

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 31.05.03 Стоматология

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 практическим занятиям

При подготовке к практическим 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.

Перечень основной и дополнительной литературы, необходимый для освоения

дисциплины

Перечень основной литературы:

1. Жимулёв, И.Ф. Общая и молекулярная генетика Электронный ресурс: учебное пособие / И.Ф. Жимулёв; ред. Е.С. Беляев; А.П. Акифьев. - Общая и молекулярная генетика, 2020-05-22. - Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2017. - 480 с. - Книга находится в базовой версии ЭБС IPRbooks. - ISBN 978-5-379-02003-3
2. Клиническая генетика Электронный ресурс: Учебник / В. Н. Горбунова [и др.]. - Клиническая генетика, 2022-03-15. - Санкт-Петербург: Фолиант, 2015. - 408 с. - Книга находится в премиум-версии ЭБС IPR BOOKS. - ISBN 978-5-93929-261-0
3. Наследственные болезни. Полный справочник Электронный ресурс. - Наследственные болезни. Полный справочник, 2020-08-31. - Саратов: Научная книга, 2019. - 700 с. - Книга находится в премиум-версии ЭБС IPR BOOKS. - ISBN 978-5-9758-1854-6

Перечень дополнительной литературы:

4. Антипов, В. Е. Сборник задач по медицинской генетике с решениями Электронный ресурс / В. Е. Антипов. - Самара: РЕАВИЗ, 2012. - 112 с. - Книга находится в премиум-версии ЭБС IPR BOOKS. - ISBN 2227-8397
5. Геномная нестабильность и нарушение репарации ДНК как факторы наследственной и соматической патологии человека Электронный ресурс: монография / Н.В. Никитченко / Н.В. Савина / Т.Д. Кужир / Р.И. Гончарова; ред. Р.И. Гончарова. - Минск: Белорусская наука, 2015. - 283 с. - Книга находится в базовой версии ЭБС IPRbooks. - ISBN 978-985-08-1859-1
6. Медицинская биология и общая генетика Электронный ресурс: Учебник / Р. Г. Заяц [и др.]. - Медицинская биология и общая генетика, 2020-02-24. - Минск: Вышэйшая школа, 2012. - 496 с. - Книга находится в премиум-версии ЭБС IPR BOOKS. - ISBN 978-985-06-2182-5
7. Сборник задач по молекулярной биологии и медицинской генетике с решениями Электронный ресурс: Учебное пособие / сост. Е. В. Антипов. - Самара: РЕАВИЗ, 2012. - 168 с. - Книга находится в премиум-версии ЭБС IPR BOOKS. - ISBN 2227-8397

Интернет-ресурсы:

1. biomolecula.ru новости о достижениях в современной биологии и медицины
2. <https://blast.ncbi.nlm.nih.gov/Blast.cgi> - BLAST
3. <https://cenabi.com/> - Центральный Национальный Биобанк
4. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/genbank/> - ГенБанк
5. medbiol.ru База знаний биологии и медицины
6. Журнал «Педиатрия» <http://pediatrajournal.ru>
7. Журнал «Consilium medicus» <http://con-med.ru/magazines/pediatry>
8. Журнал «Российский вестник перинатологии и педиатрии» <http://www.ped-perinatology.ru>
9. Журнал «Лечащий врач» <http://www.lvrach.ru>
10. «Русский медицинский журнал» <http://www.rmj.ru>
11. <http://spiporz.ru/raremagazine/> Редкий журнал Первый российский журнал о людях с редкими болезнями.
12. <https://oxfordmedicine.com/view/10.1093/med/9780199768769.001.1/med-9780199768769-chapter-008?rskey=SLC1Yi&result=4> «Генетика, эпигенетика и пластичность», автор: Чарльз Ф. Зорумский (Профессиональные базы данных, информационные справочные системы, электронные образовательные ресурсы,
13. PubMed <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/>)
14. <https://www.medgen-journal.ru/jour> журнал «Медицинская генетика
15. <http://www.med-gen.ru/expert/zhurnal-meditsinskaya-genetika/> Журнал "Медицинская генетика"

ПРИМЕРНЫЙ ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ 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. Митохондриальные 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.

ЧАСТНЫЕ ВОПРОСЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

КЛИНИКА И ДИАГНОСТИКА:

Хромосомных синдромов:

45. Болезнь Дауна, типичная и атипичные формы.
46. Синдром Клайнфельтера: клинические варианты.
47. Синдром Шерешевского-Тернера: клинические варианты.
48. Синдром Патау.
49. Синдром трисомии Х.
50. Синдром Эдвардса.
51. Синдром кошачьего крика.

Моногенных заболеваний:

52. Летальный остеопетроз,
53. Врожденный изолированный гипотрихоз.
54. Гипергомоцистеинемия. Клиническое значение в практике медицинского генетика (невролога), кардиолога и акушера-гинеколога.

Моногенных заболеваний, выявляемых при скрининге новорожденных:

55. Адреногенитальный синдром.
 56. Болезнь Гоше.
 57. Болезнь Тея-Сакса.
 58. Врожденный гипотиреоз.
 59. Галактоземия.
 60. Миодистрофии Дюшенна, Бекера.
 61. Муковисцидоз.
 62. Фенилкетонурия.
 63. Целиакия.
- ###### Полигенных заболеваний:
64. Шизофрения.
 65. Эпилепсия.
 66. Наследственные формы слабоумия.

(Сахарный диабет II типа, гипертоническая болезнь, бронхиальная астма, остеопороз, метаболический синдром рассматриваются в курсе внутренних болезней).

Болезней крови и системы клеточного иммунитета:

67. Врожденный эритроцитоз.

68. Наследственные гемолитические анемии.

69. Отдельные формы врожденных иммунодефицитов.

70. Эритропоэтическая уропорфирия (болезнь Гюнтера) и протопорфирия.

Митохондриальных болезней:

71. Митохондриальные болезни, связанные с патологией ферментов цикла Кребса.

72. Митохондриальные болезни, связанные с патологией ферментов дыхательной цепи.

73. Митохондриальные болезни, вызванные изменением числа копий митохондриальной хромосомы.

74. Мукополисахаридозы (Гурлера, Гюнтера, Санфилиппо и др.): клиника, диагностика.

Пероксисомных болезней:

75. Адренолейкодистрофия.

76. Синдром Целльвегера.

77. Болезнь Рефсума.

78. Синдром Жильбера.

Врожденной патологии соединительной ткани:

79. Синдром Марфана.

80. Синдром Элерса-Данло

Неврологических болезней и синдромов:

81. Болезнь Вильсона-Коновалова.

82. Болезнь Нимана-Пика.

83. Болезнь Паркинсона.

84. Болезнь Фабри.

85. Врожденная миотония Томсена.

86. Лейкодистрофия Краббе-Бенеке.

87. Лейкодистрофия Пелециуса-Мерцбахера.

88. Миотоническая дистрофия Куршмана-Баттена-Штейнерта.

89. Невральная амиотрофия Шарко-Мари-Тута.

90. Синдром Жиль-де-ля-Туретта.

91. Спинальные амиотрофии Вердника-Гоффмана, Кугельберга-Веландера.

92. Невральная амиотрофия Шарко-Мари-Тута

93. Спинальные амиотрофии. Болезнь Фридрейха.

94. Оливо-пункто-церебеллярные атрофии.

95. Хорея Гентингтона.

Факоматозов:

96. Атаксия-телеангиэктазия.

97. Нейрофиброматоз.

98. Туберозный склероз, болезнь Бурневилля – Прингла.

99. Цереброретинальный ангиоматоз Гиппеля-Линдау.

100. Энцефалотригеминальный ангиоматоз Штурге-Вебера.

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 работ
по дисциплине «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»
для студентов специальности 31.05.03 Стоматология

1. При подготовке к практическим занятиям рекомендуется изучить контрольные вопросы по данному занятию, теоретический материал, изложенный в лабораторном практикуме, обратить внимание на технику безопасности и изучить методику проведения опытов.

Практическая работа № 1

Понятия, аксиомы, основные этапы становления медицинской генетики как науки

Цель: закрепить знания о понятиях, аксиомах медицинской генетики, истории ее становления как науки.

Вопросы к практической работе:

1. Основные понятия медицинской генетики?
2. Связь медицинской генетики с другими науками?
3. Основные этапы развития медицинской генетики?
4. В чем состоят аксиомы медицинской генетики?
5. Дайте определение геномики.
6. Предмет изучения медицинской генетики?
7. Какие задачи стоят перед медицинской генетикой?
8. Каково место наследственной патологии в современной структуре заболеваемости населения?
9. Раскройте понятие «наследственная болезнь»
10. Наследственные и врожденные болезни, в чем их принципиальное отличие?

Практическая работа № 2

Основные понятия медицинской генетики. История медицинской генетики. Аксиомы медицинской генетики. Значение генетики. для медицины. Геномика и клиническая медицина.

Из разрозненных хромосом человека составить систематизированный кариотип в соответствии с Денверовской классификацией (1960 г.).

По данной классификации парам хромосомам, имеющим наибольшую длину, дается наименьший номер, хромосомы делятся на группы:

Группа А включает хромосомы 1, 2, 3. 1 и 3 - метацентрические, а хромосома 2 - самая большая из субметацентрических

Группа В состоит из двух хромосом- 4 и 5. Это большие субметацентрические.

Группа С - семь аутосом (с 6 по 12) и половую X-хромосому. Это метацентрические и субметацентрические хромосомы среднего размера.

Группа D - три акроцентрические хромосомы среднего размера: 13, 14 и 15.

Группа E- с 16 по 18 -три короткие метацентрические и субметацентрические хромосомы.

Группа F состоит из двух небольших метацентрических хромосом (19 и 20)

Группа G состоит из двух аутосом (21 и 22) и Y-хромосомы. Эти хромосомы имеют небольшой размер и относятся к акроцентрическим

Ответить на вопросы Ответы записать в рабочую тетрадь.

1. Что такое кариотип и кариотипирование?
2. Какие клетки используют для изучения кариотипа человека?
3. В какой фазе жизни клетки изучают кариотип?
4. Как обозначается нормальный кариотип человека?

Сделайте вывод. В выводе обозначте кариотип и ответьте на вопрос какие отклонения можно выявить при кариотипировании.

Практическая работа № 3

Экологические, социально-экономические и демографические аспекты наследственной патологии. Генетический контроль патологических процессов.

1. Сущность законов наследования признаков у человека.
2. Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные ген.
3. Типы наследования менделирующих признаков у человека.
4. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, полимерия.
5. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.
6. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы.
7. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанные с неправильно подобранной донорской кровью.
8. Причины и механизмы возникновения резус конфликта матери и плода и конфликта по системе АВО.

Практическая работа № 4

Популяционно-статистический, близнецовый методы. Клинико-генеалогический метод.

Решите задачи:

1) Составить родословную семьи с редким заболеванием эпилепсией, которое детерминируется геном с летальным действием. Большинство лиц с врожденной эпилепсией (патологическое разрастание кожи, умственная отсталость, судорожные припадки, наличие опухолей сердца, почек и других органов) погибает, не достигнув половой зрелости. При слабой выраженности синдрома некоторые из таких больных выживают и дают потомство. Пробанд – женщина, страдающая эпилепсией, в браке со здоровым мужчиной имела троих детей: здорового сына и дочь и больную дочь, у которой впоследствии родилось пятеро детей: здоровые два сына и две дочери и одна дочь с эпилепсией. Установлено, что у этой больной женщины (дочери пробанда) было два мертворожденных ребенка. Построить родословную, определить, каким геном, доминантным или рецессивным, детерминируется это заболевание и как можно объяснить различный эффект этого гена.

2) Составить родословную семьи со случаем шизофрении. Пробанд – больная шизофренией женщина. Ее брат, сестра и отец здоровы. Со стороны отца имеются следующие родственники: дядя, больной шизофренией, и две тетки – здоровые. Одна из теток имеет трех здоровых детей, вторая – здорового сына. Дед и бабушка со стороны отца здоровы; сестра бабушки болела шизофренией. Мать пробанда, дядя, дед и бабушка с материнской стороны здоровы; у дяди два здоровых ребенка. Определить характер наследования болезни и указать генотипы возможно большего числа лиц.

3) Составить родословную семьи со случаем диабета. Здоровые муж и жена (двоюродные сибсы) имеют больного ребенка. Мать мужа и отец жены (родные сибсы) здоровы. Брат мужа, две сестры жены, общий дядя супругов и бабушка здоровы. Дед страдал диабетом. Все родственники со стороны отца мужа (два дяди, двоюродная сестра, дед и бабушка) и матери жены (тетка, двоюродный брат, дед и бабушка) здоровы. Определить характер наследования болезни и отметить тех членов семьи, гетерозиготность которых по гену диабета не вызывает сомнения.

4) Конкордантность монозиготных близнецов по сахарному диабету составляет 65%, а дизиготных – 18%. Каково соотношение наследственных и средовых факторов в формировании признака?

5) В одной из популяций изучали наследуемость бронхиальной астмы. Были изучены 46 пар монозиготных и 120 пар дизиготных близнецов. Во всех этих парах хотя бы один из близнецов страдал бронхиальной астмой. При этом в 23-х парах монозиготных близнецов и в 6-и парах дизиготных близнецов второй близнец тоже страдал бронхиальной астмой. Определите коэффициент наследуемости бронхиальной астмы.

Глухонмота связана с врожденной глухотой, которая препятствует нормальному усвоению речи. Наследование аутосомно-рецессивное. Для европейских стран частота

заболевания составляет 2 : 10 000. Определите возможное число гетерозиготных по глухонемоте людей в районе, включающем 8 000 000 жителей.

Вопросы к практической работе:

- 1) В чем заключается суть каждого из трех методов: генеалогического, близнецового, популяционно-статистического?
- 2) Приведите правила составления родословных. Обозначения и символика родословных.
- 3) Приведите формулу Хольцингера. Для какого из методов она используется?
- 4) Для какого метода используется закон Харди-Вайнберга? Сформулируйте его.

Практическая работа № 5

Методы генетического картирования наследственных заболеваний

Генетическая карта — схема расположения структурных генов и регуляторных элементов, а также генетических маркеров в хромосоме.

Генетический маркер — ген, детерминирующий отчетливо выраженный фенотипический признак, используемый для генетического картирования и индивидуальной идентификации организмов или клеток; также в качестве маркеров могут служить целые (маркерные) хромосомы.

Группы сцепления. В эксперименте не может быть обнаружено сцепление между генами, расстояние между которыми превышает 50 сМ, так как максимальная доля кроссоверных потомков — 50% — наблюдается при полностью независимом наследовании.

Однако хромосомы эукариот велики, содержат множество генов (каждая — тысячи генов), и многие из этих генов находятся на расстояниях, значительно превышающих 50% кроссинговера. Тем не менее, сцепление таких генов можно обнаружить косвенно, при посредстве генов, расположенных между ними. Например, в эксперименте установлено, что ген А сцеплен с В, В — с С, С — с D. Значит, ген А сцеплен и с D, хотя расстояние между ними столь велико, что в скрещивании сцепление заметить невозможно — гены ведут себя так, будто находятся в разных хромосомах и наследуются независимо. Это происходит потому, что расстояние между ними столь велико, что хотя бы 1 кроссинговер обязательно происходит на этом промежутке.

Такая цепочка последовательно сцепленных генов — А-В-С-D-... — называется группой сцепления.

Экспериментально было установлено, что число групп сцепления всегда совпадает с числом хромосом, что является одним из доказательств хромосомной теории наследственности.

Группы сцепления в ядерном геноме эукариот линейны, группы сцепления у прокариот и в геномах полуавтономных органелл — кольцевые. Поэтому особенности строения геномов разных организмов (линейная ДНК у эукариот, кольцевая — у прокариот) также были впервые установлены гибридологическими методами, без использования каких-либо молекулярных техник.

Кратные кроссоверы. При составлении генетических карт было замечено, что если гены А, В и С расположены в хромосоме в указанном порядке, то АС на самом деле никогда не равно в точности АВ+ВС, а несколько меньше, и этот эффект тем больше, чем больше расстояние между генами. Почему так происходит?

Дело в том, что если мы рассмотрим скрещивание цис-гетерозиготы АВ/аb, то гаметы АВ и аb мы считаем некриссоверными, а гаметы аВ и Ab — криссоверными, однако гаметы АВ и аb могут образоваться не только без кроссинговера, но и в результате двойного (а также любого чётно-кратного — четверного и т.д.) кроссинговера, произошедшего между А и В.

Поэтому экспериментально наблюдаемая частота кроссоверных потомков занижена — двойные кроссоверы в неё не входят.

Помочь делу может третий маркер — например, С — находящийся между А и В. Он позволяет заметить часть кратных кроссоверов и более точно установить расстояние между генами.

По этой причине, если ген С расположен между А и В, то генетическое расстояние, найденное как сумма небольших расстояний между соседними генами (АВ+ВС), является более точным, чем расстояние АС, непосредственно определяемое в эксперименте.

