. Врожденный эритроцитоз.
47. Наследственные гемолитические анемии.
48. Отдельные формы врожденных иммунодефицитов.
49. Митохондриальные болезни, связанные с патологией ферментов цикла Кребса.
50. Митохондриальные болезни, связанные с патологией ферментов дыхательной цепи.

Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения дисциплины

Перечень основной литературы:

1. Авилова, Т. М. Генетика человека. Наследственные болезни / Т. М. Авилова, А. Н. Мохаммад, А. Н. Кривицкая. — Волгоград : ВолгГМУ, 2020. — 72 с. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/141171>
2. Генетика человека. Классические и современные методы изучения генетики человека / Н. С. Абдукаева, Н. С. Косенкова, Н. В. Васильева [и др.]. — Санкт-Петербург : СПбГПМУ, 2022. — 60 с. — ISBN 978-5-907565-44-9. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/344213>
3. Генетика человека. Мутации как причина наследственных заболеваний / Н. С. Абдукаева, Н. С. Косенкова, Н. В. Васильева [и др.]. — Санкт-Петербург : СПбГПМУ, 2022. — 48 с. — ISBN 978-5-907565-48-7. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/344216>

Перечень дополнительной литературы :

1. Снигур, Г. Л. Методы генетических исследований : учебное пособие / Г. Л. Снигур, Э. Ю. Сахарова, Т. Н. Щербакова. — Волгоград : ВолгГМУ, 2019. — 108 с. — ISBN 978-5-9652-0570-7. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/141146>
2. Маскаева, Т. А. Генетика человека / Т. А. Маскаева, М. В. Лабутина, Н. Д. Чегодаева. — Саранск : МГПИ им. М.Е. Евсевьева, 2019. — 130 с. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/176281>
3. Основы медицинской генетики: учебное пособие / Н. С. Парамонова, Т. А. Лашковская, Т. В. Мацюк [и др.]. — Гродно : ГрГМУ, 2022. — 288 с. — ISBN 978-985-595-740-0. — Текст :

- электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/306551>
4. Общая генетика и генетика человека: учебное пособие / составители Е. В. Коледаева, Н. Е. Родина. — 3-е изд., перераб. и доп. — Киров : Кировский ГМУ, 2016. — 69 с. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/136577>
5. Маскаева, Т. А. Генетика человека : учебное пособие / Т. А. Маскаева, М. В. Лабутина, Н. Д. Чегодаева. — Саранск : МГПИ им. М.Е. Евсевьева, 2019. — 130 с. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/176281>
7. Основы общей и медицинской генетики : учебное пособие / составители Н. Н. Чучкова [и др.] ; под общей редакцией Н. Н. Чучковой. — 3-е изд., стер. — Ижевск : ИГМА, 2018. — 88 с. — ISBN 978-5-91385-126-0. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/142223>
9. Юткина, О. С. Медицинская генетика в схемах и таблицах : учебное пособие / О. С. Юткина, Е. Б. Романцова. — Благовещенск : Амурская ГМА Минздрава России, 2022. — 181 с. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/365312>
10. Маскаева, Т. А. Генетика человека : учебное пособие / Т. А. Маскаева, М. В. Лабутина, Н. Д. Чегодаева. — Саранск : МГПИ им. М.Е. Евсевьева, 2019. — 130 с. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/176281>

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«СЕВЕРО-КАВКАЗСКИЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»

Методические указания
для обучающихся по организации и проведению курсовых работ
по дисциплине «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»
для студентов специальности 30.05.01 «Медицинская биохимия»

1.

ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Выполнение курсовой работы (курсового проектирования) представляет собой *самостоятельное* решение студентом под руководством преподавателя частной специальной задачи исследования в рамках изучаемой дисциплины.

Курсовая работа является одним из основных видов учебных занятий и формой контроля учебной работы студентов. Курсовые работы выполняются в пределах часов, отводимых на изучение дисциплин. Организуются на заключительном этапе освоения конкретной дисциплины, в ходе которого студенты учатся применять полученные знания и умения при решении комплексных задач своей профессиональной сферы.

Основной целью выполнения курсовой работы является развитие мышления, творческих способностей студента, привитие ему навыков самостоятельной работы, связанной с поиском, систематизацией и обобщением существующей научной и учебной литературы. Студенты приобретают умения анализировать и критически оценивать исследуемый научный и практический материал, проектировать и осуществлять собственные разработки, апробировать результаты своей работы при решении производственных задач, делать выводы, оценивать эффективность результатов.

Написание курсовой работы преследует решение следующих **задач**:

1. Углубление и закрепление теоретических знаний студентов по дисциплине.
2. Приобщение студентов к научно-исследовательской работе путем поиска, подборки, обобщения, а также критического изложения материалов учебной, научной и методической литературы.
3. Развитие навыков самостоятельной и практической работы по выбранной теме.
4. Выработка рекомендаций по результатам проведенного исследования и их апробация в конкретной организации. Подготовка студента к написанию выпускной квалификационной работы (дипломной работы), прохождению преддипломной практики.

Написание курсовой работы играет большую роль в профессиональной подготовке будущего специалиста, позволяет ему приобщиться к новейшим достижениям науки и практики, формирует исследовательский подход к оценке явлений и фактов, развивает у самого студента многие ценные личностные качества (прежде всего такие, как целеустремленность, чувство ответственности, инициативность и др.).

Курсовая работа должна быть написана логически последовательно, литературным языком научного стиля изложения. Следует помнить, что материал должен излагаться обобщенно и кратко, без подробного пересказа отдельных первоисточников. Нужно помнить, что для написания курсовой работы выделяют только те аспекты, которые представляют интерес и взаимосвязаны с ее целью. Таким образом, формулировки должны быть краткими, четкими и конкретными, аргументация – убедительной.

