

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Косенок Сергей Михайлович
Должность: ректор
Дата подписания: 25.06.2024 14:28:00
Уникальный программный ключ:
e3a68f3eaa1e62674b54f4998099d3d6bfdcf836

Бюджетное учреждение высшего образования
Ханты-Мансийского автономного округа-Югры
"Сургутский государственный университет"

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по УМР

Е.В. Коновалова

13 июня 2024 г., протокол УМС № 5

Теоретические и молекулярно-генетические аспекты генетики опухоли

рабочая программа дисциплины (модуля)

Закреплена за кафедрой **Патофизиологии и общей патологии**
Учебный план о310806-ЛабГенет-24-1.plx
31.08.06 Лабораторная генетика
Квалификация **Врач-лабораторный генетик**
Форма обучения **очная**
Общая трудоемкость **3 ЗЕТ**

Часов по учебному плану 108
в том числе:
аудиторные занятия 48
самостоятельная работа 60

Виды контроля в семестрах:
зачеты 1

Распределение часов дисциплины по семестрам

Семестр (<Курс>.<Семестр на курсе>)	1 (1.1)		Итого	
	уп	рп	уп	рп
Неделя	16 3/6			
Вид занятий	уп	рп	уп	рп
Лекции	4	4	4	4
Практические	44	44	44	44
Итого ауд.	48	48	48	48
Контактная работа	48	48	48	48
Сам. работа	60	60	60	60
Итого	108	108	108	108

Программу составил(и):

к.б.н. доцент Кавушевская Наталья Сергеевна;

к.м.н. ст. преподаватель Донников Максим Юрьевич

Рабочая программа дисциплины

Теоретические и молекулярно-генетические аспекты генетики опухоли

разработана в соответствии с ФГОС:

Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования по специальности 31.08.06
ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА (уровень подготовки кадров высшей квалификации). (приказ Минобрнауки России от
25.08.2014 г. № 1050)

составлена на основании учебного плана:

31.08.06 Лабораторная генетика

утвержденного учебно-методическим советом вуза от 13.06.2024 г., протокол № 5.

Рабочая программа одобрена на заседании кафедры

Патофизиологии и общей патологии

«19» апреля 2024 г., протокол № 11

Зав. кафедрой, д.м.н. проф. Коваленко Л.В.

1. ЦЕЛИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

1.1	Освоение теоретических знаний и формирование профессиональных компетенций, необходимых для проведения мероприятий по раннему выявлению злокачественных новообразований, предусмотренных квалификационными требованиями, предъявляемых к врачу – лабораторному генетику
-----	--

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ООП

Цикл (раздел) ООП:	Б1.В.ДВ.01
2.1	Требования к предварительной подготовке обучающегося:
2.1.1	Патология
2.2	Дисциплины и практики, для которых освоение данной дисциплины (модуля) необходимо как предшествующее:
2.2.1	Лабораторная генетика
2.2.2	Использование современных компьютерных программ в генетике
2.2.3	Производственная (клиническая) практика

3. КОМПЕТЕНЦИИ ОБУЧАЮЩЕГОСЯ, ФОРМИРУЕМЫЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

ПК-5: Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем

ПК-6: готовность к применению диагностических лабораторных генетических методов исследований и интерпретации их результатов

В результате освоения дисциплины обучающийся должен

3.1	Знать:
3.1.1	законодательство Российской Федерации по вопросам организации медикогенетической помощи населению и правила организации онкологической помощи – принципы социальной гигиены, биосоциальные аспекты здоровья и болезни, основы медицинской этики и деонтологии в медицинской генетике;
3.1.2	общие принципы и основные методы клинической, инструментальной и лабораторной диагностики онкологических заболеваний;
3.1.3	эффективность программ массового скрининга в системе профилактики онкологических заболеваний;
3.1.4	эффективность медико-генетического консультирования – жизненный цикл клетки, его периоды, ядро клетки и хромосомы;
3.1.5	роль ядра и цитоплазмы в наследственности;
3.1.6	мутагенез: химический, радиоционный, биологический;
3.1.7	принципы регуляции активности генов – структуру дезоксирибонуклеиновой кислоты (далее - ДНК), репликацию ДНК, репарацию ДНК – экспериментальные модели в онкологии – основы клиники и ранней диагностики онкологических заболеваний;
3.2	Уметь:
3.2.1	работать с основными международными базами данных, включая базы данных, перечисленные на сайте Национальный центр биотехнологической информации США (NCBI), а также браузером Европейского института биоинформатики (European Bioinformatics Institute) Ensembl – сформулировать показания для направления на специальное генетическое исследование;
3.2.2	оценить результаты лабораторных методов диагностики;
3.2.3	провести дифференциальную диагностику между наследственными синдромами в онкологии;
3.2.4	в доступной форме объяснить семье смысл медико-генетического прогноза при отягощенном онкологическом анамнезе;
3.2.5	внедрять современные методы диагностики и профилактики онкологических болезней;
3.2.6	проводить санпросветработу среди врачей и населения;
3.2.7	осуществлять взаимодействие с врачами разных специальностей;
3.2.8	ясно, четко, структурно излагать информацию;
3.2.9	пропагандировать медико-генетические знания среди специалистов и населения;
3.2.10	соблюдать врачебную этику и принципы деонтологии при работе с семьями и коллегами.