Для составления карт хромосом рассчитывают взаимное расстояние между отдельными парами генов и затем определяют расположение этих генов относительно друг друга.

Так, например, если три гена расположены в следующем порядке: А В С, то расстояние между генами А и С (процент рекомбинаций) будет равно сумме расстояний (процентов рекомбинаций) между парами генов АВ и ВС.

Если гены расположены в порядке: А С В, то расстояние между генами А и С будет равно разности расстояний между парами генов АВ и СВ.

Есть два вида хромосомных карт: морфологические (цитологические) и генетические (функциональные). Морфологические карты показывают какие гены и в какой последовательности находятся в хромосоме. Генетические карты показывают и расстояние между генами, лежащими в одной хромосоме.

Впервые Морган и его сотрудники использовали явление кроссинговера для составления генетических карт хромосом с использованием многочисленных мутантных генов. Генетическая карта хромосом — это схема взаимного расположения генов, находящихся в одной группе сцепления. Расстояние между генами на генетической карте хромосом определяют по частоте кроссинговера между ними (рис.).

Единицей расстояния принято считать одну морганиду (1% кроссинговера). Поскольку у человека способ составления генетических карт с помощью гибридологического анализа затруднен, разработаны другие способы определения локализации гена. Среди них:

Г— анализ расщепления и сцепление признаков в семьях (по родословным); так были картированы, например, локусы группы крови АВО;

ААС— сравнение аминокислотных последовательностей белков;

СН— изменение морфологии хромосомного участка в сочетании с характерным фенотипом; к этой группе относят анализ “ломких” (фрагильных) сайтов в хромосомах. Фрагильные сайты полезны как маркеры в семейных исследованиях сцепления;

RE— рестрикционный анализ и реконструированные карты района;

ОТ — центромерное картирование и др.

1. Процесс идентификации генетического элемента, ответственного за заболевание, также называется «картированием». Если локус, в котором выполняется поиск, уже значительно ограничен, поиск называется точным картированием гена. Эта информация получена в результате исследования проявлений болезни в больших семьях (генетическая связь) или популяционных исследований генетической ассоциации.

Решите задачи:

1) Гены А, В, и С лежат в одной хромосоме. Между генами АС кроссинговер проходит с частотой 12,7%, количество рекомбинантов по генам ВС — 23,3%, расстояние между генами АВ — 36 морганид. Построить генетическую карту по взаиморасположению этих генов в хромосоме.

2) У перца красная окраска плода доминирует над зеленой, а высокий рост стебля - над карликовым. Гены, определяющие окраску плода и высоту стебля, лежат в одной хромосоме, расстояние между их локусами 40 морганид. Скрещено гетерозиготное по обоим признакам растение с карликовым, имеющим зеленую окраску плода.

Какое потомство и в каком соотношении можно ожидать от этого скрещивания? Какие законы генетики использовали при решении задачи и какое взаимоотношение генов наблюдается при наследовании данных признаков?

3) Гены А, В и С находятся в одной группе сцепления. Между генами А и В кроссинговер происходит с частотой 7,4%, а между генами В и С – с частотой 2,9%. Определить взаиморасположение генов А, В и С, если расстояние между генами А и С равняется 10,3% единиц кроссинговера. Как изменится взаиморасположение этих генов, если частота кроссинговера между генами А и С будет составлять 4,5%?

4) При анализирующем скрещивании тригетерозиготы AaBbCc были получены организмы, соответствующие следующим типам гамет:

ABC – 47,5%

abc – 47,5%

Abc – 1,7%

aBC – 1,7%

ABc – 0,8%

abC – 0,8%

Постройте карту этого участка хромосомы.

Вопросы к практической работе:

- 1) Что такое генетическая карта?
- 2) Что такое генетический маркер?
- 3) Какие виды хромосомных карт Вам известны?
- 4) Перечислите известные Вам методы картирования наследственных заболеваний.
- 5) Объясните явление сцепления генов
- 6) Чему соответствует число групп сцепления генов?
- 7) Какие способы определения локализации гена Вам известны?
- 8) Что считается единицей измерения расстояния между генами?
- 9) Как расстояние между генами влияет на частоту кроссинговера?
- 10) Какие способы определения локализации гена Вы знаете?

Практическая работа № 6 Цитогенетические и биохимические методы

Цитогенетический метод основан на изучении числа и структуры хромосом в клетках человека. Метод включает кариотипирование и определение X- и Y-полового хроматина. Он позволяет изучать нормальную морфологию хромосом и кариотипа в целом, определять генетический пол организма, диагностировать хромосомные болезни, связанные с изменением числа хромосом или с нарушением целостности хромосом.

Один из методов изучения хромосом - **метод флюоресцентной гибридизации *in situ* (FISH)**

1. Для изучаемой хромосомы или ее конкретного участка (в связи со специфичностью последовательности оснований ДНК) готовят одонитевой участок ДНК, к которому присоединяется биотин или дигоксигенин. Такой помеченный участок ДНК называется зондом.

2. На микроскопическом препарате *in situ* при обработке щелочью хромосомная ДНК денатурируется, т.е. разрываются связи между двумя нитями ДНК.

3. Зондом обрабатывают препарат. Поскольку последовательность оснований ДНК зонда и соответствующий участок хромосомы взаимно комплементарны, зонд присоединяется к хромосоме. В этом участке происходит ренатурация ДНК.

4. После этого препарат обрабатывают веществом, которое способно избирательно присоединиться к биотину или дигоксигенину. Для биотина это стрептовидин, для дигоксигенина - антидигоксигениновое антитело. К этим веществам могут быть присоединены в один или два этапа флюоресцентные красители (родамин - красный цвет или флюоресцеина изотиоцианат - зеленый цвет).

5. С помощью люминесцентного микроскопа окрашенные хромосомы можно увидеть на фоне неокрашенных.

Биохимические методы направлены на выявление биохимического фенотипа организма. Уровни, на которых оценивается фенотип, могут быть разными: от первичного продукта гена (полипептидной цепи) до конечных метаболитов в крови, моче или поте. Биохимические методы чрезвычайно многообразны, и их значение в диагностике наследственных болезней постоянно возрастает.

В связи с многообразием биохимических методов, применяемых в лабораторной диагностике наследственных болезней, в использовании этих методов должна быть определенная система. У пробанда или члена его семьи нереально исключить все наследственные болезни, которые могут быть в поле зрения при обследовании. Если применять максимально возможное число методов диагностики, то каждое обследование станет очень трудоемким и долгим. Исходная схема обследования строится на клинической картине болезни, генеалогических сведениях и биохимической стратегии, которые позволяют определить ход обследования на основе поэтапного исключения определенных классов наследственных болезней обмена (просеивающий метод).

Необходимо подчеркнуть, что биохимические методы (в отличие от цитогенетических) многоступенчаты. Для их проведения требуется аппаратура разных классов. Материалом для биохимической диагностики могут быть моча, пот, плазма и сыворотка крови, форменные элементы крови, культуры клеток (фибробласты, лимфоциты), биоптаты мышц. При использовании просеивающего метода в биохимической диагностике можно выделить два уровня: первичный и уточняющий. Каждый из этих уровней может быть по-разному «нагружен» реакциями в зависимости от возможностей лаборатории.

1. Ответьте на вопросы

- 1) Какие цитогенетические и биохимические методы Вам известны?
- 2) Раскройте суть одного из методов.
- 3) В чем заключается первичная диагностика?
- 4) В чем особенность уточняющей диагностики?
- 5) Какие задачи стоят перед биохимическими методами?
- 6) Укажите, каков прогноз потомства у женщины, имеющей сбалансированную транслокацию хромосомы с нормальным фенотипом. Ее кариотип 45 XX(+t13/13). Муж здоров, кариотип его в норме.
- 7) Эссенциальная пентозурия (выделение с мочой L-ксилулозы) наследуется как аутомно-рецессивный признак и встречается с частотой 1 : 50 000 (Л.О.Бадалян, 1971). Определите частоту встречаемости доминантных гомозигот в популяции.
- 8)

Практическая работа № 7

Методы кариотипирования (особенности строения и классификации хромосом)

Кариотипирование проводится несколькими способами, которые отличаются между собой подходом к исследованию и источниками биологического материала:

Классический – для исследования берется венозная кровь (10-20 мл). У беременных женщин для проведения диагностики может потребоваться забор околоплодных вод. В некоторых случаях клетки берут из костного мозга. Хромосомы окрашивают и исследуют посредством светового микроскопирования.

SKY (спектральный) – новая методика, которая считается максимально эффективной, т. к. позволяет наглядно и быстро проводить идентификацию нарушений. В данном случае части хромосом обнаруживаются с помощью флуоресцентных меток без культивирования клеток. Используется в том случае, когда стандартное кариотипирование не дало результата.

FISH-анализ (флуоресцентная гибридизация) – исследование проводится особым образом и подразумевает специфическое связывание определенных участков хромосом и флуоресцентных меток. Для лабораторной диагностики осуществляется забор эмбриональных клеток или эякулята.

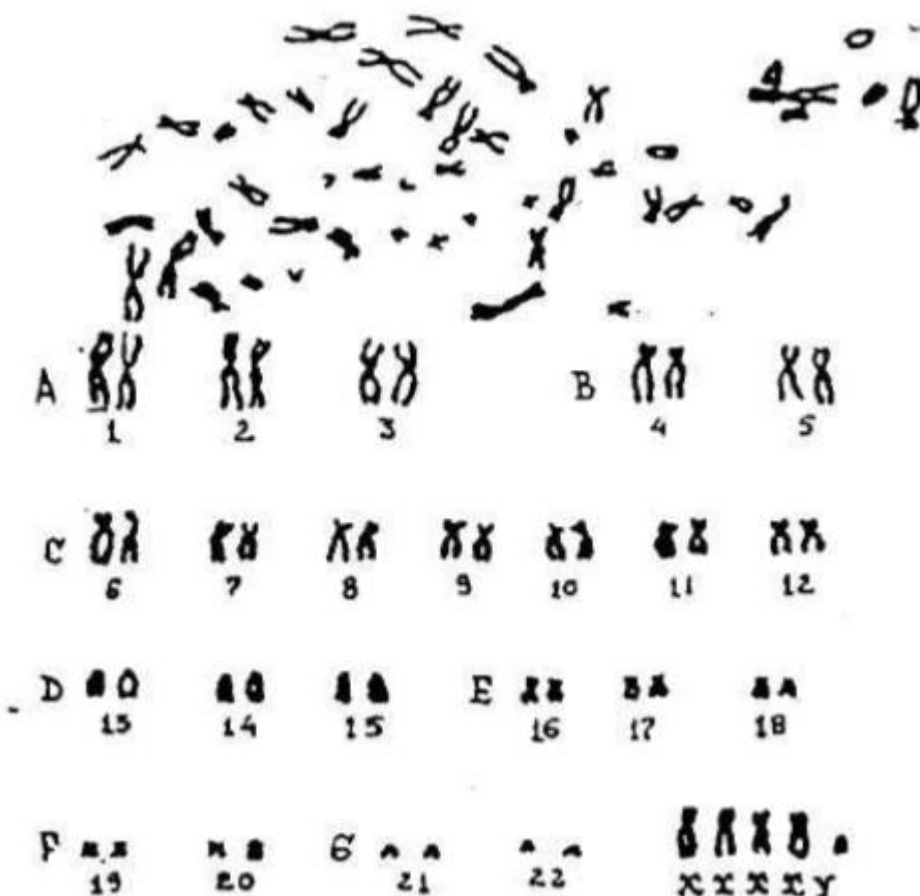
Рассмотреть изображение кариотипа и ответить на вопросы. Записать ответы в рабочую тетрадь.

1. Сколько всего хромосом в кариотипе?
2. Сколько половых хромосом в кариотипе?
3. Какой пол человека?
4. Назовите номер хромосомной пары, в которой имеется отклонение от нормы.
5. В чем заключается это отклонение от нормы?
 - а) -лишняя хромосома
 - б) -отсутствие хромосомы
 - в) изменение структуры хромосомы.

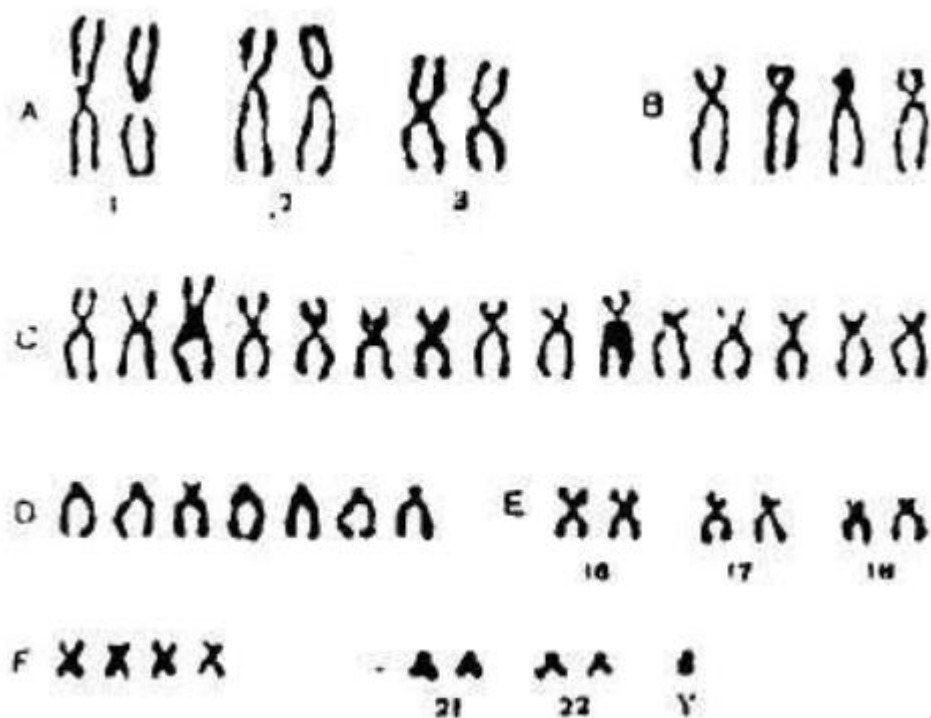
Дать заключение, выбрав из таблицы соответствующую формулу кариотипа

Кариотипы	Болезнь
47,XXY; 48,XXX	Синдром Клайнфельтера
45X0; 45X0/46XX; 45,X/46,XY; 46,X iso (Xq)	Синдром Шерешевского — Тёрнера
47,XXX; 48,XXXX; 49,XXXXX	Полисомии по X хромосоме
47,XX, 21+; 47,XY, 21+	Синдром Дауна
47,XX, 18+; 47,XY, 18+	Синдром Эдвардса
47,XX, 13+; 47,XY, 13+	Синдром Патау

Вариант 1



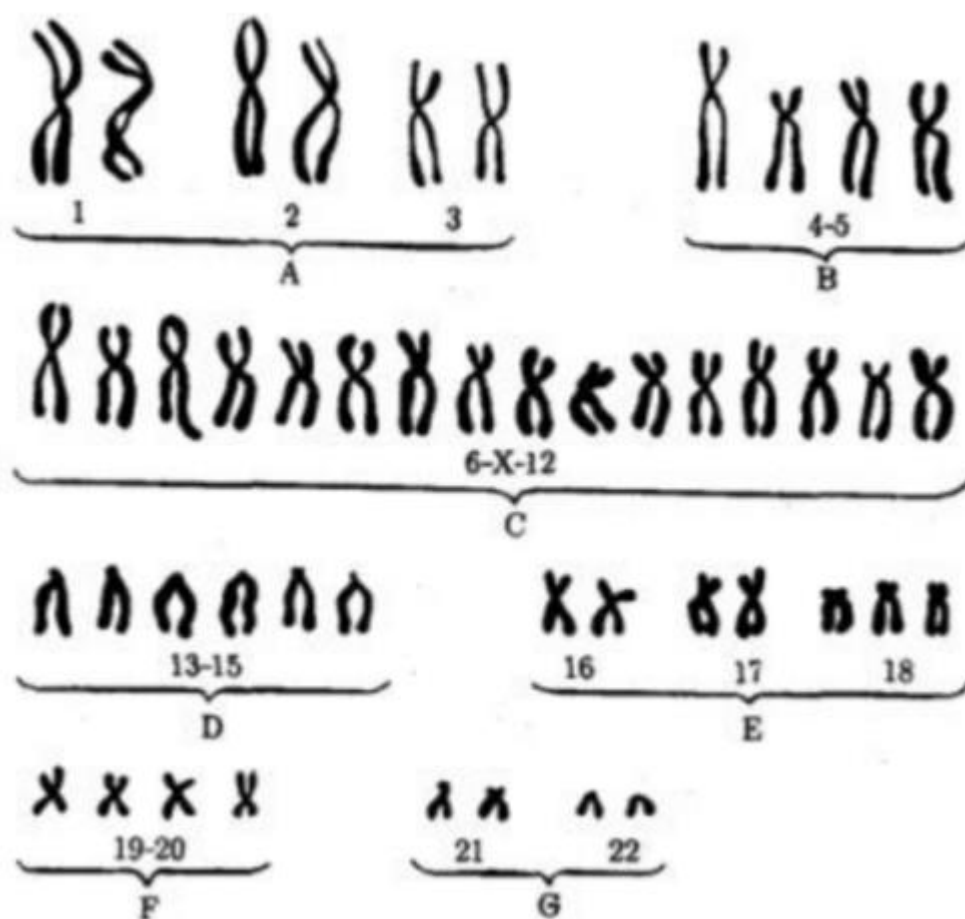
Вариант 2.