В курсовой работе должно быть соблюдено единство стиля изложения, обеспечена орфографическая, синтаксическая и стилистическая грамотность в соответствии с нормами современного русского языка.

2.

ПОРЯДОК ОРГАНИЗАЦИИ КУРСОВЫХ РАБОТ

2.1.

Выбор темы курсовой работы

Студентам предоставляется право выбора темы курсовой работы в пределах тематики, определяемой соответствующим преподавателем.

Тематика курсовых работ рассматривается и принимается соответствующими предметными (цикловыми) комиссиями и утверждается заместителем директора колледжа.

Количество предлагаемых тем должно превышать количество студентов (не менее, чем на 5%) с целью предоставления им более широкого выбора, учета индивидуальных склонностей и интересов.

Студент может избрать и иную тему для написания курсовой работы, которая в таком случае должна быть заранее согласована с преподавателем.

Тема курсовой работы может быть связана с программой производственной (профессиональной) практики студента, с видом и местом их профессиональной деятельности. Если студент в установленные сроки не избрал тему курсовой работы, преподаватель вправе определить ее по собственному усмотрению.

Конкретная тематика курсовых работ должна отвечать следующим *требованиям*:

- соответствие задачам подготовки специалистов по конкретной специальности (требования Федерального государственного образовательного стандарта);
- актуальность темы, соответствие современному уровню развития науки и практики;
- приобщение студентов к исследовательской деятельности, самостоятельному получению знаний;
- учет разнообразных интересов студентов в изучаемой области.

2.2. Организация работы и консультации

На период организации курсовой работы за студентом закрепляется руководитель из числа преподавателей колледжа.

Руководитель координирует и направляет деятельность студента по написанию курсовой работы, проводя индивидуальное консультирование или групповые занятия-консультации на занятиях по дисциплине (дисциплинам) курсового проектирования.

Консультации проводятся за счет объема времени, отведенного в учебном плане на курсовое проектирование по конкретной дисциплине (дисциплинам). Преподаватель может проконсультироваться о количестве этих часов с методистом или заместителем директора по учебной работе колледжа.

В ходе проведения консультаций научный руководитель контролирует и корректирует все основные виды деятельности студента: сбор, обработка и подготовка необходимого информационного материала; организация методической, опытно-экспериментальной и исследовательской работы; анализ и обобщение материала, а также написание и оформление курсовой работы.

2.3. Этапы написания курсовой работы

Процесс написания курсовой работы включает последовательность определенных этапов, которые проходит студент самостоятельно и под руководством преподавателя.

1. Составление *календарного плана*, согласованного с руководителем, в котором определяются сроки, этапы, методы и ход написания курсовой работы. Определяются ключевые вопросы, подлежащие изучению, которые составят основу содержания глав и параграфов курсовой работы.

2. Подбор, изучение и *анализ литературы* по исследуемой теме, включая нормативно-правовые акты и электронные ресурсы, поиск фактического материала. В процессе подбора литературы студенту полезно создавать собственную картотеку или электронную базу данных литературных источников. Целесообразно использовать наиболее актуальные научные источники по теме курсовой работы, изданные за последние 5 лет.

3. Написание текста *теоретической части* курсовой работы.

4. Планирование и организация *практической части* работы посредством методов: наблюдения, беседы, тестирования, анкетирования, эксперимента, опытной работы, изучения продуктов деятельности по исследуемой теме, анализа теоретического и экспериментального материала, обобщения практических исследований.

5. *Анализ полученных результатов*, их интерпретация и формулирование выводов.

6. *Оформление* текста курсовой работы и подготовка к защите.

2.4. Сроки выполнения

Все этапы организации курсовой работы и сроки должны быть продуманы преподавателем заранее. Преподаватель представляет для утверждения в учебную часть колледжа тематику курсовых работ (по крайней мере, за месяц до начала выполнения курсового проектирования). Курсовая работа должна быть сдана в сроки, устанавливаемые колледжем, с которыми можно ознакомиться на информационном стенде или сайте колледжа.

2.5. Оформление и рецензия на курсовую работу

Подготовленная и оформленная в соответствии с предъявляемыми требованиями курсовая работа помещается в папку и представляется в установленные сроки руководителю с целью ее проверки и рецензирования (не позднее 3-х дней до установленного срока завершения выполнения курсовой работы).

Проверку выполненной курсовой работы и написание рецензии преподаватель осуществляет *вне расписания учебных занятий*.

2.6. Защита и оценка

Завершающим этапом деятельности студента по написанию курсовой работы является подготовка к ее защите. Защита курсовой работы проводится за счет объема времени, предусмотренного на курсовое проектирование в рамках изучения дисциплины.

Дата защиты соответствует последнему дню курсового проектирования в соответствии с утвержденным графиком.

Если курсовая работа не сдается в установленный срок или студент не является на защиту, это приравнивается к неявке на экзамен. Студенты, не сдавшие без уважительных причин курсовую работу в срок, считаются имеющими академическую задолженность.

Защита курсовой работы проходит в открытой форме с возможностью ее посещения преподавателями колледжа, куратором группы, представителями администрации.

Процедура защиты включает:

1. *Доклад* студента по содержанию курсовой работы. Время доклада 5-7 минут. Планируется кратко в форме тезисов и включает общую характеристику работы, состояние проблемы, результаты практической и опытно- экспериментальной работы, выводы и предложения, перспективы исследования. Главная цель доклада: познакомить слушателей со своей курсовой работой и ответить на вопрос, что было сделано самим студентом в каждой из частей исследования для достижения поставленной цели. При необходимости доклад сопровождается демонстрацией мультимедиа- презентации, плакатов и других демонстрационных материалов.

2. *Вопросы* к студенту по теме курсовой работы со стороны присутствующих и ответы на них.

3. Выступление *научного руководителя* о ходе и качестве выполнения работы.

4. Выставление дифференцированной *оценки* («отлично», «хорошо», «удовлетворительно», «неудовлетворительно») за курсовую работу по итогам ее защиты.

При организации обучения с применением дистанционных образовательных технологий студенты сдают курсовую работу в электронном виде в формате .docx согласно графику учебного процесса и в печатном варианте.

Курсовая работа считается прошедшей проверку с использованием системы Антиплагиат и заслуживает положительной оценки, если она содержит не менее 51% оригинального текста.

Критерии оценки курсовой работы:

«Отлично» выставляется за курсовую работу, в которой:

1. Всесторонне и глубоко разработана тема на основе анализа широкого круга источников информации. Дано убедительное теоретическое обоснование актуальности темы.

2. Показано применение научных методик в работе над объектом исследования, обобщен собственный опыт, иллюстрируемый различными наглядными материалами,

правильно выполнены все расчеты.

3. Присутствует самостоятельность суждений и аргументация выводов, даны конкретные и обоснованные практические рекомендации.

4. Работа оформлена в соответствии со всеми требованиями.

5. Все этапы выполнены в срок.

«Хорошо» выставляется в случае, если нарушено одно из вышеизложенных требований, например, в случае ошибок в расчетах, выводах, но при условии достаточно полной, глубокой и самостоятельной проработки темы.

«Удовлетворительно» ставится за работу, если:

1. Библиография ограничена, проработаны только самые основные источники, без привлечения которых работа вообще не могла бы быть выполнена.

2. Содержание темы раскрыто в основном правильно.

3. Недостаточно полно обобщен собственный опыт работы.

4. Оформление работы правильное.

5. Большая часть работы выполнена в срок.

«Неудовлетворительно» ставится за работу, если:

1. Отсутствует анализ различных источников по теме. Содержание работы не раскрыто, не достигнута цель.

2. Отсутствует или слабо разработана практическая составляющая работы.

3. Допущено множество значительных ошибок в расчетах и оформлении.

4. Большая часть работы выполнена не в установленные сроки.

При получении неудовлетворительной оценки студент повторно выполняет работу по новой теме или перерабатывает прежнюю.

2.7. Хранение курсовых работ

Выполненная курсовая работа после ее защиты не выдается студенту на руки, а передается в архив, где хранится в течение трех лет. Лучшие курсовые работы, представляющие учебно-методическую ценность, могут быть использованы в качестве учебных пособий в методическом кабинете колледжа.

3. СТРУКТУРА КУРСОВОЙ РАБОТЫ

Курсовая работа имеет стандартную структуру, т.е. состоит из нескольких взаимосвязанных частей текста. Этими частями являются:

титульный лист, оглавление, введение, основная часть работы (представлена теоретической и одной-двумя практическими главами), заключение, список литературы и приложения (если в них есть необходимость).

В среднем, объем основного текста курсовой работы составляет *20-25 страниц* (страницы приложений не учитываются).

3.1. Титульный лист

Титульный лист считается первой страницей курсовой работы, но номер на нем не ставится.

Титульный лист должен включать в себя наименование министерства и учебного заведения, полное название работы и дисциплины, фамилию, имя, отчество автора с указанием курса и специальности, фамилию, имя, отчество научного руководителя, его должность, ученую степень (звание), место и год написания работы, информацию о дате защиты и оценке работы. Пример оформления титульного листа курсовой работы приведен в приложении 2.

3.2. Оглавление

Заголовки оглавления должны точно повторять заголовки в тексте. Последнее слово заголовка в оглавлении соединяют отточием с соответствующим ему номером страницы, выровненным

по правому краю.

Главы, параграфы, пункты и подпункты нумеруются арабскими цифрами и отделяются точкой.

Структура и нумерация глав, параграфов, пунктов и подпунктов:

ГЛАВА 1. НАЗВАНИЕ ПЕРВОЙ ГЛАВЫ

1.1. Первый параграф первой главы

1.1.1. Первый пункт первого параграфа

1.1.1.1. Первый подпункт первого пункта

1.1.1.2. Второй подпункт первого пункта

1.2. Второй параграф первой главы и так далее

Такие структурные элементы курсовой работы, как введение, заключение, список литературы не нумеруются.

Курсовая работа может состоять из двух или трех глав в зависимости от целей конкретного исследования в рамках изучаемой дисциплины. Объем глав курсовой работы должен быть приблизительно равным между собой.

Каждая глава имеет, как правило, два-три параграфа, которые могут подразделяться на пункты и подпункты. Количество пунктов и подпунктов определяется особенностями содержания и изложения конкретной темы, но желательно, чтобы оно не превышало трех.

Основные правила оформления заголовков:

- Заголовки начинаются с прописной (заглавной) буквы, выравниваются по центру страницы и выделяются полужирным начертанием.

- Заголовки основных структурных элементов курсовой работы, как в основном тексте, так и в оглавлении (ВВЕДЕНИЕ, НАЗВАНИЯ ГЛАВ, ЗАКЛЮЧЕНИЕ, ИНФОРМАЦИОННЫЕ ИСТОЧНИКИ, ПРИЛОЖЕНИЯ) рекомендуется печатать полностью прописными буквами.

- Переносы слов, курсив и подчеркивание в заголовках не допускаются.

- Точка в конце любого заголовка не ставится.