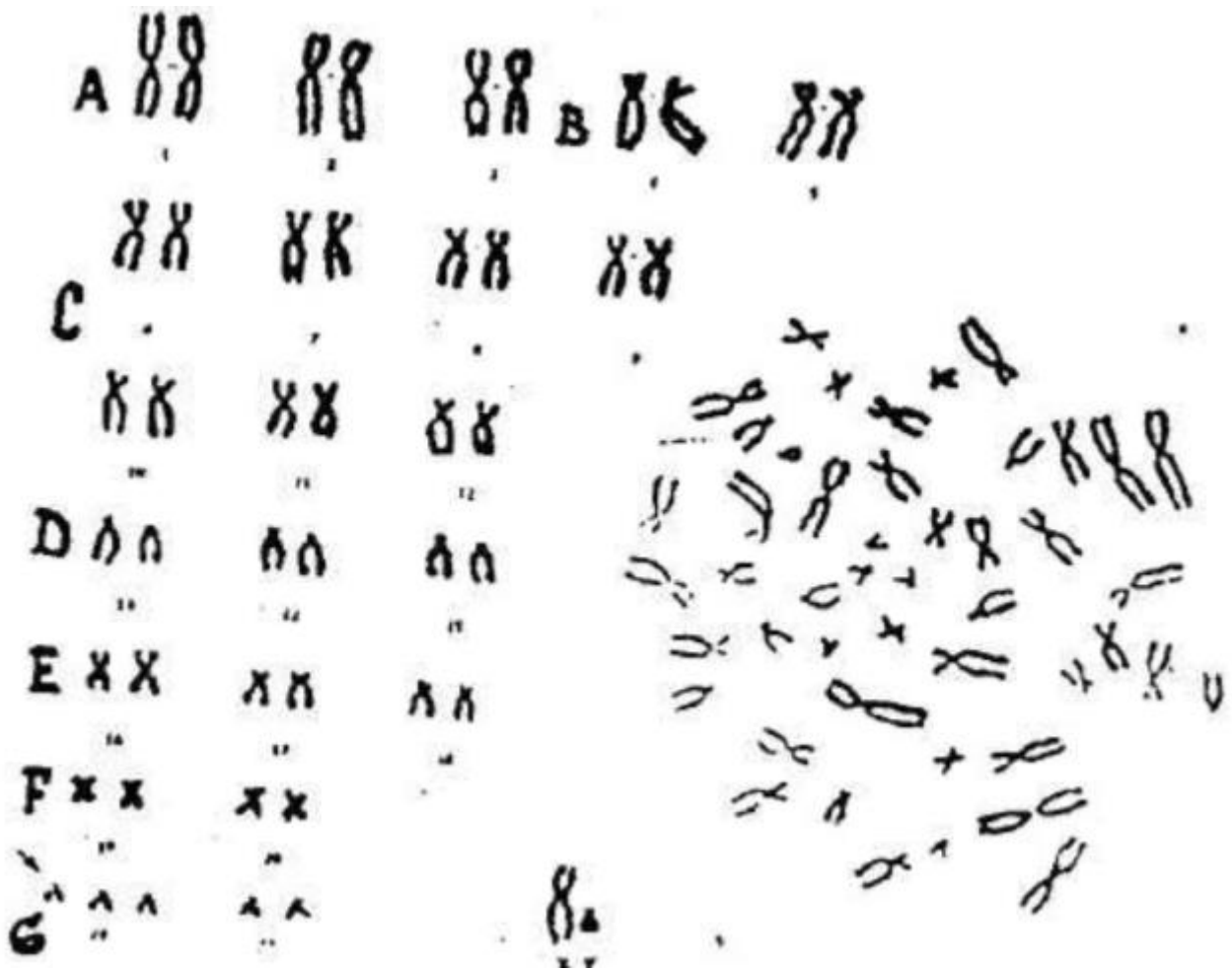
Вариант 3.



Вариант 4.



Вариант 5.



Практическая работа № 8 Методы окраски хромосом

Для анализа кариотипа препараты метафазных хромосом необходимо покрасить. Методы рутинного (сплошного) окрашивания хромосом исторически первые, они позволяют прокрасить все хромосомы набора равномерно и целиком вдоль хроматид. С помощью рутинного окрашивания можно оценить морфологию и размер, подсчитать число, а также с большей или меньшей точностью определить групповую принадлежность для гомологичных пар хромосом в случае отсутствия изменений в их структуре. Однако рутинное окрашивание хромосом не позволяет оценить внутреннюю структуру каждой хромосомы (или изменения этой структуры). В настоящее время рутинное окрашивание препаратов хромосом не применяется для исследования кариотипа. Его желательно использовать только для ознакомления с морфологией и размером метафазных хромосом человека на самых первых этапах обучения. Дифференциальные методы окрашивания хромосом позволяют выявить неоднородность распределения генетического материала вдоль плеч хромосом — эухроматиновые и гетерохроматиновые районы. Их суть состоит в том, что хромосомы, предварительно обработанные различными веществами, начинают связывать красители дифференцированно по длине и выглядят как бы полосатыми. Рисунок расположения полос (их называют сегментами или бэндами, от англ. “band”), ширина и интенсивность их окраски оказываются специфическими для каждой пары хромосом. Благодаря этому можно отличить одну пару гомологичных хромосом от другой. По характеру получаемой картины исчерченности (бэндинга) хромосом и по названию красителя, использованного для получения бэндинга, методы дифференциального окрашивания принято разделять на несколько групп.

1. G-бэндинг (краситель Гимза, от англ. “Giemsa”, отсюда и название). Выявляется благодаря предварительной обработке хромосомных препаратов слабым раствором протеолитического фермента трипсина и последующей окраске красителем Гимза.

2. При Q-бэндинге (акрихин, от англ. “Quinacrine”) окраска препаратов хромосом

происходит с помощью флуоресцентных красителей (например, акрихин, Hoechst 33258, DAPI). Хромосомы окрашиваются в яркие (Q-положительные) и тусклые (Q-отрицательные) сегменты. По количеству, величине и расположению бэндов вдоль хроматид рисунок G-окраски в целом аналогичен рисунку Q-окраски: темно-окрашивающиеся G-положительные бэнды соответствуют ярко-флуоресцирующим Q-положительным бэндам. И наоборот, светлые G-отрицательные бэнды соответствуют тусклым Q-отрицательным бэндам. Совпадение G- и Q-бэндов особенно хорошо заметно при инвертировании цветов на изображении метафазной пластинки, окрашенной по одному из этих методов. Так, например, инвертируя Q-бэндинг с яркими и тусклыми сегментами на хромосомах, получаем черно- белое изображение, соответствующее G-бэндингу, и наоборот.

3. При R-бэндинге (от англ. “Reverse”) набор полос получается обратный G- и Q-бэндингу. Для получения R-бэндинга могут быть использованы как флуоресцентные (например, акридиновый оранжевый), так и нефлуоресцентные (Гимза) красители. Существует несколько модификаций метода R-окраски и каждый из них имеет свою кодировку по международной цитогенетической номенклатуре. Одним из них является обработка препаратов $Ba(OH)_2$ с контролируемой тепловой денатурацией и последующей отмывкой в дистиллированной воде и окрашиванием раствором красителя Гимза. Кодировка R-окраски, полученной таким способом - RHG.

4. С-окраска (от англ. Constitutive heterochromatin - конститутивный гетерохроматин) выявляется в виде переменных по величине темноокрашенных сегментов конститутивного гетерохроматина в прицентромерных районах хромосом, в то время как эухроматиновые участки хромосом прокрашиваются очень бледно. Методы получения С-окраски могут варьировать, но важным условием является предварительная обработка препаратов щелочью с последующей двухчасовой инкубацией препарата в двукратном стандартном солевом растворе при 65°C. Окраску препаратов производят красителем Гимза.

5. Избирательные методы окрашивания позволяют дифференциально окрасить определенные районы на всех хромосомах набора, на определенных хромосомах или на препаратах хромосом из некоторых типов тканей. Они применяются в качестве дополнительных методов окрашивания при детекции полиморфных вариантов хромосом или уточнения кариотипа.

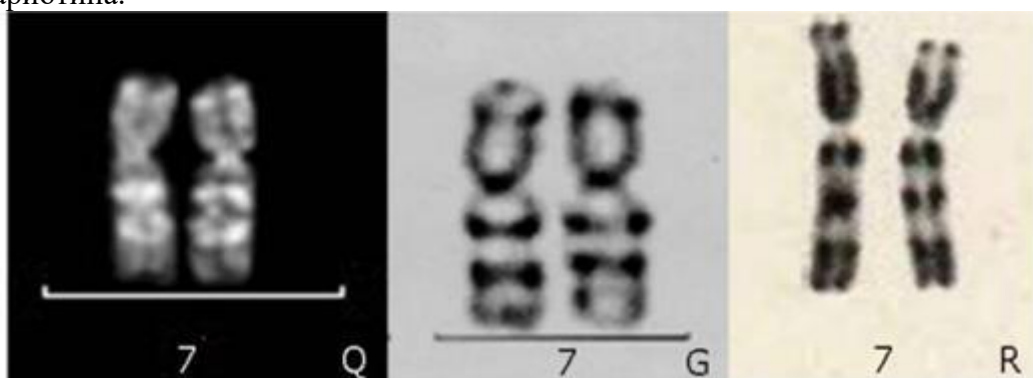


Рис. 1. Сравнение бэндов при G-, Q- и R-окраске на примере хромосомы 7

Согласно международной номенклатуре хромосом, для обозначения методов окрашивания применяется трехбуквенная система. Первая буква в названии метода означает основной метод бэндинга (G, Q или R); вторая буква – вариант предварительной обработки препарата хромосом или визуализации; третья – название красителя. Так, наиболее часто в цитогенетических лабораториях всего мира используется GTG метод дифференциального окрашивания метафазных хромосом. При этом методе получается G-бэндинг (первая буква GTG) после предобработки препаратов трипсином (GTG) и окраски красителем Гимза (GTG).

Бэнды, которые получаются при дифференциальных методах окрашивания, строго специфичны для каждой пары гомологичных хромосом. Количество бэндов (разрешение анализа) зависит от степени конденсации хромосомы. Для любой хромосомы можно составить идиограмму – схематическое изображение всех бэндов, видимых на хромосоме.

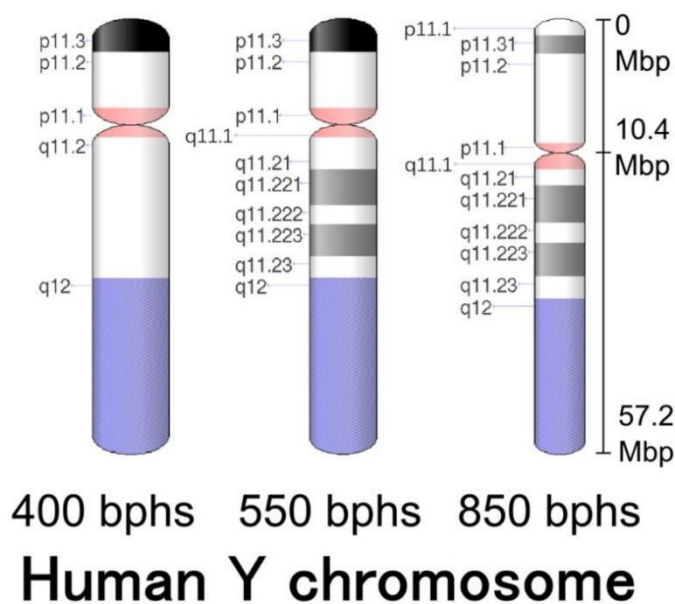


Рис. 2. Y-хромосома человека в различном разрешении

Бэнды на идиограммах обозначаются арабскими цифрами по возрастанию от центromеры к теломере, отдельно для каждого плеча. Центромерный участок обозначается как p10 или q10 (на идиограммах не отмечается). Самые заметные и четкие светлые или темные сегменты являются маркерными бэндами. К маркерным бэндам также относятся центромера и теломеры. Участок плеча хромосомы между двумя ближайшими маркерными бэндами называется районом. Районы нумеруются аналогично бэндам.

Принцип обозначения бэндов на хромосоме следующий: сначала указывается хромосома, затем плечо хромосомы, район и бэнд. Например, запись 18q21 означает длинное плечо хромосомы 18, район два, первый бэнд.

При анализе хромосом с высоким разрешением часть бэндов разбивается на суббэнды (субсегменты). Суббэнды нумеруются по общему для бэндов и районов принципу: от центromеры к теломере, отдельно для каждого плеча. Номер субсегмента записывается после точки. Например: 18q21.1; 18q21.2; 18q21.3. При дальнейшем делении суббэндов дополнительных знаков пунктуации не вводят, разделение происходит не более чем до трех знаков, например: 18q21.33. Как правило, кариотипирование проводят при разрешении не ниже 400 бэндов на гаплоидный геном – при подозрении на численные аномалии и 550 бэндов – при обследовании пациентов с умственной отсталостью, микроаномалиями развития и повторными репродуктивными потерями. В некоторых случаях требуется более высокое разрешение (например, для детекции микродупликаций или микроделений), которое достигается с помощью использования специальных вариантов дифференциального окрашивания или варьирования условий культивирования клеток.

Вопросы к практической работе:

- 1) Дать характеристику кариотипа человека.
- 2) Рассказать о полиморфизме хромосом человека.
- 3) Напишите, используя принципы обозначения бэндов по плечам хромосом: короткое плечо хромосомы 5, район 1, бэнд 4.
- 4) Какой уровень разрешения используют в цитогенетической диагностике при подозрении на численные изменения в кариотипе?
- 5) Какой уровень разрешения используют при цитогенетической диагностике пациентов с умственной отсталостью, микроаномалиями развития и повторными репродуктивными потерями?
- 6) Описать морфологию метафазных хромосом человека.
- 7) Чем различаются эухроматиновые и гетерохроматиновые районы хромосом?

Непосредственно, путем визуального наблюдения под микроскопом различать индивидуальные хромосомы трудно, поэтому в современных цитогенетических лабораториях процесс составления кариограммы компьютеризирован.

В настоящее время для кариотипирования хромосом используются такие программы как Ikaros, KaryoFISH, видеотесты Карио 3.1 и Карио 3.0.

Ikaros — система кариотипирования метафазных хромосом от компании MetaSystem, которая обладает разнообразными и мощными средствами обработки изображений и оптимизирована для быстрого анализа (обычно менее 3 минут на метафазную пластинку). Система осуществляет получение изображения с камеры, его обработку, подготовку к анализу и дальнейшему кариотипированию G-, Q-, R- окрашенных хромосом. Программа позволяет выполнять разделение хромосом как в ручном, так и автоматическом режиме; одновременно вести базы данных об исследуемом образце, пациенте, условиях проведения анализа.

Программа **Карио 3.0** предназначена для полуавтоматического кариотипирования хромосом человека, животных и растений.

Карио 3.1 позволяет проводить автоматическое кариотипирование хромосом человека с учетом положения бэндов по G- и Q-окраске.

Основные возможности программы Видеотест Карио 3.1:

1. автоматическое кариотипирование хромосом человека с учетом положения бэндов
2. автоматическое разделение наложенных и контактирующих хромосом
3. корректировка разделения наложенных и пересекающихся хромосом
4. подсчет хромосом
5. добавление хромосом — если единичная хромосома оказалась далеко от основной метафазной пластинки
6. автоматическая классификация хромосом
7. выпрямление хромосом в кариограмме

Работа с идиограммами:

1. база стандартных идиограмм хромосом человека (ISCN 400, 500 и 850)
2. создание собственных идиограмм
3. сравнение хромосом и/или идиограмм между собой
4. добавление идиограмм к отчету
5. создание собственных шаблонов отчетов

Для идентификации хромосом применяют количественный морфометрический анализ. С этой целью проводят измерение длины хромосомы в микрометрах. Определяют также соотношение длины короткого плеча к длине всей хромосомы (центромерный индекс). Однако идентификация хромосом только по указанным признакам встречает большие затруднения.

KaryoFISH представляет собой специализированное программное обеспечение для автоматизации работы специалистов, занимающихся хромосомным анализом в диагностических и исследовательских целях.

1. FISH анализ для получения суммарных цветных изображений путем сложения серии исходных изображений хромосом с флуоресцентными метками
2. Ввод и сохранение изображений метафазных пластинок в компьютер
3. Автоматическое и ручное выделение объектов для измерения
4. Автоматическое кариотипирование хромосом человека, построение идиограмм
5. Автоматическое разделение пересекающихся и контактирующих хромосом
6. Автоматическое и ручное определение центромер
7. Функция сравнения кариотипов
8. Встроенные базы стандартных идиограмм хромосом человека
9. Возможность включения баз идиограмм животных
10. База данных изображений для ведения архива препаратов и результатов анализа, система расширенного поиска и сортировки
11. Экспорт данных во внешние программы
12. Печать результатов исследования, использование готовых форм отчетов или

формирование собственных отчетов

Вопросы к практической работе:

1. Какое ПО для кариотипирования хромосом Вам знакомо?
2. Какие возможности открывает компьютеризация составления кариограммы?
3. Какое преимущество дают видеотесты Карио 3.0 и Карио 3.1?
4. Какие возможности открывает Ikaros?
5. Какие задачи упрощает KaryoFISH?

Практическая работа № 10

Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных заболеваний человека. Основные принципы представления нормального кариотипа человека.

Определение синдрома по кариотипу.

Определить отклонение по кариотипу назовите синдром и соотнести с фенотипом. Рассказать о болезни.

Кариотипы	Болезнь
47,XXY; 48,XXXXY;	Синдром Клайнфельтера
45X0; 45X0/46XX; 45,X/46,XY; 46,X iso (Xq)	Синдром Шерешевского — Тёрнера
47,XXX; 48,XXXX; 49,XXXXX	Полисомии по X хромосоме
47,XX, 21+; 47,XY, 21+	Синдром Дауна
47,XX, 18+; 47,XY, 18+	Синдром Эдвардса
47,XX, 13+; 47,XY, 13+	Синдром Патау

Практическая работа № 11

Выделение ДНК из животной клетки

Вопросы к практической работе:

1. Что такое ДНК и какую роль она играет в клетке?
2. Какие этапы включает в себя процесс выделения ДНК из животной клетки?
3. Каковы основные методы экстракции ДНК?
4. Какие химические вещества обычно используются для разрушения клеточных мембран?
5. Почему важно использовать холодные условия при выделении ДНК?
6. Каковы основные трудности, с которыми можно столкнуться при выделении ДНК из животной клетки?
7. Как можно оценить качество и количество выделенной ДНК?
8. Каковы применения выделенной ДНК в науке и медицине?
9. Какие меры предосторожности следует соблюдать при работе с ДНК?
10. Как различается процесс выделения ДНК из растительных и животных клеток?

Практическая работа № 12

Выделение ДНК из животной клетки. Ч.2.

Цель: Научиться выделять ДНК из клеток животных (например, из клетки щетины или слизистой щеки) и оценить полученный результат.

Ход работы:

1. Поместите фрагмент предмета носителя с биоматериалом в пробирку, объемом 1.5 мл (например, головку ватной палочки для сбора буккального эпителия).
2. Добавьте 300 мкл реагента COrDIS Sprint (при необходимости объем реагента нужно увеличить для полного погружения предмета носителя).
3. Инкубируйте образец 15 мин при 70°C. Для повышения эффективности лизиса сложных объектов (например, волосы) время инкубации может быть увеличено до 30-60 мин.
4. Полученные препараты ДНК рекомендуется хранить при температуре +4°C - +8°C. Для длительного хранения рекомендуется хранить препараты при -20°C.

Сформулируйте выводы о процессе выделения ДНК и его значении для молекулярной биологии.

Лабораторная работа № 13

Полимеразная цепная реакция

Вопросы к практической работе:

1. Что такое ПЦР и для чего она используется?
2. Каковы основные компоненты реакции ПЦР?
3. Какова роль праймеров в ПЦР?
4. Что происходит на каждом этапе ПЦР?
5. Какова разница между классической ПЦР и количественной ПЦР (qPCR)?
6. Какие факторы могут повлиять на эффективность ПЦР?
7. Как можно предотвратить контаминацию образцов в процессе ПЦР?
8. Что такое "пороговое значение" (threshold) в qPCR?
9. Как ПЦР используется в медицине?
10. Как ПЦР используется в медицине?
11. Если в ходе ПЦР количество ДНК удваивается на каждом цикле, сколько молекул ДНК будет после 5 циклов, если начальное количество молекул ДНК равно 10?
12. При подозрении на наличие некоторого заболевания пациента отправляют на ПЦР-тест. Если заболевание действительно есть, то тест подтверждает его в 86% случаев. Если заболевания нет, то тест выявляет отсутствие заболевания в среднем в 94% случаев. Известно, что в среднем тест оказывается положительным у 10% пациентов, направленных на тестирование. При обследовании некоторого пациента врач направил его на ПЦР-тест, который оказался положительным. Какова вероятность того, что пациент действительно имеет это заболевание?
13. Рассчитайте массу 2 М раствора $MgCl_2$ (плотность 1,1742 г/см³), который нужно взять для приготовления 150 мл 2,5 мМ раствора, который будет использован для приготовления реакционной смеси для ПЦР. Ответ приведите в мг, в виде числа, без обозначения «мг», округлите с точностью до целого значения.

Практическая работа № 14

Методы диагностики: сиквенс, анализ конформационного полиморфизма однонитевой ДНК и др. Метод сцепления генов.

Вопросы к практической работе:

1. Какие задачи решает метод секвенирования?
2. В чем суть метода анализа конформационного полиморфизма однонитевой ДНК?
3. В чем заключается метод сцепления генов?
4. Опишите алгоритм генодиагностики наследственных заболеваний.
5. Что такое секвенирование ДНК и какие его основные виды?
6. Каковы основные этапы процесса секвенирования?
7. Что такое анализ конформационного полиморфизма однонитевой ДНК (SSCP)?
8. Каковы основные преимущества и недостатки метода SSCP по сравнению с другими методами?
9. Что такое метод сцепления генов и как он используется в генетике?
10. Каковы основные принципы работы метода сцепления генов?
11. Что такое полиморфизм длины фрагментов, амплифицированных полиморфизмом (AFLP)?
12. Каковы основные этапы проведения AFLP?
13. Как секвенирование может быть использовано для диагностики наследственных заболеваний?
14. Что такое метод микрочипов и как он применяется в генетическом анализе?
15. Каковы основные принципы анализа однонитевой ДНК (ssDNA)?
16. Что такое метод полимеразной цепной реакции (ПЦР) и как он связан с другими методами диагностики?

17. Каковы основные ограничения секвенирования нового поколения (NGS)?
18. Что такое геномное редактирование и как оно связано с методами диагностики?
19. Как анализ SNP (одинокных нуклеотидных полиморфизмов) используется в генетических исследованиях?
20. Что такое метод количественной ПЦР (qPCR) и как он отличается от классической ПЦР?
21. Каковы основные методы анализа экспрессии генов?
22. Как секвенирование РНК (RNA-seq) используется для изучения транскриптома?
23. Что такое метагеномика и как она связана с методами секвенирования?
24. Каковы этические аспекты использования генетических методов диагностики?
- 25.

Практическая работа № 15 **Метод соматической гибридизации**

Введение новых методов в генетический анализ, в частности метода гибридизации соматических клеток, открыло новые возможности локализации генов, прежде всего у человека.

Используя агенты, стимулирующие слияние клеток в культуре (вирус Сендай, инактивированный ультрафиолетом), можно гибридизовать соматические клетки, в том числе клетки разных видов: мышь×человек, мышь×крыса, человек×китайский хомячок и пр. При этом образуются клетки, содержащие ядра обоих видов - гетерокарионы. Они либо погибают, либо, просуществовав некоторое время в культуре, образуют одноядерные гибридные клетки - синкарионы. В гибридных клетках при их размножении происходит случайная утрата части хромосом, причем теряются, как правило, хромосомы одного из видов. Например, в гибридах "крыса×человек" - крысиные, в гибридах "мышь×человек" - преимущественно человеческие. Клеточная линия, хромосомы которой утрачиваются, называется донорной, другая - реципиентной. В результате гибридные клетки содержат более или менее полный набор мыши и различные (в среднем 5-7) хромосомы человека, причем в разных клонах - разные.

С помощью метода гибридизации соматических клеток:

- а) изучают метаболические процессы в клетке;
- б) выявляют локализацию генов в хромосомах;
- в) исследуют генные мутации;
- г) изучают мутагенную и канцерогенную активность химических веществ.

Использование метода гибридизации соматических клеток дает возможность изучать механизмы первичного действия генов и их взаимодействия, что расширяет возможности точной диагностики наследственных болезней на биохимическом уровне.

Использование новых методов и подходов к картированию хромосом позволило обнаружить в геноме человека сверхизменчивые участки ДНК (минисателлиты), характерные для каждого человека. Одновременно были выделены последовательности ДНК, изменяющиеся с повышенной частотой. Они локализованы по всему геному и имеют разное число копий.

Генетика соматических клеток изучает наследственность и изменчивость соматических клеток, используя культуру клеток различных тканей и органов.

Использование ауксотрофных мутантов при соматической гибридизации облегчает выделение определенных гибридов. Например, при слиянии клеток мыши, дефектных по аденину, с клетками человека, дефектными по пролину, возникают прототрофные гибриды, которые растут на среде, лишенной обеих аминокислот, в то время как родительские клетки обоих видов на этой среде погибают. С помощью селективных сред выделены мутанты, требующие для своего роста добавления в среду аминокислот, нуклеотидов, углеводов и т. д., а также температурно-чувствительные и др.

Если мышинные клетки ауксотрофны по какому-либо фактору роста, а человеческие - прототрофны по этому фактору, то рост гибридных клеток на селективной среде осуществляется только за счет работы гена, локализованного в какой-то хромосоме человека в данном клоне. Ферменты мыши и человека, контролируемые соответствующими

гомеологичными аллелями, различаются с помощью метода электрофореза. Сопоставляя наличие определенных хромосом человека в разных клонах и определенных ферментов, обеспечивающих рост гибридных клеток, можно выявить, в какой из хромосом человека локализован этот ген. Это так называемый метод панельного анализа гибридных клеток.

2. Решите задачу:

На основании характеристики трех гибридных клонов определить, в каких хромосомах человека локализованы гены, контролирующие активность четырех ферментов - a, b, c и d.

Характеристика гибридных клонов I, II и III:

Ферменты человека		I	II	III
	a	+	+	+
Хромосомы человека	b	+	+	+
	c	-	-	+
	d	+	+	+
	2	+	+	-
	3	+	+	+
	4	+	-	+
	10	-	+	-
	12	-	-	+

+ наличие фермента и хромосомы, - отсутствие фермента и хромосомы.

Вопросы к практической работе:

- 1) В чем заключается метод гибридизации соматических клеток?
- 2) Для чего используется указанный метод?
- 3) Каково значение метода гибридизации соматических клеток для человека?
- 4) В чем суть метода панельного анализа гибридных клеток?
- 5) Что такое соматическая гибридизация и в чем ее основная цель?
- 6) Каковы основные этапы процесса соматической гибридизации?
- 7) Какие методы используются для слияния клеток в соматической гибридизации?
- 8) Каковы преимущества соматической гибридизации по сравнению с традиционными методами селекции?
- 9) В каких областях науки и медицины применяется соматическая гибридизация?
- 10) Как соматическая гибридизация может быть использована для создания новых сортов растений?
- 11) Какие проблемы могут возникнуть при использовании метода соматической гибридизации?
- 12) Каковы основные типы клеток, используемых в соматической гибридизации?
- 13) Как анализируются полученные гибридные клетки после соматической гибридизации?
- 14) Какие этические аспекты следует учитывать при использовании метода соматической гибридизации?

Вопросы к практической работе:

1. Исследование случаев заболеваний:

Выберите три различных заболевания (например, диабет, астма и муковисцидоз).

Для каждого заболевания исследуйте:

- Наследственные факторы (генетическая предрасположенность).
- Влияние окружающей среды (экологические, социальные и lifestyle факторы).
- Примеры морфогенетических вариантов, связанных с этими заболеваниями.

2. Соберите и проанализируйте данные о случаях заболеваний в вашей местности или в выбранной вами группе (например, в определённой возрастной категории). Определите, насколько часто наблюдаются эти заболевания и как они связаны с наследственными и средовыми факторами.

3. Как наследственность влияет на предрасположенность к различным патологиям?

4. В чем заключается роль окружающей среды в развитии заболеваний у человека?

5. Что такое морфогенетические варианты развития и как они связаны с патологиями?

6. Каковы основные механизмы генеза патологий на уровне клеток и тканей?

7. Какие факторы окружающей среды могут приводить к постнатальным модификациям в развитии организма?

8. Как наследственные и средовые факторы взаимодействуют в процессе развития патологий?

9. Что такое фенотипическая пластичность и как она влияет на развитие заболеваний?

10. Каковы примеры заболеваний, вызванных взаимодействием генетических и экологических факторов?

11. Как можно классифицировать морфогенетические изменения в зависимости от их причин?

12. Каковы последствия постнатальных модификаций для здоровья и развития организма в долгосрочной перспективе?

Практическая работа № 18

Классификации наследственной патологии. Генетические основы гомеостаза.

Пороки развития.

Вопросы к практической работе:

1) Приведите классификацию наследственных патологий

2) Генные и хромосомные болезни – в чем принципиальное различие?

3) Охарактеризуйте эпигенетические болезни

4) Изолированные, системные и множественные пороки развития. Охарактеризуйте каждый тип, приведите примеры.

5) Раскройте понятия синдрома, ассоциации, деформации, дисплазии.

6) В чем заключается понятие о тератогенном терминационном периоде?

7) Какие основные категории наследственной патологии существуют и чем они отличаются друг от друга?

8) Какие генетические механизмы лежат в основе моногенных заболеваний?

9) Каковы основные причины хромосомных аномалий и какие примеры таких заболеваний можно привести?

10) В чем заключается влияние полигенных факторов на развитие заболеваний, таких как диабет 2 типа?

11) Как наследственные факторы влияют на процессы гомеостаза в организме?

12) Какие гены участвуют в регуляции гомеостаза и как они взаимодействуют с окружающей средой?

13) Что такое пороки развития и как они классифицируются в зависимости от их этиологии?

14) Какие факторы могут способствовать возникновению спина бифида и каковы его последствия для здоровья?

15) Каковы основные механизмы патогенеза синдрома Дауна и его влияние на развитие человека?

- 16) В чем заключается связь между наследственными факторами и пороками сердца?
- 17) Каковы методы диагностики наследственных заболеваний и пороков развития?
- 18) Как окружающая среда может влиять на проявление наследственных заболеваний?
- 19) Какие современные подходы используются в лечении и профилактике наследственной патологии?
- 20) Каковы основные отличия между генетической предрасположенностью и факторами окружающей среды в развитии заболеваний?
- 21) Какое значение имеет мультидисциплинарный подход в изучении наследственной патологии и пороков развития?

Практическая работа № 18

Мутации. Классификация мутаций

Задания к практической работе:

1. У человека произошла мутация, в результате которой аминокислота в белке изменилась с глицина на аланин. Какой тип мутации произошел: точечная, делеция или дупликация?
2. В результате мутации в гене, отвечающем за синтез фермента, происходит замена одного нуклеотида. Как это может повлиять на функцию фермента? Укажите возможные последствия для организма.
3. Какой из следующих факторов может вызвать мутации в ДНК: радиация, химические вещества, вирусы? Приведите примеры мутагенов для каждого из них.
4. У родителя была обнаружена мутация в гене, которая не проявлялась в его фенотипе. Какова вероятность, что эта мутация будет передана потомству и проявится ли она?
5. Опишите процесс, который может привести к возникновению точечной мутации в результате ошибки репликации ДНК. Какой механизм может исправить эту ошибку?
6. Определите, какие из следующих мутаций являются нейтральными, вредными или полезными: мутации, приводящие к изменению цвета кожи у животных, мутации, вызывающие наследственные заболевания, и мутации, не влияющие на аминокислотную последовательность белка.
7. В лаборатории была проведена индукция мутаций с помощью химических веществ. Каковы основные методы, используемые для выявления и анализа мутаций в генетических исследованиях?
8. Задача 1. Врожденный вывих бедра у человека наследуется как суточомный доминантный признак с пенетрантностью 25%. Болезнь встречается с частотой 6 : 10 0. Определите количество гетерозиготных носителей гена врожденного вывиха бедра в популяции.
9. Последовательность нуклеотидов фрагмента цепи ДНК:
Т Ц А А Т Г Ц А Г Г Т Ц Г А Т
Определите последовательность нуклеотидов на иРНК и порядок расположения аминокислот в соответствующем полипептиде. Объясните, что произойдет со структурой белка, если в первом триплете цепи ДНК произошло удвоение третьего нуклеотида? Для выполнения задания используйте таблицу генетического кода.
10. Последовательность нуклеотидов в цепи ДНК:
ГТТ-ЦГТ-ААГ-ЦАТ-ГГГ-ЦТТ-ЦТ
В результате мутации одновременно выпадают второй и шестой нуклеотиды. Запишите новую последовательность нуклеотидов в цепи ДНК. Определите по ней последовательность нуклеотидов в иРНК и последовательность аминокислот в полипептиде.