- Если заголовок состоит из нескольких предложений, их разделяют точкой.

- Каждая глава курсовой работы начинается с новой страницы. Это же правило относится к другим основным структурным частям работы: введению, заключению, информационным источникам, приложениям.

- Расстояние между заголовком главы и заголовком последующего параграфа составляет 1 пустую строку.

- Расстояние между последней строкой текущего параграфа или пункта и заголовком последующего составляет 1 пустую строку.

- Перед первой строкой текста, следующего за заголовком параграфа (пункта, подпункта), устанавливается интервал 1 пустую строку.

Организация отступов между заголовками и текстом:

ГЛАВА 2. НАЗВАНИЕ ВТОРОЙ ГЛАВЫ

2.1. **Первый параграф второй главы**

1 пустая строка

Текст первого параграфа второй главы.

1 пустая строка

2.2.

Второй параграф второй главы

..... и так далее

3.3. Введение

Во введении:

- дается общая характеристика рассматриваемой в работе темы;
- обосновывается актуальность работы и основные проблемы для выбора темы;
- формулируются цель и задачи исследования;
- необходимо также определить теоретическую и методическую основу курсовой работы.

Объем введения составляет 1-3 страницы.

Актуальность отвечает на вопрос о том, почему именно сейчас необходимо данное исследование, указывает важность рассматриваемого вопроса в настоящее время.

Под *целью* понимается конечный ожидаемый результат, достижение которого преследуется при выполнении курсовой работы.

Задачи – это этапы работы, последовательным выполнением которых студент достигает поставленную цель. Оптимальным считается наличие 3-х задач.

3.4.

Основная часть

Основная часть курсовой работы излагается последовательно в соответствии с ее содержанием. Все параграфы курсовой работы должны быть логически связаны между собой и в своей совокупности раскрывать ее тему. После каждого параграфа следует формулировать *краткие выводы*.

В основной части курсовой работы раскрываются выдвинутые теоретические и практические положения, рассматриваются имеющиеся точки зрения по данной проблеме, излагается и обосновывается позиция автора по данному вопросу; раскрываются особенности решения данной проблемы на практике, осуществляются конкретные практические мероприятия и разработки, формулируются рекомендации, обосновываются тенденции развития; выполняются расчеты и даются прогнозные оценки.

Структура основной части курсовой работы представлена двумя или тремя главами в зависимости от специфики конкретной дисциплины, цели и концепции исследования. Если курсовая работа содержит две главы, то условно их можно назвать теоретической и практической. Если планируется три главы, то одна из них теоретическая, а две другие носят практико-ориентированный характер и могут условно быть названы аналитической и практической (опытно-экспериментальной) главами.

Первая глава носит в основном общетеоретический характер и является результатом работы студента над литературными источниками, отражающими отечественный и зарубежный опыт, который отвечает цели и задачам курсовой работы. В данной части работы студент должен показать умения критически подходить к рассмотрению проблемы, вытекающей из целей и задач курсовой работы, обобщать, анализировать и систематизировать собранный материал, раскрывать проблемы рассматриваемого вопроса. Таким образом, эта глава служит теоретическим обоснованием будущих разработок, предложений и обобщений соответствующих проблем.

Первая глава может содержать:

1. Определения, основные понятия, сформулированные на основе анализа учебной и научной литературы.

2. Сведения по историческим аспектам исследуемой темы.
3. Критический обзор и анализ правовой и нормативной литературы по теме с акцентированием внимания на нерешенных, противоречивых вопросах.
4. Основные теоретические положения и выводы в результате анализа источников информации.
5. Иллюстрации, цифровые, статистические данные.

Практическая часть курсовой работы может быть представлена одной или двумя главами.

Вторая глава имеет аналитический характер. В ней проводится анализ различных показателей, в том числе экономических, которые рассматриваются в курсовой работе. Написание второй главы осуществляется с применением современных методов и моделей, включая компьютерные технологии с использованием пакетов прикладных программ.

Вторая глава может содержать:

1. Анализ источников, необходимых для проведения практической части исследования.
2. Раскрытие конкретных методов решения той или иной проблемы.
3. Приведение цифрового материала и аналитических таблиц.
4. Планирование проводимого практического исследования. В большинстве случаев предполагается рассмотрение вопросов применительно к условиям России и конкретных организаций. В таких случаях необходимо дать характеристику базового предприятия, согласованную с темой работы.

При написании второй главы студент не должен ограничиваться констатацией фактов, ему необходимо выявить тенденции развития объекта, вскрыть недостатки и анализировать причины, их обусловившие, наметить пути их возможного устранения.

Проведенный в данной главе анализ исследуемой проблемы с учетом теоретического опыта служит базой для разработки конкретных предложений и проведения опытно-экспериментальной работы. От полноты и качества выполнения этого анализа зависит обоснованность выводов работы.

В третьей главе студент может разрабатывать предложения по проблемам совершенствования экономических и иных процессов (в зависимости от изучаемой дисциплины), этапы разрешения этих проблем в конкретном направлении, предлагает рекомендации по улучшению каких-либо характеристик, показателей, проводит опытно-экспериментальную работу и т.д. Здесь важным является аргументация и обоснованность предлагаемых решений, которые должны носить реальный характер.

Таким образом, третья глава может содержать:

1. Предложения возможных вариантов решений проблемных ситуаций.
2. Описание мероприятий и организация практических разработок, направленных на улучшение каких-либо показателей.
3. Описание порядка внедрения собственных разработок и предложений, проведение опытно-экспериментальной работы на примере конкретной организации с оформлением результатов работы.
4. Анализ результатов, полученных в ходе практической части работы, их интерпретация и выводы.