Практическая работа № 19

Мутационный процесс и факторы окружающей среды. Радиационный мутагенез

Вопросы к практическому занятию.

1. Перечислите известные Вам мутагенные факторы.
2. К какому типу мутагенов относятся вирусы и почему?
3. Перечислите основные характеристики мутационной изменчивости
4. Опишите механизм мутагенеза
5. Приведите примеры для полезных и вредных мутаций.
6. Что такое мутационный процесс и какие основные этапы он включает?
7. Каковы основные виды мутаций, вызываемых факторами окружающей среды?
8. Как радиация влияет на молекулы ДНК и какие типы повреждений она может вызывать?
9. Какие факторы окружающей среды, помимо радиации, могут способствовать возникновению мутаций? Приведите примеры.
10. Каково влияние ультрафиолетового излучения на генетический материал клеток?
11. Что такое радиационный мутагенез и как он отличается от других типов мутагенеза?
12. Каковы механизмы репарации ДНК, поврежденной радиацией?
13. Каковы возможные последствия радиационного мутагенеза для здоровья человека и окружающей среды?
14. Каковы основные источники радиации в природе, которые могут вызвать мутации?
15. Каковы методы исследования радиационного мутагенеза в лабораторных условиях?
16. Как радиационный мутагенез может влиять на эволюцию видов?
17. Какие меры предосторожности можно предпринять для минимизации воздействия радиационных мутагенов на организм?

Практическая работа № 20

Общеклинические особенности проявления наследственных болезней.

Специфические симптомы наследственных болезней. «Портретная» диагностика наследственных болезней.

Вопросы к практической работе:

1. Синдромологический диагноз в клинической генетике.
2. Особенности клинических проявлений наследственной патологии.
3. Описание фенотипа больного с наследственной патологией.
4. Что такое микроаномалии развития, аномалии и пороки развития? Их значение в диагностике наследственной патологии.
5. Основные микроаномалии и пороки развития головы, лица, туловища, конечностей, кожи и ее производных.
6. Симптомы наследственной патологии в разные возрастные периоды.

Практическая работа № 21

Общие принципы клинической диагностики наследственных болезней.

Особенности осмотра и обследования пациентов и их родственников.

Вопросы к практической работе:

1. Общие принципы клинической диагностики наследственных болезней.
2. Назовите этапы диагностики наследственных болезней.
3. На какую информацию стоит обратить внимание при проведении диагностики?
4. Что такое микроаномалии развития, аномалии и пороки развития? Их значение в диагностике наследственной патологии.
5. Основные микроаномалии и пороки развития головы, лица, туловища, конечностей, кожи и ее производных.
6. Симптомы наследственной патологии в разные возрастные периоды.
7. На ксерокопиях и фотографиях изучить фенотипы больных с наследственными

синдромами, назвать микроаномалии и пороки развития.

Практическая работа № 22

Понятие моногенного заболевания. Типы генных мутаций. Функциональные эффекты мутаций. Классификация моногенной патологии.

Вопросы к практической работе:

1. Дайте определение моногенного заболевания.
2. Дайте общую характеристику моногенной патологии
3. Приведите классификацию для моногенных болезней
4. Какие моногенные заболевания Вам известны? Охарактеризуйте несколько.
5. Какие методы диагностики моногенной патологии Вам известны?
6. В семье, где один из родителей является носителем муковисцидоза (автосомно-рецессивное заболевание), а другой здоров, определите вероятность того, что их дети будут носителями или заболеют.

Практическая работа № 23

Моногенные болезни и синдромы: Эпидемиология моногенных болезней.

Этиология моногенных болезней. Схема записи мутаций в генах человека. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм моногенных болезней. Патогенез моногенных болезней.

Вопросы к практической работе:

- 1) Какие моногенные болезни и синдромы Вам известны?
- 2) Охарактеризуйте некоторые из них.
- 3) Опишите схему записи мутаций в генах человека
- 4) В чем заключаются генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм моногенных болезней?
- 5) Объясните патогенез моногенных болезней.
- 6) У пациента диагностирован красно-зеленый цветовой дефект, связанный с мутацией в генах, кодирующих цветовые фотопигменты в сетчатке. Вопрос: Как наследование и патогенез цветной слепоты связаны с мутациями в генах, и какие механизмы лежат в основе данного состояния?
- 7) Врожденный нефротический синдром — рецессивное моногенное заболевание, возникающее в результате нарушения формирования почечного фильтра в нефронах. В финской популяции заболевание встречается в среднем 1 раз на 820 рождений. Известно, что частота мутантного аллеля в целом по человеческой популяции составляет 0,01. Рассчитайте равновесные частоты нормального и мутантного фенотипа в человеческой популяции, а также частоту мутантного аллеля в финской популяции

Практическая работа № 24

Механизмы нарушения развития и возникновения пороков развития при хромосомных болезнях: изменение дозы генов, нарушение «канализации» развития, «запрещенные» пути морфо-, гисто-, органогенеза. Общеклинические характеристики хромосомных болезней. Методы диагностики хромосомных болезней. Исходы хромосомных заболеваний. Возможности терапии и реабилитации больных.

Вопросы к практической работе:

1. Характеристика кариотипа человека в норме. Понятие об аутосомах и половых хромосомах.
2. Международная классификация хромосом.
3. Этиология и патогенез хромосомных болезней.
4. Что такое хромосомные болезни? Их классификация.

5.Хромосомные болезни, связанные с изменением числа и структуры половых хромосом: синдромы Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трисомии X,полисомии Y.Клиника, диагностика, ведение и лечение больных.

6.Диагностика хромосомных болезней. Кариотипирование. Определение полового хроматина.

7.Пренатальная диагностика хромосомных болезней.

8.Медико-генетическое консультирование семей, имеющих родственников с хромосомными заболеваниями.

9. Методы диагностики хромосомных болезней

10. Исходы хромосомных заболеваний.

Практическая работа № 25

Клинико-генетические характеристики синдромов, связанных с аномалиями по числу аутосом. Классификация хромосомных болезней. Синдромы: Дауна, Эдвардса, Патау.

Вопросы к практической работе:

1. Дайте характеристику синдромов, связанных с аномалиями по числу аутосом
2. Приведите классификацию хромосомных и геномных мутаций.
3. Охарактеризуйте хромосомные болезни, связанные с изменением числа и структуры аутосом: синдромы Дауна, Патау, Эдвардса, "крика кошки", Вольфа-Хиршхорна.
4. Клиника, диагностика, ведение больных.
5. У женщины в возрасте 38 лет во время ультразвукового исследования был выявлен риск синдрома Эдвардса (трисомия 18-й хромосомы) у плода. Вопрос: Какова причина возникновения синдрома Эдвардса и какие основные симптомы могут наблюдаться у новорожденного?
6. У мальчика общее число хромосом 47, из них 45 аутосом и половые XY. Причиной аномалии является нерасхождение одной пары хромосом из 16–18 группы. Составить схему мейоза, послужившего причиной данного синдрома.
7. У девочки общее число хромосом равно 47, из них 45 аутосом и две половые хромосомы. Причиной аномалии является нерасхождение одной пары хромосом из 13–15 группы хромосом. Составить схему нарушения мейоза, послужившего причиной данного нарушения.

Практическая работа № 26

Заболевания, наследуемые сцепленно с полом. Характеристика х-сцепленного рецессивного типа наследования. Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшена/Бекера. Синдром тестикулярной фенизации. Характеристика х-сцепленного доминантного типа наследования. Наследственная моторно-сенсорная нейропатия 1х-типа. Голландический тип наследования.

Ход работы

Решите задачи:

1. У человека рецессивный ген s определяет врожденную глухонемоту. Наследственно глухонемой мужчина женился на женщине с нормальным слухом. Их ребенок имеет нормальный слух. Определите генотип матери и ребенка.
2. У родителей, имеющих нормальное зрение, две дочери с нормальным зрением, а сын – дальтоник. Каковы генотипы родителей?
3. Какие дети могут родиться от брака гемофилика с женщиной, страдающей дальтонизмом, а в остальном имеющей благополучный генотип?
4. У человека классическая гемофилия наследуется как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак. Альбинизм у человека обусловлен аутосомным рецессивным геном. У одной супружеской пары, нормальной по этим двум признакам, родился сын с обеими аномалиями. Определите генотип родителей и ребёнка.
5. Расстояние между генами гемофилии и дальтонизма – 9,8 морганид. Здоровая девушка, мать которой дальтоник, а отец-гемофилик, выходит замуж за здорового мужчину.

Определите, какова вероятность (в процентах) появления в этой семье сыновей, страдающих двумя заболеваниями одновременно.

Вопросы к практической работе:

1. Дайте характеристику х-сцепленного рецессивного типа наследования
2. Дайте характеристику х-сцепленного доминантного типа наследования
3. Какие вы знаете наследуемые болезни, сцепленные с полом? Охарактеризуйте несколько.
4. Число хромосом в диплоидной клетке человека с синдромом Дауна?
5. Гены красно-зеленого дальтонизма и гемофилии расположены в Х-хромосоме. Объясните, почему эти аномалии чаще проявляются у мужчин.
6. У некоторых людей клетки содержат только одну Х-хромосому (моносомии), но людей, обладающих только Y-хромосомой, не существует. Объясните причину этого явления.

Практическая работа № 27

Митохондриальные болезни. Этиология и патогенез митохондриальных болезней. Общая характеристика митохондриальных заболеваний, обусловленных мутациями в митохондриальном геноме. Основные клинические проявления митохондриальных заболеваний. Биохимическая диагностика митохондриальных заболеваний.

Вопросы к практической работе:

- 1) Общая характеристика митохондриальных заболеваний
- 2) Этиология и патогенез митохондриальных болезней
- 3) Какие выделяют митохондриальные заболевания по типу наследования?
- 4) Каков алгоритм диагностики митохондриальных заболеваний?
- 5) Биохимическая диагностика митохондриальных заболеваний
- 6) В чем заключается терапия митохондриальных заболеваний?
- 7) Как предотвратить передачу патогенных мутаций мтДНК?
- 8) Какие митохондриальные болезни Вам известны?
- 9) У пациента наблюдаются мышечная слабость и утомляемость, а также повышенный уровень лактата в крови. После проведения генетического тестирования у него диагностирована митохондриальная миопатия. Вопрос: Каковы механизмы патогенеза митохондриальных миопатий и какие основные симптомы могут наблюдаться у пациента?
- 10) У 20-летнего пациента наблюдается внезапная потеря зрения. После обследования у него диагностирован синдром Лебера, связанный с митохондриальной дисфункцией. Вопрос: Каковы причины синдрома Лебера и какие механизмы лежат в основе потери зрения?

Практическая работа № 28

Болезни геномного импринтинга. Этиология и патогенез болезней геномного импринтинга. Клинико-генетические характеристики основных болезней геномного импринтинга. Синдром Прадера-Вилли. Синдром Ангельмана.

Вопросы к практической работе:

Раскройте понятие геномного импринтинга

1. Этиология и механизм патогенеза болезней геномного импринтинга
2. Дайте клинико-генетическую характеристику основных болезней геномного импринтинга
3. Приведите примеры заболеваний связанных с геномным импринтингом, дайте их краткую характеристику
2. Дайте характеристику следующих заболеваний:
 1. Синдром Прадера-Вилли.
 2. Синдром Ангельмана.

Практическая работа № 29
Болезни экспансии тринуклеотидных повторов. Хорея Гентингтона.
Миотоническая дистрофия Куршмана-Штейнерта-Баттена. Синдром ломкой х-
хромосомы (синдром Мартина Белл). Прионные болезни

Вопросы к практической работе:

1) Дайте общие клинико-генетические характеристики болезни экспансии тринуклеотидных повторов

- 2) Какие болезни экспансии тринуклеотидных повторов Вам известны?
- 3) Болезни экспансии тринуклеотидных повторов с явлением антиципации
- 4) Дайте общую характеристику прионных болезней

2. Дайте характеристику следующих заболеваний:

- 1) Хорея Гентингтона
- 2) Миотоническая дистрофия Куршмана-Штейнерта-Баттена
- 3) Синдром ломкой х-хромосомы (синдром Мартина Белл).

Практическая работа № 30
Риск профессиональных болезней с генетической точки зрения. Моногенно и
полигенно обусловленная предрасположенность.

Дайте характеристику:

- 1) Болезни с наследственной предрасположенностью
- 2) Моногенная наследственная предрасположенность
- 3) Полигенная наследственная предрасположенность
- 4) мультифакториальные болезни

Вопросы к практической работе:

- 1) Назовите причины болезней с наследственной предрасположенностью
- 2) Назовите классы болезней с наследственной предрасположенностью
- 3) В чем особенность болезней с моногенной наследственной предрасположенностью?
- 4) В чем особенность болезней с полигенной наследственной предрасположенностью?
- 5) Приведите клинико-генеалогические доказательства наследственной предрасположенности
- 6) В чем заключается риск профессиональных болезней с генетической точки зрения?

Практическая работа № 31
Генетические основы профилактики наследственной патологии.

Вопросы к практической работе:

1. На какие категории можно разделить наследственную патологию?
2. Какие виды профилактики наследственной патологии Вам известны?
3. Дайте характеристику первичной, вторичной и третичной профилактики.
4. Роль медико-генетического консультирования в профилактике наследственной патологии
5. Какие методы пренатальной диагностики наследственных болезней Вам известны?

Заполните таблицу:

Тип профилактической программы	Первичная цель	Вторичная цель
Прекоцепционная		
Пренатальная		
Неонатальная		

Практической работа № 32
Периконцепционная профилактика. Виды и этапы медико-генетического консультирования. Генетический риск (понятие, методика расчета). Методы неинвазивной и инвазивной пренатальной диагностики. Показания к проведению инвазивной пренатальной диагностики. Неонатальный скрининг.

Вопросы к практической работе:

- 1) Какие мероприятия включает в себя периконцепционная профилактика?
- 2) Раскройте понятие генетического риска, вероятностные оценки риска
- 3) Какие неинвазивные методы пренатальной диагностики Вам известны?
- 4) Какие инвазивные методы пренатальной диагностики Вам известны?
- 5) Назовите показания к проведению инвазивной пренатальной диагностики.
- 6) Неонатальный скрининг, методы и цели.
- 7) Что такое периконцепционная профилактика и почему она важна?
- 8) Какие основные цели периконцепционной профилактики?
- 9) Каковы основные факторы риска, которые следует учитывать при планировании беременности?
- 10) Какие методы контрацепции могут быть рекомендованы в рамках периконцепционной профилактики?
- 11) Какое значение имеет фолиевая кислота в периконцепционной профилактике?
- 12) Какие инфекции следует исключить перед планированием беременности?
- 13) Какова роль генетического тестирования в периконцепционной профилактике?
- 14) Какие рекомендации по образу жизни могут быть даны будущим родителям в рамках периконцепционной профилактики?
- 15) Какова роль медицинских обследований перед беременностью?
- 16) Какие вакцины рекомендуется сделать перед планированием беременности?
- 17) Каковы основные этапы медико-генетического консультирования?
- 18) Как проводится сбор анамнеза в процессе медико-генетического консультирования?
- 19) Какие методы диагностики используются на этапе медико-генетического консультирования?
- 20) Как осуществляется оценка риска генетических заболеваний в семье?
- 21) Какие рекомендации могут быть даны после проведения генетического тестирования?
- 22) Какова роль психологической поддержки в процессе медико-генетического консультирования?
- 23) Как осуществляется информирование о возможных вариантах лечения или профилактики генетических заболеваний?
- 24) Какие документы и результаты тестов могут быть предоставлены пациенту после консультации?
- 25) Каковы этические аспекты медико-генетического консультирования?
- 26) Какова роль междисциплинарного подхода в медико-генетическом консультировании?

Практическая работа № 33
Экогенетика и фармакогенетические реакции.

Вопросы к практической работе?

- 1) Что изучает экогенетика?
- 2) Какие задачи стоят перед экогенетикой?
- 3) Что называют экогенетическими болезнями?
- 4) Профилактика и диагностика экогенетических болезней
- 5) Фармакогенетика: предмет и задачи

- 6) Значение фармакогенетических реакций
- 7) Как экогенные факторы влияют на экспрессию генов и развитие заболеваний?
- 8) Какие методы используются для изучения взаимодействия между генетическими и экологическими факторами?
- 9) Как экогенетические исследования могут помочь в разработке персонализированной медицины?
- 10) Каковы последствия воздействия загрязняющих веществ на генетическую предрасположенность к заболеваниям?
- 11) Какие примеры экогенетических заболеваний существуют, и как они проявляются в различных популяциях?

Практическая работа № 34

Врожденные пороки развития. Мутагенные и тератогенные факторы. Понятие врожденного порока и малой аномалии развития. Классификация врожденных пороков развития. Эндогенные причины формирования пороков. Тератогенные факторы. Примеры наследственных, экзогенных и мультифакториальных пороков развития. Понятие фенкопии, генокопии, аномалада. Критические периоды эмбриогенеза.

- 1) Заполните таблицу:

Врожденные пороки развития органов и систем:	Множественные врожденные пороки
1	1
2	2
3	3
4	4

Вопросы к лабораторной работе:

- 2) Дайте определение врожденным порокам развития
- 3) Раскройте понятие малой аномалии развития
- 4) Приведите классификацию врожденных пороков развития
- 5) В чем заключаются эндогенные причины формирования пороков?
- 6) Какие морфологические нарушения развития относятся к врожденным порокам?
- 7) Какие существуют принципы взаимосвязи между воздействием на плод каких-либо факторов и формированием порока?
- 8) Приведите тератогенные факторы.
- 9) Приведите примеры наследственных, экзогенных и мультифакториальных пороков развития.
- 10) Раскройте понятия фенкопии, генокопии, аномалада
- 11) Какие выделяют критические периоды эмбриогенеза?
- 12) Как можно классифицировать ВПР?

Практическая работа № 35

Болезни обмена веществ. Общая характеристика моногенной патологии. Распространенность болезней в различных популяциях, этнических группах и у представителей различных национальностей. Общие вопросы этиологии и патогенеза моногенных болезней

Вопросы к практической работе:

1. Какие болезни связанные с обменом веществ Вы можете назвать?
2. Что является причинами этих болезней?
3. Назовите основные формы патологий обмена веществ
4. Дайте общую характеристику моногенной патологии
5. Охарактеризуйте распространенность болезней в различных популяциях.

6. Одним из наследственных заболеваний обмена веществ является фенилкетонурия, вызванная нарушениями превращения аминокислоты фенилаланина. В результате болезни у детей быстро развивается слабоумие. Мутантный ген рецессивен по отношению к нормальному гену. Определите степень риска появления ребёнка с фенилкетонурией, если оба родителя здоровы и гетерозиготны по этому признаку

Практическая работа № 36

Наследственные болезни обмена аминокислот (аминоацилопатии).

Гиперфенилаланинемия. Фенилкетонурия. ФАГ-независимые ГФА. Альбинизм.

Вопросы к практической работе:

- 1) Какова роль аминокислот в метаболизме?
- 2) Приведите заменимые и незаменимые аминокислоты
- 3) Какие нарушения, связанные с обменом аминокислот Вам известны?
- 4) Что такое фенилкетонурия? Какие различают формы ФКУ?
- 5) Какие клинические симптомы у больных ФКУ?
- 6) Что такое тирозинемия? Какие различают формы тирозинемии?
- 7) Какие клинические симптомы у больных тирозинемией?
- 8) При каком нарушении обмена аминокислот проявляется альбинизм?
- 9) У человека альбинизм наследуется как аутосомный рецессивный признак, а дальтонизм, как признак, сцепленный с X-хромосомой. Определите генотипы родителей, а также возможные генотипы и фенотипы потомства и их процентное соотношение от брака гетерозиготной по первому признаку здоровой женщины, не несущей гена дальтонизма, и мужчины дальтоника и альбиноса. Какие законы наследования проявляются в данном случае?
- 10) У человека альбинизм — аутосомный рецессивный признак. Заболевание встречается с частотой $1/20\ 000$. Определить частоту гетерозиготных носителей заболевания в районе, если в популяции 20 000 человек
- 11) В выборке из 10 000 человек с нормальным содержанием меланина в коже встречается 1 с альбинизмом. У человека аутосомно-рецессивное наследование альбинизма. Рассчитать частоты аллелей нормального содержания меланина и альбинизма в выборке, а также частоты всех возможных генотипов, если известно, что популяция находится в равновесии Харди-Вайнберга.

Практическая работа № 37

Наследственные болезни обмена углеводов. Галактоземия. Гликогенозы.

Вопросы к практической работе:

- 1) Какова роль углеводов в процессе метаболизма?
- 2) Какие различают виды углеводов по строению?
- 3) Какие нарушения, связанные с обменом углеводов Вам известны?
- 4) Что такое галактоземия? Какие различают формы галактоземии?
- 5) Какие клинические симптомы у больных галактоземией?
- 6) Что такое гликогеноз? Сколько различают форм гликогенозов? Приведите таблицу по типам гликогенозов и дефектных ферментов.
- 7) Какие клинические симптомы у больных гликогенозом?
- 8) Какой метод лечения галактоземии используется?
- 9) Чем отличается лечение галактоземии и гликогенозов?
- 10) Галактоземия наследуется как аутосомный рецессивный признак. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где один из супругов гомозиготен по гену галактоземии, но развитие болезни у него предотвращено диетой, а второй способен усваивать молочный сахар, но гетерозиготен по гену галактоземии?
- 11) . У новорождённого ребёнка после кормления молоком наблюдались беспокойство, срыгивания, рвота, метеоризм, диарея. После перевода на искусственное кормление смесью, содержащей из углеводов только глюкозу, было отмечено быстрое

купирование диспепсических расстройств. Подумайте, недостаточность какого фермента, участвующего в переваривании углеводов, может вызвать подобную картину заболевания. Напишите схему реакции, катализируемую этим ферментом. Какую пробу необходимо провести для диагностики данной энзимопатии? Опишите методику проведения этой пробы и её возможные результаты.

Практическая работа № 38

Наследственные болезни обмена липидов. Семейные гиперхолестеролемии. Наследственные болезни эритрона. Несфероцитарные анемии. Сфероцитарные гемолитические анемии. Эритроцитарные мембранопатии.

Вопросы к практической работе:

- 1) Какова роль липидов в процессе метаболизма?
- 2) Какие различают классы липопротеинов плазмы крови?
- 3) Какие нарушения, связанные с обменом липидов Вам известны?
- 4) Какие клинические симптомы проявляются при этих заболеваниях?
- 5) Что такое гиперлипидемия?
- 6) Какие клинические симптомы у больных гиперлипидемией?
- 7) Охарактеризуйте семейные гиперхолестеролемии
- 8) Приведите наследственные болезни эритрона
- 9) Чем обусловлены несфероцитарные анемии?
- 10) Охарактеризуйте сфероцитарные гемолитические анемии
- 11) Дайте характеристику эритроцитарным мембранопатиям.

Практическая работа № 39

Лизосомные болезни. Мукополисахаридозы. Сфинголипидозы. Пероксисомные болезни.

Вопросы к лабораторной работе:

- 1) Охарактеризуйте лизосомные болезни накопления
- 2) Какие выделяют группы лизосомных болезней накопления?
- 3) Дайте характеристику мукополисахаридозам
- 4) Какие клинические симптомы у больных мукополисахаридозами?
- 5) Дайте характеристику сфинголипидозам.
- 6) Методы лечения лизосомных болезней накопления?
- 7) Пероксисомы. Значение в обмене веществ.
- 8) Охарактеризуйте группу пероксисомных болезней
- 9) Какова роль ферментной заместительной терапии в лечении мукополисахаридозов и сфинголипидозов?
- 10) Какие новые подходы к терапии пероксисомных болезней исследуются в настоящее время?
- 11) Каковы долгосрочные прогнозы для пациентов с мукополисахаридозами и сфинголипидозами?
- 12) Как экзогенные факторы могут влиять на проявление лизосомных болезней у генетически предрасположенных индивидов?
- 13) Какова роль генетического консультирования для семей, имеющих риск передачи мукополисахаридозов и сфинголипидозов?
- 14) Какие перспективы существуют для разработки новых методов лечения лизосомных болезней в свете последних исследований?

Практическая работа № 40

Симптоматическое, патогенетическое лечение. Этиологическое лечение. Генотерапия.

Вопросы к практической работе:

- 1) В чем заключается патогенетическое лечение наследственных болезней?
- 2) На что направлено симптоматическое лечение наследственных болезней?
- 3) В чем заключается этиологическое лечение наследственных болезней?
- 4) В чем смысл генотерапии?

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

Методические указания
для обучающихся по выполнению и защите курсовой работе по
дисциплине «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»
для студентов специальности 31.05.03 Стоматология

ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Федеральный государственный образовательный стандарт по специальности 31.05.03 Стоматология – предусматривает выполнение каждым студентом курсовой работы. Курсовая работа представляет собой выполненную в письменном виде самостоятельную учебную работу, раскрывающую теоретические и практические проблемы избранной темы. Курсовая работа является важнейшей формой самостоятельной работы студентов. Это одно из первых исследований, в котором студенты в полной мере проявляют и развивают свои творческие способности, аналитические умения, изучая определенную тему за рамками учебного материала.

Выполнение курсовой работы предполагает углубление и систематизацию полученных знаний как по общепрофессиональным, так и по специальным дисциплинам. Курсовая работа содержит все основные элементы и свойства эвристического поиска – от постановки проблемы и обоснования её актуальности до получения научно подтвержденного обобщения и литературного оформления информации. В ходе выполнения работы студент овладевает основными методами и техникой научного исследования, вырабатывает потребность постоянного поиска новой информации, что является необходимым условием профессионального роста.

Настоящие методические указания содержат общие положения по организации и выполнению данного вида исследования, требования к структурным, содержательным, инструментальным аспектам курсовых работ, рекомендации по их оформлению и защите.

ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ О ВЫПОЛНЕНИИ КУРСОВЫХ РАБОТ

Цели и задачи курсовой работы

Значительное развитие навыков самостоятельной учебной, исследовательской и научной работы студентов происходит в процессе выполнения курсовых работ. Выполнение курсовой работы имеет целью обогащение знаний студентов, обучение методам теоретического анализа явлений и закономерностей науки, выработку навыков применения теоретических знаний к комплексному решению профессиональных задач, использования справочной литературы, методы математической обработки экспериментальных данных, компьютерных технологий. Системой курсовых работ студент подготавливается к выполнению выпускной квалификационной работы.

В процессе выполнения курсовой работы (творческого проекта) студентом должны решаться следующие задачи:

1. Приобретение новых теоретических знаний в соответствии с темой работы и заданием руководителя.
2. Развитие умений систематизировать, обобщать и логично излагать концепции, альтернативные точки зрения исследуемых проблем.
3. Развитие учебно-исследовательских и методических умений, необходимых для построения системы научного анализа изучаемого аспекта.
4. Совершенствование профессиональной подготовки.

Тематика курсовых работ

Одним из важнейших компонентов в системе постановки курсовой работы является правильное определение тематики.

Тематика курсовых работ должна быть актуальной, отвечать учебным задачам данного предмета, а также потребностям науки и практики. Актуальность тематики курсовых работ – это, прежде всего, научность, современность и направленность к получению студентами навыков самостоятельной творческой работы.

Темы курсовых работ должны быть комплексными, т.е. содержать ряд взаимосвязанных между собой проблем и строиться на фактическом материале профильных предприятий и учреждений, а также на

итогах учебной производственной практики студентов, на научных работах членов кафедры, студенческих научных кружков и проблемных групп, с использованием новейших достижений отечественной и зарубежной науки, актуальных прикладных аспектов.

Темы курсовых работ определяются и утверждаются кафедрами, ведущими дисциплины, по которым учебными планами предусмотрены курсовые работы, и деканом факультета.

Руководителем курсовой работы является, как правило, преподаватель, ведущий данную дисциплину или практические занятия, или иной преподаватель кафедры, обладающий методическим опытом и научной квалификацией.

ОБЩИЕ ТРЕБОВАНИЯ, ПРЕДЪЯВЛЯЕМЫЕ К КУРСОВЫМ РАБОТАМ

1. Выбор темы, регистрация и сдача курсовой работы на кафедру

Тематика курсовых работ ежегодно разрабатывается профессорско-преподавательским составом кафедры ботаники, зоологии и общей биологии отдельно для каждого курса с указанием предполагаемых научных руководителей по каждой теме. Студентам предоставляется право свободного выбора темы из предложенного списка курсовых работ. Изменение темы курсовой работы допускается по согласованию с научным руководителем и заведующим кафедрой. Студенты могут также предложить свою тему с обоснованием целесообразности её исследования.

Не допускается выбор одной и той же темы двумя студентами.

После выбора темы студент должен написать заявление на имя заведующего кафедрой об утверждении темы и назначении научного руководителя (См. приложение 1).

Темы курсовых работ и научные руководители утверждаются на заседании кафедры до 15 сентября.

Решение оформляется распоряжением директора институтата по предложению кафедры.

Сроки сдачи на кафедру окончательного варианта курсовой работы 1-го апреля.

Защита курсовых работ, предусмотренных учебным планом, проводится до 15 апреля.

Студент, не представивший в установленный срок курсовой работы или незащитивший ее по уважительной причине, считается имеющим академическую задолженность.

Курсовые работы, представляющие теоретический и практический интерес, могут представляться на конкурс в студенческие и научные общества, конференции, отмечаться приказом по университету. Выполненные работы после их защиты должны храниться на кафедре в течение 2 лет, затем работы, не представляющие для кафедры интерес, уничтожаются.

2. Выполнение курсовой работы студентом

Тему курсовой работы студентам дневного отделения рекомендуется выбирать исходя из того, в какой области практической деятельности в дальнейшем они планируют работать. Студентам заочного отделения целесообразно выбирать тему, непосредственно связанную с их практической деятельностью по специальности.

Подбор литературы по теме курсовой работы осуществляется студентом самостоятельно.

Научный руководитель:

- помогает определить основные направления работы;
- выдаёт студенту общее и частные задания и контролирует их выполнение;
- оказывает помощь студенту в составлении плана работы, уточняя его по мере необходимости;
- оказывает помощь в разработке методологического и методического аппарата исследования;
- оказывает редакторскую помощь в оформлении текста работы;
- указывает наиболее важные научные источники, которые следует использовать при ее написании.

Содержание курсовой работы должно соответствовать ее теме и плану. За достоверность информации и обоснованность принятых в курсовой работе решений, содержание, оформление, за своевременную сдачу работы на кафедру ответственность несет студент.

3. Структура и объем курсовой работы:

- *Титульный лист.* Оформляется по образцу.
- *Содержание.* Включает порядок расположения отдельных частей курсовой работы с указанием страниц, на которых соответствующий раздел начинается (См. приложение 3).
- *Введение.* В нем автор обосновывает актуальность, объект, предмет, источниковую базу, хронологические рамки, методы, практическую значимость, а также указывает цель и задачи проводимого исследования.
- *Основная часть.* Структура основной части может меняться в зависимости от специфики и направления выполняемой работы. Структура основной части устанавливается научным руководителем и кафедрой самостоятельно.
- *Заключение (или выводы).* В заключении подводится итог проведенному исследованию, формулируются предложения и выводы автора, вытекающие из всей работы.
- *Список литературы.* В список литературы включаются только те работы, на которые сделаны ссылки в тексте курсовой работы. Список оформляется в соответствии с ГОСТ Р 7.05-2008.
- *Приложения.* Приводятся используемые в работе копии анализируемых журналистских материалов, документы, таблицы, графики, схемы и др. (аналитические табличные и графические материалы могут быть приведены также в основной части).

Общий объем курсовой работы **без приложений** должен составлять **около 1.5 авторских листа**. Один авторский лист равен приблизительно 32 листам стандартного набора (40000 знаков – общий объем работы и 1800 знаков на странице, включая междусловные интервалы и знаки препинания).

4. **Защита курсовой работы**

Защита курсовой работы является обязательной формой проверки выполнения работы. Защита проводится на заседании кафедры, научно-методического семинара кафедры, научной проблемной группы, в специальной комиссии из 2-3 человек, выделенной кафедрой, при непосредственном участии руководителя, в присутствии студентов. Результаты наиболее интересных курсовых работ могут быть доложены на научных конференциях.

Защита состоит в коротком докладе студента по выполненной работе и в ответах на вопросы. Вопросы задаются присутствующими на защите преподавателями и студентами. Результаты защиты курсовой работы оцениваются дифференцированной отметкой по пятибалльной системе. Оценка курсовой работы записывается в ведомость, составляемую в 2-х экземплярах, один из которых хранится в делах кафедры, другой представляется в директорат института.