3.5. Заключение

В заключении содержатся итоги работы, важнейшие выводы, к которым пришел автор, указывается их практическая значимость и возможность внедрения результатов работы, дальнейшие перспективы исследования темы. Выводы должны соответствовать задачам курсовой работы. Студент отвечает на вопрос, что им было предпринято для достижения цели и к каким фактическим результатам это привело. Формулируются рекомендации по использованию результатов исследования в организациях или собственной профессиональной

деятельности.

Объем заключения составляет 1-3 страницы.

3.6. Информационные источники

Любое использование информации из различных источников должно сопровождаться ссылками на эти источники с указаниями авторов или учреждений их разработавших. В курсовых работах список литературы и других источников обычно содержит 15-30 наименований в зависимости от специфики изучаемой дисциплины.

При указании автора в тексте работы его инициалы должны стоять перед фамилией (исключение – список литературы и сноски) и не отрываться от фамилии при переносах (для этого в программе Microsoft Word: после инициалов нажать [Ctrl+Shift+Пробел]).

Список информационных источников как структурный элемент курсовой работы оформляется в конце работы перед приложениями (если они есть) и называется «Информационные источники».

Источники нумеруются и располагаются по алфавиту фамилий авторов, а при их отсутствии – по названию источника.

Источники в списке располагаются по следующим блокам, расположенным один за другим, со сквозной нумерацией.

Нормативные документы одного уровня располагаются в алфавитном порядке. При описании нормативно-правовых и официальных документов обязательно указываются название документа, вид, принимающий орган, дату принятия и номер. Затем указывается источник опубликования. В Российской Федерации официальными источниками опубликования документов считаются Российская газета и Собрание Законодательства РФ.

1. Статистические источники (официальные сборники, сообщения, обзоры) оформляются в хронологическом порядке.

Далее оформляются в алфавитном порядке:

2. Учебники, учебные пособия, монографии.

3. Материалы периодической печати (статьи в журналах, газетах).

4. Электронные ресурсы (материалы интернет-сайтов и компакт-дисков).

5. Специальные виды нормативно-технических документов по стандарту
Все неопубликованные тексты, материалы лекций по учебным дисциплинам в библиографический список не включаются.

Образцы библиографического описания источников:

Оформление ссылок может осуществляться двумя путями: в виде сноски на текущей странице и непосредственно ссылкой путем приведения номера согласно списку использованных источников.

Сноски используются для приведения цитат, перевода иноязычного текста, других комментариев, связанных с основным текстом.

- Сноски нумеруются в пределах текущей страницы посредством проставления верхнего индекса сразу после завершения цитаты или после слова, требующего пояснений. Следует соблюдать общепринятые правила цитирования, заключая цитаты в кавычки.

- Текст сноски располагается в конце страницы шрифтом 12 размера через 1 интервал (в рабочей зоне) и отделяется от основного текста линией длиной 50 мм, проведенной в левой части страницы.

- Если описание сноски является библиографическим описанием источника, то необходимо указать номер страницы.

- Не рекомендуется приводить более трех сносок на одной странице.

Пример оформления сносок внизу страницы:

Ссылки бывают двух видов:

1. Внутритекстовые – ссылки на части текста в пределах курсовой работы, включая таблицы, рисунки и приложения.

Примеры: «... в соответствии с параграфом 2.2.»; «... расчеты, приведенные в приложении 1» (на рис. 1.1.; на с. 28; по формуле (3); в табл. 2.4.).

2. Затекстовые—ссылки на источники списка литературы курсовой работы.

Ссылки на источники списка литературы указывают непосредственно в тексте в квадратных скобках. Указывается номер цитируемого источника, затем через запятую могут указываться номера страниц.

Примеры:

Если речь идет о книге одного автора, ссылку указывают следующим образом: «В.И. Подольский [18] считает, что...»

Если ссылаются на определенные страницы литературного источника или делается цитирование, то пишется номер источника и указывается номер страницы: «В своей монографии Л.В. Сотникова [11, с. 44] пишет: «...»».

При ссылке на многотомное издание указывается также и номер тома, например:[22, т. 1, с. 75-76].

Если оформляется ссылка на несколько работ одного автора или на работы нескольких авторов, то в скобках указываются номера этих работ: «Ряд авторов [14, 17, 19]считают...».

3.7. Приложения

Материал, дополняющий текст документа, помещается в приложениях. Приложением может быть, например, разнообразный графический материал, таблица большого формата, расчеты, дополнительные описания, схемы и т.д.

- Приложения помещаются в конце курсовой работы после списка литературы.
- Приложения располагают в порядке ссылок на них в тексте документа.
- Посередине страницы пишется прописными буквами полужирным начертанием слово «ПРИЛОЖЕНИЯ», после которого через одну пустую строку размещается первое приложение.
- Каждое приложение следует начинать с новой страницы с указанием в правом верхнем углу полужирным начертанием слова «Приложение» и его номера арабскими цифрами, например «Приложение 2» (без знака N и точки после цифры). Если приложение единственное во всей работе, то оно не нумеруется.
- Каждое приложение должно иметь тематический заголовок, который пишут под строкой с его номером и выравнивают по центру страницы.
- Если приложение занимает более одной страницы, то на его последней странице справа сверху пишут, например, «Окончание прил.2», а на промежуточной «Продолжение прил. 2».
- Приложения должны иметь общую с основной частью документа сквозную нумерацию страниц.
- Связь основного текста с приложениями осуществляется через ссылки, которые оформляются в круглых скобках по форме: «(см. приложение 1)» или «... представлено в приложении 1».

4. ТРЕБОВАНИЯ К ОФОРМЛЕНИЮ КУРСОВОЙ РАБОТЫ

4.1. Оформление текста

Правила оформления курсовых работ составлены в соответствии с общими требованиями к оформлению текстовых документов по ГОСТ 7.32- 2001, ГОСТ 2.105-95 ЕСКД, общими

требованиями и правилами составления библиографического описания по ГОСТ 7.82-2001, ГОСТ 7.1-2003.

Курсовая работа печатается с использованием компьютера и принтера на одной стороне листа белой бумаги одного сорта. Формат листов– А4 (210×297 мм). Рекомендуется использовать текстовый редактор MicrosoftWord.

Требования к установке атрибутов текста:

- Тип шрифта: TimesNewRoman, для заголовков допустимо применение шрифта Arial.
- Размер шрифта: 14.
- Междустрочный интервал: 1,5 пункта.
- Для акцентирования внимания на определенных терминах, важных моментах, специфических особенностях, содержащихся в основном тексте работы, можно использовать различные начертания шрифтов (полужирный, курсив).
- Размер левого поля страницы –30 мм, правого – 10 мм, верхнего и нижнего – по 20 мм. Таким образом, одна страница должна содержать примерно 30строк.
- Основной текст выравнивается по ширине страницы, заголовки – по центру.
- Отступ первой строки абзацев основного текста («красная строка») – 1,25 см (можно установить на линейке текстового редактора, либо в настройках абзаца).
- Рекомендуется контролировать правильность написания отдельных слов и предложений, используя встроенную в текстовый редактор автоматическую систему проверки орфографии и грамматики.

Кавычки и цитаты

В документах, содержащих текст на русском языке, всегда используют только «угловые кавычки».

При оформлении цитат необходимо придерживаться следующих правил:

- Если цитата полностью воспроизводит предложение цитируемого текста, то она начинается с прописной (заглавной) буквы.
- Если в цитату вошла только часть предложения цитируемого источника, то либо в начале, либо в конце текста цитаты ставится многоточие.

Дефис и тире

Различают дефис и тире. Дефис (короткая черта) используется для разделения частей сложных слов (все-таки, по-другому). Дефис никогда не отделяется пробелами. От дефиса отличается знак тире – знак препинания, используемый в предложениях. Тире всегда отделяется пробелами, но не переносится так, чтобы с него начиналась новая строка.

Пробелы

Пробел используется для отделения единиц измерения от числа (120 м), для разделения порядков в больших числах (10 000 км), при этом следует следить, чтобы не возникало переносов.

- Пробелом не отделяются от чисел знаки процентов и градусов, показатели степени(99%, 40°, x²).
- Не ставится пробел перед закрывающей и после открывающей скобок.
- После знака N пробел следует ставить.
- Не следует отступать красную строку пробелами (в MicrosoftWord воспользуйтесь соответствующим параметром форматирования абзаца).
- После любого знака препинания ставится пробел.

Перечисления

Встречающиеся в тексте перечисления необходимо

оформлять следующим образом.

- Если перечисления состоят из отдельных слов или словосочетаний, то они пишутся в строчку и оформляются с помощью нумерации арабскими цифрами или латинскими буквами и запятыми.

4.2.

Нумерация страниц

- Номера страниц проставляются внизу страницы посередине арабскими цифрами без каких-либо других символов.
- На первой странице (титuleм листе) номер не ставится.
- Приложения должны иметь общую с основной частью документа сквозную нумерацию страниц.
- Шрифт, используемый для нумерации, должен быть того же типа, что и у основного текста.
- Размер шрифта чисел нумерации должен быть меньше, чем у основ

4.3.

Оформление рисунков, таблиц, формул

Рисунки в курсовой работе могут быть представлены в виде чертежей, схем, графиков, диаграмм, фотографий и иных графических изображений, которые призваны иллюстрировать описываемые в тексте объекты, явления и процессы.

- Рисунки в тексте нумеруются арабскими цифрами сквозной нумерацией (по мере появления во всем тексте работы). При этом первая цифра указывает на номер главы, а вторая на порядковый номер рисунка по мере его появления в тексте. Например, рис. 2.4. – четвертый рисунок второй главы.
 - Рисунок размещается в тексте после первого упоминания о нем.
 - Рисунки выравниваются по центру страницы.
 - На следующей строке после рисунка находится его наименование (подрисуночная надпись), которое также выравнивается по центру страницы и оформляется курсивом 12 размера. Надпись начинается со слова «Рис.», далее следует номер рисунка без символа N. Точка в конце подрисуночной надписи не ставится.
 - Единственный рисунок во всей работе не нумеруется и слово «Рис.» перед его названием не пишется.
 - На все рисунки документа должны быть приведены ссылки в тексте.
- Пример:* Отраслевая структура ВРП представлена на рис. 2.4.
- Следующий после рисунка текст начинают печатать, пропустив одну пустую строку после подрисуночной надписи.

• Рисунок
Рис. 2.4. Название рисунка

Таблицы применяют для повышения наглядности, удобства сравнения каких-либо показателей и систематизации материала.

Нумерация

- Таблицы в тексте нумеруются арабскими цифрами сквозной нумерацией. При этом первая цифра указывает на номер главы, а вторая на порядковый номер таблицы по мере ее появления в тексте. Например, Таблица 1.3 – третья таблица первой главы.
- Нумерация таблиц в приложениях осуществляется в пределах каждого приложения.
- Единственная таблица во всей работе не нумеруется.

Размещение в тексте

- На все таблицы документа должны быть приведены ссылки в тексте. Указывается полный номер таблицы, само слово «таблица» пишут в сокращенном виде.