5. **Оценка курсовой работы**

При оценке курсовой работы учитываются такие признаки, как:

- обоснование выбора темы и проблемы исследования, степень её актуальности;
- самостоятельность и глубина исследовательского поиска;
- многообразие привлеченных источников, адекватность использованной литературы изучаемой проблеме;
- критическое использование научной литературы в зависимости от её методологической принадлежности и соответствия критерию современности;
- раскрытие различных точек зрения, их сопоставление, высказывание собственного отношения к ним;
- адекватность подобранных методов исследования сформулированной проблеме и целям исследования;
- умелое применение оригинальных методов исследования;
- умение анализировать, интерпретировать журналистские материалы и средства массовой информации;
- наличие после каждой логической части исследования четких, отражающих суть изучаемого явления выводов;
- степень практической значимости полученных результатов;

- наличие в работе конкретных рекомендаций, оценка возможности их реализации в практике деятельности журналистов;
- правильность оформления каждой части работы и сопроводительного материала (список использованной литературы, схемы, таблицы и т.д.);
- адекватность языковых средств для детализации различных компонентов предмета исследования;
- уровень профессиональных знаний, умений и навыков, продемонстрированных во время публичной защиты курсовой работы.

По результатам защиты курсовая работа оценивается: «отлично», «хорошо», «удовлетворительно», «неудовлетворительно».

Оценка **«отлично»** ставится в том случае, если:

- тема раскрыта глубоко, всесторонне, в соответствии с поставленными задачами;
- методологически верно обоснована её проблематика;
- в работе содержится обстоятельная обобщенная характеристика достижений науки в рассматриваемой области, вскрыты существующие проблемы и противоречия, показаны возможные пути их разрешения;
- представлен грамотный и обоснованный анализ журналистских материалов из средств массовой информации;
- в выводах и рекомендациях полно и правильно определены теоретические позиции и результаты личного исследования;
- соблюдены требования логики и ясности изложения;
- с помощью приложений конкретизируется содержание, раскрывается личный опыт деятельности автора;
- внешнее оформление соответствует нормативным требованиям;
- во время защиты студент в выступлении в рамках отведенного для этого времени емко и четко формулирует основные положения своей работы, излагает сущность проведенного исследования, а также демонстрирует глубокие знания и понимание представленной в исследовании научной проблемы в ходе дискуссии.

Оценка **«хорошо»** ставится, если при осуществлении вышеуказанных требований имеются отдельные погрешности.

Оценка **«удовлетворительно»** ставится, если курсовая работа раскрывает тему, но в освещении отдельных вопросов и выполнении требований автором допущены ошибки и неточности (нарушение логики, неполнота анализа и выводов, неточность в обзоре источников, нарушение требований оформления, отсутствие приложений и др.).

Оценка **«неудовлетворительно»** ставится при отсутствии в работе одного из основных разделов (введения, одной из глав, выводов и др.); при нарушении логики в изложении материала, несоразмерности частей; если имеются существенные неточности и несогласования в разработке проблемы; если работа выполнена не самостоятельно, а просто механически, бездумно (компилятивно) переписана из источников; если студент на защите не владеет материалом, не в состоянии ответить на большинство заданных по существу работы вопросов.

6. Требования к структурным элементам курсовой работы

6.1. Содержание

В содержание должны быть введены все разделы курсовой работы, начиная с введения, с указанием страницы, с которой они начинаются. Главы и параграфы (подпункты) должны иметь и нумерацию, и название.

6.2. Введение

Во введении обосновывается *актуальность* темы (социальная, научная, практическая значимость исследуемого вопроса); формулируется *проблема и круг вопросов*, необходимых для её решения;

определяются *цель* работы, *объект*, *предмет* исследования (при необходимости формулируется *гипотеза*) и комплекс *задач*, подлежащих решению для раскрытия темы или проверки гипотезы; указываются *методы* исследования, *источниковая база*, *хронологические рамки*, *практическая значимость*. Во введении по возможности обосновываются предполагаемая *научная новизна* работы, а также указывается, где были *апробированы* материалы курсовой работы. Объем введения 3-5 страниц.

Проблема исследования – это область неизвестного, но востребованного в научном знании. Это «знание о незнании», т.е. выражение потребности в изучении какой-то области реальной действительности с тем, чтобы иметь возможность активно влиять на разрешение тех противоречий, природа и особенности которых еще вполне ясны и потому не поддаются эффективному изменению и регулированию. Таким образом, грамотно сформулированная проблема – это указание на противоречие, образовавшееся (выявленное) в изучаемой области, на знание, которого еще нет, но которое обязательно необходимо получить, чтобы разрешить обозначенное противоречие.

Степень изученности показывает ваше знакомство с историей вопроса, здесь перечисляются основные труды ученых и специалистов, ближайшие по тематике к вашей работе, выясняются предметы этих исследований.

Исходя из степени изученности – формулируется *новизна работа*: что-то исследовалось до вас, но «этот аспект», либо «в этом ключе» научных изысканий до вас не проводилось.

Гипотеза исследования – это предположение, при котором на основе ряда фактов делается вывод о существовании объекта, связи или причины явления, причем этот вывод нельзя считать вполне доказанным. В процессе разработки гипотеза разворачивается в систему или иерархию определенных высказываний, в которых каждый последующий элемент вытекает из предыдущего. Наиболее грамотными, а потому предпочтительными гипотезами являются объяснительные по своей сути гипотезы. В них не просто описываются свойства и связи явления, а делаются предположения о причинно-следственных зависимостях в изучаемых процессах и явлениях. Именно такие гипотезы в состоянии показать перспективу и процедуры их экспериментальной проверки.

Цель исследования – ориентирует на анализ и решение проблемы в двух основных направлениях: теоретическом и прикладном. В курсовой работе обычно формулируется одна основная цель, отраженная и в заголовке. Связь заголовка с целью – одна из ключевых при формулировке цели. Научные работы нацелены на приобретение некоего нового знания о предмете.

Поэтому целями не могут быть исследовательские операции. Формулировки, начинающиеся со слов «проанализировать», «исследовать», могут считаться ошибочными, если не подкрепляются дополняющим – «с целью». Формулировка цели правильно начинать со слов: «определить», «охарактеризовать», «выявить», «найти», «сформировать/создать» или близких по значению синонимов.

Цель не должна подменяться *гипотезой*. Поэтому неверно начинать формулировку цели со слов «доказать». При такой цели вас можно упрекнуть в фальсификации результатов, которые подогнаны под необходимую гипотезу.

Объект исследования – это указание на то, на что направлен процесс познания. Определяя объект исследования, следует дать ответ на вопрос: что рассматривается? Связь объекта и предмета легко запоминаются по формуле: «исследуем такой-то объект на предмет чего-то». Всегда в объекте содержится предмет, а не наоборот.

Предмет исследования – это указание на наиболее значимые с теоретической или практической точки зрения свойства, стороны, проявления, особенности объекта, которые подлежат непосредственному изучению в рамках намечающегося исследования. Это угол зрения на объект, аспект его рассмотрения, дающий представление о том, что конкретно будет изучаться в объекте, как он будет рассматриваться, какие новые отношения, свойства, функции будут выявляться.

Предмет исследования совпадает с названием работы и содержится в цели сразу после сказуемого («выявить... что?», «определить... что?», «сформировать... что?»).

Задачи исследования – это алгоритм достижения цели исследования. Это ступеньки, на каждой из которых производится та или иная исследовательская операция, решается конкретная исследовательская проблема. Первое место в списке занимают *теоретические задачи*, осмысляющие или обобщающие, выявляющие типологические характеристики некоего явления, раскрывающие

тенденцию в журналистике. Задачи, которые соответствуют теоретической главе в курсовой работе. Следующие – *практические задачи*. Формулировка начинается со слов «проанализировать», «исследовать с позиций» и др. Эта группа задач направлена на объект вашего исследования. Какие операции вы должны провести над объектом, чтобы раскрыть свойства предмета.

Третья группа задач – осмысляющая полученные результаты, задача по сбору, сопоставлению, систематизации данных, анализу полученных результатов, соотнесению с гипотезами и формулировке научного заключения по цели.

Задачи исследования коррелируют с параграфами вашего исследования.

Источниковая база исследования – конкретизация вашего объекта, указание выбранных для анализа средств массовой информации или журналистских текстов и объяснение выбора.

Хронологические рамки – это обоснование временного периода, за который исследуются журналистские материалы или средства массовой информации.

Теоретико-методологическая база. Здесь перечисляются виды теоретического знания, методы, используемые в вашей работе, а также собственно методология.

Показывается обоснованность применения именно этих методов.

Практическая значимость исследования предполагает возможность использования результатов работы в практической, учебно-педагогической, научной деятельности журналистов.

Структура работы. Здесь перечисляются основные части работы, начиная с введения, заканчивая списком литературы. Обычно эта формулировка приобретает следующий вид, например: «Работа состоит из введения, 2-х глав (указывается количество глав), заключения, списка литературы (столько-то наименований, указывается цифрой количество) и (если есть, указывается цифрой количество) приложений».

6.3. Основная часть

Основная часть курсовой работы состоит из 2-3-х *соразмерных* глав, которые в свою очередь разбиты на *соразмерные* параграфы (подпункты). Структура основной части должна продемонстрировать последовательность, логичность, стройность развития исследования. Каждая глава и параграфы должны заканчиваться выводами.

6.4. Заключение

В заключении приводится краткий обзор проведенной в исследовании работы, излагаются теоретические и практические выводы, к которым пришел студент в результате исследования. Выводы должны быть краткими и четкими, дающими полное представление о содержании, значимости, обоснованности и эффективности предлагаемых разработок. Объем заключения – 2-4 страницы.

6.5. Список литературы

Включает не менее 30 различных источников, использованных при написании работы. Отдельно выделяется раздел «Источники», если кроме научной литературы используются документы, архивные материалы, тексты передач и др.

В список литературы могут быть также включены online-материалы с указанием их электронного адреса и даты захода на сайт.

6.6. Приложения

В приложение следует помещать вспомогательный материал, который при включении в основную часть работы загромождает текст.

К вспомогательному материалу относятся промежуточные расчёты, таблицы вспомогательных цифровых данных, инструкции, методики, распечатки, иллюстрации вспомогательного характера, заполненные формы отчётности и других документов, схемы, карты, диаграммы.

Если приложений больше 10, их целесообразно объединить по видам.

ОФОРМЛЕНИЕ КУРСОВОЙ РАБОТЫ

1. Общие правила оформления

	Объем работы	~ 30 с. формата А 4
	Текст работы	Набирают в формате <i>doc (docx)</i> , в текстовом редакторе <i>Microsoft Word</i>
	Гарнитура шрифта	<i>Times New Roman</i>
	Кегль шрифта	14 pt (корректно по всему основному тексту); 12 pt (в подстрочных ссылках, подрисуночных подписях источниках к инфографическим материалам)
	Межстрочный интервал	1,5 интервала (в основном тексте); 1 интервал (в подстрочных ссылках, подрисуночных подписях источниках к инфографическим материалам);

		2 интервала между заголовками глав (параграфов) и текстом.
	Формат листа	А 4 (210 x 297 мм)
	На странице	~ Около 2000 знаков (30 строк, 60–70 знаков в строке)
	Ориентация страницы	Книжная
	Выравнивание текста	По ширине; запрет висячих строк
	Абзацный отступ	Стандартный – 1,25 см
	Переносы	Автоматические; в заголовках переносы не допускаются
	Поля страницы	Верхнее – 2 см; нижнее – 2 см; левое – 3 см; правое – 1 см

	Нумерация страниц	Сквозная, автоматическая, проставление страниц начинают после оглавления со с. 3. Титульный лист и оглавление не нумеруют, но учитывают. Нумерация распространяется на библиографический список и приложения. Номер страницы указывают в правом нижнем углу листа.
	Титульный лист	Оформляют по установленному образцу (см. <i>Приложение</i>)
	Оглавление	Оформляют по установленному образцу
	Структурные части работы	Введение (3-5 с.), 2-3 главы (по 10-12 с. каждая, которые могут делиться на параграфы), заключение (2-3 с.), список литературы, приложения. Каждый структурный элемент (Введение, Глава, Заключение, Список литературы) содержания работы начинают с новой страницы. Наименования структурных элементов следует располагать по центру строки без точки в конце, без подчеркивания.
	Главы и параграфы	Нумеруют арабскими цифрами (1.). Номер параграфа включает номер главы и порядковый номер параграфа, разделенные точкой (1.1). Названия глав, параграфов следует печатать с абзацного отступа, с прописной буквы, без точки в конце, не подчеркивая. Расстояние между заголовком и текстом параграфа должно быть равно 1 интервалу.

	Заголовки	Печатаются жирным шрифтом. Заголовки глав и параграфов располагаются по центру. Заголовки глав и параграфов не отделяются интервалом. Заголовки глав печатают прописными буквами (14 pt), заголовки параграфов – строчными, кроме первой буквы заголовка (14 pt). Заголовки всех уровней не берут в кавычки, точки в конце заголовков не ставят. Слово «глава» пишется. Слово «параграф» не пишется.
	Список литературы	Нумеруют и составляют в алфавитном порядке фамилий авторов и заглавий (для описания под заглавием) по правилам краткого библиографического описания. В списке следуют сначала источники на русском языке, затем – на иностранных языках.

	Ссылки на источники информации	Ссылки должны быть только подстрочными или внутри-текстовыми. Ссылки на электронные ресурсы должны быть активными.
	Приложения	Обозначают арабскими цифрами после заголовка «Приложение», который набирают курсивом с прописной Буквы. После арабской цифры ставится точка, за ней с прописной буквы следует тематический заголовок приложения (кроме материалов инфографики). Приложения располагают в порядке ссылок на них в основном тексте Инфографика Фотографии, рисунки, схемы, диаграммы, графики, чертежи должны быть пронумерованы, иметь тематический заголовок/подписи, сведения об источнике, если они заимствованы, и входить в состав приложений. Слова «Фотография», «Рисунок», «Схема», «Диаграмма», «График», «Чертеж» и тематический заголовок помещают непосредственно под инфографическим материалом и располагают по центру. Точка в конце заголовка не ставится. Сведения об источнике указываются на следующей строке и форматируются также по центру

Сноски – обязательный элемент курсовой работы. В курсовой работе сноски могут быть оформлены следующими способами:

1) Наиболее распространенный (и наиболее удобный для читателя) вариант – подстрочные сноски, размещаемые внизу страницы. В сноске помимо библиографических данных книги указывается и страница, на которой размещен цитируемый текст. Все сделанные в работе подстрочные сноски нумеруются отдельно на каждой странице – 1, 2, 3 и т.д.

Например: ...Экстразональными видами мы называем встречающиеся в нескольких зонах.¹ _____

Чернов Ю. И. Природная зональность и животный мир суши.- М., 1999. – С. 115.

Используя возможности **Word** **расставляем сноски:** на панели инструментов выбираем окно «Вставка», а в нем – функцию «ссылка – сноска». Устанавливая формат сноски, выбираем нумерацию сноски «на каждой странице». В этом случае подстрочные сноски будут располагаться именно на той странице, где расположены цитата или фраза.

2) Внутристрочные сноски: обычно оформляются в квадратных скобках, где указан номер источника по порядку (в списке литературы) и номер страницы, с которой взята цитата или фраза, например: Т.А. ван Дейк, известный исследователь экологии животных, подчеркивает, что «понимание особенного предполагает также и знание общего» [5, с. 12].

или ...заповедники в России, по справедливому утверждению исследователей, «должны были играть важную роль в сохранении биоразнообразия» [10, с. 509].

3) Внутристрочные сноски на периодические издания принято оформлять в круглых скобках, с указанием названия издания без кавычек, года выхода издания, номера, страницы, с которой используется цитата. Например: В 1877 году зоогеограф А.П. Богданов назвал характерными признаками ряда видов животных высокий

«репродуктивный потенциал»: «Это особенно важно для высокогорных видов, обитающих в суровых условиях» (Известия Кавказского Музея, 1877, №9, с.2).

В приведенных примерах подстрочных и внутривстрочных сносков отражено только **прямое цитирование**. В случае если текст-источник излагается в свободном варианте (т.е. своими словами),

то сноски будут оформляться иначе.

Например, сравните: Известный исследователь А. И. Толмачёв, характеризуя современное состояние ботанико-географических исследований, пишет: «Мы должны, прежде всего, обратить внимание на наличие двух научных дисциплин – географии растений и географии растительности»¹.

1

Толмачев А. И.: Введение в географию растений. – Л.: Изд.-во ЛГУ, 1974. – С. 49.

Соответственно **внутристрочная сноска** будет иметь следующий вид [10, с. 49], где 10 – это порядковый номер в списке литературы.

Пример перифразы: Известный исследователь А. И. Толмачев, характеризуя современное состояние ботанико-географических исследований, пишет о наличии двух научных дисциплин – географии растений и географии растительности..

¹См.: Толмачев А. И.: Введение в географию растений. – Л.: Изд.-во ЛГУ, 1974. – С. 49.

Вариант: ¹См. об этом: Толмачев А. И.: Введение в географию растений. – Л.: Изд.-во ЛГУ, 1974. – С. 49.

Соответственно **внутристрочная сноска** будет иметь следующий вид [См.: 10, с. 49] или [См. об этом: 10, с. 49]

Мы перефразировали слова ученого и привели не прямую, а косвенную речь. Смысл фразы не искажился, но изменилась ее форма. Следовательно, в сноске мы должны отразить то, что А. И. Толмачев говорит о состоянии современных исследований, но приведенные нами слова являются свободным изложением авторской мысли.

Опечатки, описки и графические неточности, обнаруженные при оформлении работы, должны быть исправлены.

Примеры оформления сносок на:

- *книжное издание*

1 Иванов А.Л. Флора Предкавказья и её генезис. – Ставрополь: Изд.-во СГУ, 1998. – С. 54.

- *статью из коллективного сборника*

1 Верещагин Н.И. Заметки о фауне млекопитающих неогена // История отечественной териологии (1917 – 1945): Хрестоматия. Учебное пособие

/Сост.-ли: И.В. Кузнецов, Р.П. Овсепян, Р.А. Иванова. – М.: Изд.-во Моск.ун-та, 1999. – С. 35.

- *публикацию из собрания сочинений*

1 Тимирязев К. А. Жизнь растения // Собр. соч.: В 4-х тт. – Т.3. – М.: Наука, 1985. – С. 67.

- *газетную публикацию*

1 Песков А. А. Сохраним редкие виды растений и животных для потомков // Комсомольская правда. – 2000. – 14 марта. – С. 11.

- *журнальную публикацию*

1 Менецкий Ю. Л. Проект «Конспект флоры Кавказа» // Ботанический журнал. 2000. – №2. – С. 45.

При следующих одна за другой ссылках на одну и ту же работу во второй и последующих сносках пишется **Там же**. Например:

1 Башенина Н. Б. Экология обыкновенной полевки. – М.: Изд.-во Моск. ун-та, 1997. – С. 18.

2 Там же. – С. 45.

Если сноски на одну и ту же работу не следуют одна за другой, то в этом случае в последующих сносках пишутся фамилия и инициалы автора и слова **Указ. соч.**

Например:

1. Кучерук В. В. Медицинская зоология. – М.: Изд.-во Моск. ун-та, 1999. – С. 198. 2. Юрцев Б.А.,

Камелин Р.В. Основные понятия и термины флористики. Пермь: Издательство Пермского университета, 1991. – С. 57.

3. Кучерук В. В.. Указ. соч. – С. 98.

Ссылки, воспроизводимые из других источников, оформляются со ссылкой на тот источник. В этом случае после номера сноски пишется *Цит. по:*

2. Нумерация страниц и глав

Страницы работы следует нумеровать арабскими цифрами, соблюдая сквозную нумерацию по всему тексту. Номер страницы проставляется вверху или внизу страницы. Титульный лист включается в общую нумерацию страницы. Номер страницы на титульном листе не проставляется. Иллюстрации, таблицы, расположенные на отдельных листах, включаются в общую нумерацию страниц.

Главы, пункты и подпункты (кроме введения, заключения, списка литературы и приложений) нумеруются арабскими цифрами, например: глава

1, а вместо слова «параграф» - нумерация 2.1.

3. Графический материал

Иллюстрации (чертежи, графики, схемы, диаграммы, фотоснимки, рисунки) следует располагать в работе непосредственно после текста, в котором они упоминаются впервые, или на следующей странице, если в указанном месте они не помещаются.

На все иллюстрации должны быть даны ссылки в работе.

Каждая иллюстрация должна иметь название, которое помещают под ней. При необходимости перед названием рисунка помещают поясняющие данные.

Иллюстрации следует нумеровать арабскими цифрами порядковой нумерацией в пределах всей работы. Если в работе только одна иллюстрация, её нумеровать не следует и слово «Рисунок» под ней не пишут.

4. Таблицы

Цифровой материал следует помещать в работе в виде таблиц или диаграмм. Навсе таблицы и диаграммы должны быть ссылки в тексте.

Таблицы и диаграммы следует нумеровать арабскими цифрами порядковой нумерацией в пределах всей работы. Номер следует размещать в левом верхнем углу над заголовком таблицы после слова «Таблица». Допускается нумерация таблиц в пределах раздела. Если в работе одна таблица, её не нумеруют и слово «Таблица» не пишут. Каждая таблица должна иметь заголовок, который помещается ниже слова

«Таблица». Слово «Таблица» и заголовок начинаются с прописной буквы, точка в конце заголовка не ставится. Заголовки граф указываются в единственном числе.

Таблицу следует размещать так, чтобы читать её без поворота работы. Если такое размещение невозможно, таблицу располагают так, чтобы её можно было читать, поворачивая работу по часовой стрелке.

5. Оформление списка литературы

Список литературы составляют по алфавиту авторов и названий коллективных работ. Если авторы являются однофамильцами, алфавитный принцип действует в отношении инициалов. Произведения одного автора тоже располагаются в алфавитном порядке.

Если список литературы включает в себя работы на иностранных языках, они размещаются после литературы на русском языке.

Если в список литературы включаются сайты Интернета, они даются в разделе иностранной литературы в соответствии со своим написанием.

Примеры оформления списка литературы (ГОСТ Р 7.05-2008):

Статьи из журналов и сборников

Коренберг Э.И. К экологии таежного клеща // Вопр. паразитологии. – 1992. – № 10. – С. 76 – 86.

Некляев С.Э. Особенности биогеографической оценки горной территории // Вестник Моск. ун-та. - Сер. 10 «Биология». - 2008. - №5. - С.35-51.

Дарская О.И. К методике изучения годовых циклов насекомых // Энтомологические исследования. -

Ставрополь, 2006.- Выпуск 2.- С. 152 - 161.

Газиев М. Д. Начальный этап развития териологии в России // Научнопублицистический альманах. - М., 2006.- Выпуск 2.- С. 199 - 213.

Статья с двумя авторами

Southwood, P. J. Principles of insect morphology/ P. J. Crawford, T. P. Barrett // Ref. Zool. -1997. –Vol. 3, № 58. –Р. 75 – 85.

Crowcroft P. J., Barrett T. P. The life of a shrew// Ref. Zool.. 1997. Vol. 3. № 58. P. 75 –85.

Ковалевский О.И., Горелкина А.М. Опыт зоологического обследования восточной части Ямала //Научные исследования на Севере. – СПб., 2006.- Выпуск 2.- С. 4053.

Из газеты

Петровская И. Они должны жить // Известия. – 2010. – 16 окт.

Швырева А. К. «Новые находки древних животных...» // Ставропольская правда. –2010. – 18 окт.

Монографии Книга с одним автором

Бей-Биенко М.И.Общая энтомология..- М.: Изд-во Моск. ун-та, 2003.- 192 с.Допускается предписанный знак точку и тире, разделяющий области библиографического описания, заменять точкой.

Шапошникова Л.В. История герпетологических исследований на Кавказе (1944 –2004). М.: РИЦ ИСПИ РАН, 2006. 440 с.

Книга с двумя авторами

Сунцов В. А., Сунцова Н. А. Природные очаги болезней человека: Учебное пособие.-СПб., 1999.

Дэннис Э., Мэррилл Д. Зоология беспозвоночных: Пер. с англ. - М., 1997.

Книга с тремя авторами

Киселев, В.В. Анализ научного потенциала / В.В. Киселев, Т.Е. Кузнецова, З.З.Кузнецов. – М.: Наука, 1991. – 126 с.

Сборник

Природные ресурсы Кавказа: состояние и перспективы использования: сб. _____ ст. _____ / подред. В.С. Ажаева. – М.: ИНИОН, 1991. – 147 с.

Из собрания сочинения

Павлов И. П. Условные рефлексы // Собр. соч.: в 30 т. – М., 1998. – Т. 14. – С. 315 –316.

Глава или раздел из книги

Беклемишев В. Н. В. Транспортные системы // Сравнительная анатомия. – М.: [Б.и.],1990. – Ч. 1, гл. 3. – С. 59 – 86.

Жуков А.В.Биоценология и биогеография. / А.В. Жуков, А.М. Сахаров // Очеркиисториибиологии.: кн. для учителя. – М.: Изд-во МГУ, 1984. – Гл. 1. – С. 7 –74.

Из словаря

Митохондрии // Биологический энциклопедический. – М.:БСЭ, 1999. – С. 377 – 381. Коренберг Б. А. Современный медицинский словарь / Б. А. Коренберг, Л. Ш. Лозовский, Е. Б. Стародубцева. –5-е изд., перераб. и доп. – М.: ИНФРА-М, 2006. – 494с.

Автореферат диссертации

Клец Ю.А. Полужесткокрылые (Hemiptera) Южной России : Автореф. дис. ... канд.биол. наук. – Ростов-на-Дону, 2009. – 24 с.

Петренко О.А. Формирование и развитие системы мелиорации на Ставрополье в 1920-е-1930-е годы: Автореф. дис. ... канд. геогр. наук. – Ростов-на-Дону, 2006. – 17с.

Диссертация

Озорная М.А.. Биогеография в России во второй половине XIX в.: генезис, предметно-тематические

и структурно-функциональные особенности: Дис. ... канд. геогр. наук. - Ставрополь, 2006. - 177 с. Корнеева М.Д. Обводнение на востоке Ставропольского края : Дис. ... канд. геогр. наук. - Ставрополь, 2008. - 195 с.

Аналитические обзоры

Природопользование в России и государствах ближнего зарубежья: аналит. обзор, апр. 2007 / Рос. акад. наук, Ин-т мировой экономики и междунар. отношений. – М.: ИМЭМО, 2007. – 39 с.

Материалы конференций

1. Физиология, биология, инновационные аспекты знания: материалы 54-й научно-методической конференции преподавателей и студентов «Университетская наука - региону». – Ставрополь: Альфа Принт, 2009. – 418 с.

Публикация в материалах конференций

1. Пушкин С. В. «Колеоптерологические исследования// Биология, культурология: инновационные аспекты знания: материалы 54-й научно- методической конференции преподавателей и студентов «Университетская наука - региону». – Ставрополь: Альфа Принт, 2009. – С. 275 – 278.
2. Умнова Е.Ю. Диалог о биосфере // VII географические чтения: Ландшафты: локальный и глобальный контекст: сборник материалов Международной научно- практической конференции / под ред. В.А. Шальнева, О.И. Лепилкиной. – Ставрополь: Изд-во Ставропольского гос. ун-та, 2010. – С. 190 – 195.

Официальные документы

Конституция (Основной закон) Российской Федерации. – М.: Маркетинг, 2001. – 39 с.

Интернет-документы

1. <http://www.aneco.ru/ekologiia-zhivotnykh/blog.html> – сайт о животных.
2. <http://natureworld.ru/ekologiya/index.php> – сайт о растениях и животных в природе.
3. <http://www.zoopage.ru/stat.php?idstat=69> – сайт истории классификации и систематизации животных.
4. <http://www.zoofirma.ru/knigi/zoologija-pozvonochnyh/3265-sistematika-hordovyh.html> –сайт о систематике хордовых животных.
5. <http://www.berl.ru/article/forabit/zoology/xordovie/cherep> – сайт о систематике позвоночных животных.
6. <http://psy.tom.ru/photo/ecology.html> – сайт об интересных фактах экологии
7. <http://bio-faq.ru/zubr/zubr003.html> – сайт тестовых заданий по систематике.
8. <http://shkolo.ru/sistematika-zhivotnyih> – справочный сайт о систематике
9. <http://www.medbiol.ru/medbiol/dog/00114c94.htm> – сайт принципов систематики
10. <http://www.togur-school.tom.ru/trifonova/sait/givotn.htm> – сайт об охране растений и животных.
11. <http://www.zoodrug.ru/topic2045.html> – сайт об охране животных в России.
12. <http://ecology-portal.ru/publ/13-1-0-405> – экологический сайт об охране растительного и животного мира.
13. <http://www.derev-grad.ru/ohranyaemye-prirodnye-territorii/ohrana-zhivotnogo-mira.html> –сайт об охране природы.
14. <http://animaly.ru/ohrana-zhiv.php> – сайт о животном мире и его охране.
15. <http://sci.aha.ru/ATL/ra21f.htm> – сайт практической науки об охране растений и животных.
16. http://www.berl.ru/article/2z2/pravovaa_ohrana_givotnogo_mira.htm – сайт правовой охраны растительного и животного мира.

Примечание: для сносок на цитаты в тексте курсовой работы следует указывать дату обращения к электронному источнику.

Захарова М.В. Государственная помощь прессе в период финансово-экономического кризиса (опыт Франции) // Медиаскоп. - 2009. - Вып. №3. - URL: <http://www.mediascope.ru/node/441> (дата обращения: 18.09.2010).

-

6. Оформление приложений

Приложения следует оформлять как продолжение курсовой работы на её последующих страницах. Располагать приложения следует в порядке появления ссылок на них в тексте курсовой работы. Каждое приложение должно начинаться с новой страницы и иметь заголовок с указанием вверху посередине после слова «Приложение». Если приложений более одного, то они нумеруются арабскими цифрами.

ПРОЦЕДУРА ЗАЩИТЫ КУРСОВЫХ РАБОТ

Доклад по исследованию должен быть рассчитан на 7-10 минут. Он состоит из введения и основной части. Во введении раскрывается научная и практическая значимость представленной темы, цели и задачи, которые ставит перед собой автор сообщения. В основной части доклада автор последовательно излагает основные результаты своего исследования.

Доклад желательно сопровождать визуальной **презентацией**.

Допуск курсовой работы к публичной защите осуществляется научным руководителем. Студент, допущенный к публичной защите, обязан явиться на комиссию в строго назначенный день.

Отклонения от графика представления курсовой работы и ее защиты без уважительных на то причин ведут к снижению оценки.

До начала процедуры публичной защиты подписанная курсовая работа представляется в комиссию. Зачетные книжки также должны быть предъявлены комиссии перед началом процедуры публичной защиты.

После предоставления ему слова, студент обязан четко, ясно объявить тему своего исследования и огласить доклад, а затем ответить на вопросы комиссии и присутствующих на защите. Когда процедура защиты завершена, список выступающих исчерпан полностью, комиссия, после кратковременного совещания, оглашает оценки.

Тематика курсовых проектов по медицинской генетике

Методы изучения хромосом в генетических скрининговых программах оценки наследственного материала человека.

Генотипическая обусловленность интеллекта и составляющих психофизиологических параметров.

Сравнительный анализ состояния окружающей среды и частоты рождения детей с врожденной и наследственно обусловленной патологией.

Исследование мутаций в гене, ответственном за развитие определенного генетического заболевания.

Анализ генетических факторов, влияющих на развитие рака.

Исследование генетической основы наследственных заболеваний и разработка методов их диагностики и лечения.

Генетические основы развития аутоиммунных заболеваний.

Исследование генетических факторов, влияющих на развитие психических заболеваний.

Исследование генетических механизмов старения и разработка методов его замедления.

Генетические основы развития ожирения и разработка методов его профилактики и лечения.

Исследование генетических факторов, влияющих на развитие сердечно-сосудистых заболеваний.

Генетические основы развития редких генетических заболеваний и поиск методов их лечения.

Исследование генетических факторов, влияющих на развитие инфекционных заболеваний и

разработка методов их профилактики.

Персонализированная медицина: генетические тесты и их применение.

Генетические детерминанты физической активности: влияние генетических вариаций на спортивные способности и адаптацию к физическим нагрузкам

Генетические факторы в патогенезе заболеваний суставов и соединительной ткани: молекулярные механизмы и наследственная предрасположенность.

Генетические аспекты патогенеза ожирения: влияние полиморфизмов генов на метаболические процессы и предрасположенность к избыточному весу.

Фармакогенетика: индивидуализация терапевтических подходов на основе генетических вариаций и их влияние на эффективность и безопасность лечения.

Генетические аспекты заболеваний дыхательной системы: роль наследственных факторов в предрасположенности и патогенезе респираторных заболеваний.

Генетические детерминанты патологии беременности: влияние наследственных факторов на репродуктивное здоровье и исходы беременности.

Роль митохондриальной ДНК в наследственных заболеваниях

Генетические детерминанты заболеваний, связанных с нарушениями липидного обмена: молекулярные механизмы и наследственная предрасположенность.

СПИСОК РЕКОМЕНДУЕМОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

1. Богомолова О. В. Искусство презентации: практикум / О. Б. Богомолова, Д. Ю. Усенков. М., 2010.
2. ГОСТ Р 7.05–2008. Библиографическая ссылка. Общие требования и правила составления // Основные стандарты по издательскому делу. М., 2010.
3. Хожемпо, В.В. Азбука научно-исследовательской работы студента : учебное пособие / В.В. Хожемпо, К.С. Тарасов, М.Е. Пухляко. - 2-е изд., испр. и доп. - М. : Российский университет дружбы народов, 2010. - 108 с. - ISBN 978-5-209- 03527-