Пример:

Анализируя данные о ВВП (табл. 1.3), можно прийти к следующим выводам.

Можно сослаться и на отдельные части таблицы.

Пример:

Строка 2 табл. 1.3 показывает соотношение
 рассматриваемых показателей.

- Сама таблица размещается в тексте после первого упоминания о ней.
- Над правым верхним углом таблицы помещается надпись с номером (например, Таблица 1.3) без знака N перед номером и точки после него.
- Заголовок таблицы располагается по центру страницы на следующей строке после надписи «Таблица 1». Точка в конце заголовка не ставится, переносы не допускаются.
- Следующий после таблицы текст начинают печатать, пропустив одну пустую строку.

Оформление таблицы

- Таблица имеет выравнивание по центру страницы.
- Таблица состоит из строк и столбцов. Столбцы и, иногда, строки имеют заголовки. На пересечении строк и столбцов находятся ячейки. Заголовки столбцов выравниваются по центру и для наглядности могут выделяться полужирным начертанием. Заголовки строк обычно выровнены по левому краю.
- Значения ячеек таблицы, составляющие ее основное содержимое, рекомендуется выравнивать по центру.
- В таблице следует употреблять только общепринятые сокращения.
- Не следует оставлять какие-либо ячейки таблицы пустыми, даже если для них нет данных. В таких случаях нужно ставить в ячейке символ «—». *Перенос таблицы*
- Для переноса таблицы на новую страницу необходимо добавить в нее строку с номерами столбцов (после строки заголовков).
- На новой странице заголовок таблицы не повторяется. В правом верхнем углу указывается, например, «Продолжение табл. 1.3» (если таблица не завершится на данной странице) или «Окончание табл. 1.3» (если таблица заканчивается на данной странице).
- Вместо заголовков столбцов таблицу на новой странице следует начать со строки с нумерацией столбцов.

Формулы

- Уравнения и формулы следует выделять из текста в отдельную строку.
- Выше и ниже каждой формулы или уравнения должно быть оставлено не менее одной свободной строки.
- Если формула не уместится в одну строку, то она должна быть перенесена после знака равенства (=) или после знаков плюс (+), минус (−), умножения (×), деления (:), или других математических знаков, причем знак в начале следующей строки повторяют.
- Пояснение значений символов и числовых коэффициентов следует приводить непосредственно перед или под формулой в той же последовательности, в которой они даны.
- Формулы следует нумеровать порядковой нумерацией в пределах всей

работы арабскими цифрами в круглых скобках на той же, что и формула строке в крайнем правом положении.

4.4. Использование числительных, знаков, сокращений

Числительные

Количественные числительные записываются:

- 1) цифрами, если они являются многозначными (23 человека, и т.д.);
- 2) прописью, если они выражаются одним словом (десять автомобилей, четыре слова).

- В качестве разделителя десятичных знаков в числительных предназначена запятая.
- При невозможности выразить числовое значение в виде десятичной дроби допускается записывать его в виде простой дроби в одну строчку через косую черту (5/32).
- Если при числительном даются в сокращенном обозначении единицы измерения, то такое числительное записывается цифрой, даже если оно однозначное (5 л, 28 кг, 10 000 руб.).
- Порядковые числительные имеют падежные окончания (7-й, 25-й, 250-й). Исключение составляют числительные, которые стоят после существительного, к которому относятся (на рис. 9, в табл. 6).
- При количественных числительных не пишется падежных окончаний, если они сопровождаются существительными (не хватает 15 рублей).
- При записи римскими цифрами порядковые числительные падежных окончаний не имеют (XX век).
- При перечислении нескольких порядковых числительных падежное окончание ставится только один раз (капитаны 1 и 2-го рангов).
- При перечислении однородных чисел (величин и отношений) сокращенное обозначение единицы измерения ставится только после последней цифры (1,50; 1,75; 2,00 м). Следует учесть, что перечисляемые десятичные дроби отделяются знаком «;».
- Если в тексте документа приводят диапазон числовых значений величины, выраженных в одной и той же единице измерения, то обозначение этой единицы измерения указывается после последнего числового значения диапазона (от 1 до 5 мм; от плюс 10 до минус 40°C).

Знаки

В тексте документа, за исключением формул, таблиц и рисунков, не допускается:

- применять математический знак минус («-») перед отрицательными значениями величин (следует писать слово «минус»);
- применять без числовых значений математические знаки («>» (больше), «<» (меньше), «=» (равно), « $\square$ » (больше или равно), « $\square$ » (меньше или равно), « $\square$ » (не равно), а также знаки № (номер), % (процент).

Сокращения

При многократном упоминании словосочетаний, касающихся профессиональной сферы, возможно использование аббревиатур в качестве сокращений. При первом упоминании словосочетание должно быть приведено полным, а рядом в скобках указывается вариант сокращенного названия. При последующих упоминаниях можно употреблять только аббревиатуру. Например, «... необходимо начислить НДС (налог на доходы физических лиц)».

В остальных случаях следует использовать только общепринятые сокращения, такие как:

- и другие— и др.; и так далее — и т.д.; и тому подобное — и т.п.;и прочее —и пр.;
- то есть — т.е.; смотри — см.;
- сокращения физических и других величин (кг; м; л; руб.)
- год — г; годы — гг; век — в.; века — вв.

Пример титульного листа курсовой работы

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«СЕВЕРО-КАВКАЗСКИЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»

Медико-биологический факультет

КУРСОВАЯ РАБОТА

по дисциплине

«**НАЗВАНИЕ**»

на тему «**НАЗВАНИЕ**»

Выполнил:

студент _ курса гр. _____ специальности « _____ »

ФИО

Руководитель:

Звание, должность

ФИО

Дата защиты _____

Оценка _____

Подпись руководителя _____

Подпись студента _____

Ставрополь, 202_

ПЕРЕЧЕНЬ ПРИМЕРНЫХ ТЕМАТИК КУРСОВЫХ РАБОТ

1. Болезнь Дауна, типичная и атипичные формы.
2. Синдром Клайнфельтера: клинические варианты.
3. Синдром Шерешевского-Тернера: клинические варианты.
4. Синдром Патау.
5. Синдром трисомии X.
6. Синдром Эдвардса.
7. Синдром кошачьего крика.
8. Моногенных заболеваний:
9. Летальный остеопетроз,
10. Врожденный изолированный гипотрихоз.
11. Гипергомоцистеинемия.
12. Аденогенитальный синдром.
13. Болезнь Гоше.
14. Болезнь Тея-Сакса.
15. Врожденный гипотиреоз.
16. Галактоземия.
17. Миодистрофии Дюшенна, Бекера.
18. Муковисцидоз.
19. Фенилкетонурия.
20. Целиакия.
21. Шизофрения.
22. Эпилепсия.
23. Эритропоэтическая уropорфирия (болезнь Гюнтера) и протопорфирия.
24. Мукополисахаридозы (Гурлера, Гунтера, Санфилиппо и др.)
25. Аденолейкодистрофия.
26. Синдром Целльвегера.
27. Болезнь Рефсума.
28. Синдром Жильбера.
29. Синдром Марфана.
30. Синдром Элерса-Данло
31. Болезнь Вильсона-Коновалова.
32. Болезнь Нимана-Пика.
33. Болезнь Паркинсона.
34. Болезнь Фабри.
35. Врожденная миотония Томсена.
36. Лейкодистрофия Краббе-Бенеке.
37. Лейкодистрофия Пелециуса-Мерцбахера.
38. Миотоническая дистрофия Куршмана-Баттена-Штейнерта.
39. Невральная амиотрофия Шарко-Мари-Тута.
40. Синдром Жиль-де-ля-Туретта.
41. Спинальные амиотрофии Вердника-Гоффмана, Кугельберга-Веландера.
42. Невральная амиотрофия Шарко-Мари-Тута
43. Спинальные амиотрофии. Болезнь Фридрейха.
44. Оливо-пункто-церебеллярные атрофии.
45. Хорея Гентингтона.
46. Атаксия-телеангиэктазия.
47. Нейрофиброматоз.
48. Туберозный склероз, болезнь Бурневилля – Прингла.
49. Цереброретинальный ангиоматоз Гиппеля-Линдау.
50. Энцефалотригеминальный ангиоматоз Штурге-Вебера.

Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения дисциплины

Перечень основной литературы:

1. Авилова, Т. М. Генетика человека. Наследственные болезни / Т. М. Авилова, А. Н. Мохаммад, А. Н. Кривицкая. — Волгоград : ВолгГМУ, 2020. — 72 с. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/141171>
2. Генетика человека. Классические и современные методы изучения генетики человека / Н. С. Абдукаева, Н. С. Косенкова, Н. В. Васильева [и др.]. — Санкт-Петербург : СПбГПМУ, 2022. — 60 с. — ISBN 978-5-907565-44-9. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/344213>
3. Генетика человека. Мутации как причина наследственных заболеваний / Н. С. Абдукаева, Н. С. Косенкова, Н. В. Васильева [и др.]. — Санкт-Петербург : СПбГПМУ, 2022. — 48 с. — ISBN 978-5-907565-48-7. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/344216>

Перечень дополнительной литературы :

1. Снигур, Г. Л. Методы генетических исследований : учебное пособие / Г. Л. Снигур, Э. Ю. Сахарова, Т. Н. Щербакова. — Волгоград : ВолгГМУ, 2019. — 108 с. — ISBN 978-5-9652-0570-7. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/141146>
2. Маскаева, Т. А. Генетика человека / Т. А. Маскаева, М. В. Лабутина, Н. Д. Чегодаева. — Саранск : МГПИ им. М.Е. Евсевьева, 2019. — 130 с. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/176281>
3. Основы медицинской генетики: учебное пособие / Н. С. Парамонова, Т. А. Лашковская, Т. В. Мацюк [и др.]. — Гродно : ГрГМУ, 2022. — 288 с. — ISBN 978-985-595-740-0. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/306551>
4. Общая генетика и генетика человека: учебное пособие / составители Е. В. Коледаева, Н. Е. Родина. — 3-е изд., перераб. и доп. — Киров : Кировский ГМУ, 2016. — 69 с. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/136577>
5. Маскаева, Т. А. Генетика человека : учебное пособие / Т. А. Маскаева, М. В. Лабутина, Н. Д. Чегодаева. — Саранск : МГПИ им. М.Е. Евсевьева, 2019. — 130 с. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/176281>
7. Основы общей и медицинской генетики : учебное пособие / составители Н. Н. Чучкова [и др.] ; под общей редакцией Н. Н. Чучковой. — 3-е изд., стер. — Ижевск : ИГМА, 2018. — 88 с. — ISBN 978-5-91385-126-0. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/142223>
9. Юткина, О. С. Медицинская генетика в схемах и таблицах : учебное пособие / О. С. Юткина, Е. Б. Романцова. — Благовещенск : Амурская ГМА Минздрава России, 2022. — 181 с. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/365312>
10. Маскаева, Т. А. Генетика человека : учебное пособие / Т. А. Маскаева, М. В. Лабутина, Н. Д. Чегодаева. — Саранск : МГПИ им. М.Е. Евсевьева, 2019. — 130 с. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/176281>