4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Код занятия	Наименование разделов и тем /вид занятия/	Семестр / Курс	Часов	Компетенции	Литература	Примечание
-------------	---	----------------	-------	-------------	------------	------------

	Раздел 1. Теоретические и молекулярно-генетические аспекты генетики рака					
1.1	Молекулярно-генетические особенности наследственных и спорадических форм рака /Лек/	1	1	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.2	Молекулярно-генетические особенности наследственных и спорадических форм рака /Пр/	1	12	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.3	Молекулярно-генетические особенности наследственных и спорадических форм рака /Ср/	1	14	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.4	Интерпретация результатов лабораторного анализа с использованием доступных информационных ресурсов /Лек/	1	1	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.5	Интерпретация результатов лабораторного анализа с использованием доступных информационных ресурсов /Пр/	1	12	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.6	Интерпретация результатов лабораторного анализа с использованием доступных информационных ресурсов /Ср/	1	14	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.7	Методы генной инженерии в медицинской диагностике /Лек/	1	1	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.8	Методы генной инженерии в медицинской диагностике /Пр/	1	10	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.9	Методы генной инженерии в медицинской диагностике /Ср/	1	14	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.10	Модели экспериментальной онкологии Модели экспериментальной онкологии /Лек/	1	1		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	

1.11	Модели экспериментальной онкологии /Пр/	1	10		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.12	Модели экспериментальной онкологии /Ср/	1	14		Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.13	/Контр.раб./	1	2	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	Реферат
1.14	/Зачёт/	1	2	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	Устный опрос, тест

5. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

5.1. Оценочные материалы для текущего контроля и промежуточной аттестации

Представлены отдельным документом

5.2. Оценочные материалы для диагностического тестирования

Представлены отдельным документом

6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

6.1. Рекомендуемая литература

6.1.1. Основная литература

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л1.1	Янушевич О.О., Арутюнов С.Д., Акуленко Л.В., Угаров И.В.	Медицинская генетика: учебник	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2012, электронный ресурс	1
Л1.2	Бочков Н. П., Пузырев В. П., Смирнихина С. А.	Клиническая генетика: учебник	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020	81
Л1.3	Алферова Г. А., Подгорнова Г. П., Кондаурова Т. И.	Генетика: учебник для вузов	Москва: Юрайт, 2023, электронный ресурс	1
Л1.4	Катмаков П. С., Гавриленко В. П., Бушов А. В., Анисимова Е. И.	Генетика: учебник для вузов	Москва: Юрайт, 2023, электронный ресурс	1

6.1.2. Дополнительная литература

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л2.1	Акуленко Л.В.	Медицинская генетика: учебное пособие	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015, электронный ресурс	1
Л2.2	Маскаева Т. А., Лабутина М. В., Чегодаева Н. Д.	Генетика человека: учебное пособие	Саранск: МГПИ им. М.Е. Евсевьева, 2019, электронный ресурс	1
Л2.3	Жимулёв, И. Ф., Беляев, Е. С., Акифьев, А. П.	Общая и молекулярная генетика: учебное пособие для вузов	Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2017, электронный ресурс	1

Л2.4	Асанов А. Ю., Байдаков Г. В., Балановская Е. В., Гинтер Е. К.	Медицинская генетика: национальное руководство	Москва: ГЭОТАР- Медиа, 2022	6
6.1.3. Методические разработки				
	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л3.1	Сорокина Е. В., Останина М. В.	Генетика человека с основами медицинской генетики: учебно -методическое пособие	Волгоград: ВолгГМУ, 2022, электронный ресурс	1
Л3.2	Любимов А. И.	Генетика: практикум	Ижевск: Ижевская ГСХА, 2021, электронный ресурс	1
Л3.3	Алферова Г. А., Ткачева Г. А., Прилипко Н. И.	Генетика. Практикум: учебное пособие для вузов	Москва: Юрайт, 2023, электронный ресурс	1
6.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет"				
Э1	The National Center for Biotechnology Information, http://www.ncbi.nlm.nih.gov/			
Э2	Wiley Online Library, http://onlinelibrary.wiley.com/			
Э3	Elsevier, http://www.elsevier.com/			
Э4	Genome Browser, http://genome.ucsc.edu/			
Э5	FANTOM (international research consortium), http://fantom.gsc.riken.jp/			
Э6	Cancer atlas, http://canceratlas.cancer.org/			
Э7	The modENCODE consortium, https://www.encodeproject.org/			
Э8	the GENCODE project, http://www.gencodegenes.org/			
6.3.1 Перечень программного обеспечения				
6.3.1.1	Операционные системы Microsoft, пакет прикладных программ Microsoft Office			
6.3.2 Перечень информационных справочных систем				
6.3.2.1	http://www.garant.ru Информационно-правовой портал Гарант.ру			
6.3.2.2	http://www.consultant.ru Справочно-правовая система Консультант Плюс			
7. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)				
7.1	Учебная аудитория для проведения практических занятий, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации количество посадочных мест - 24; меловая доска; интерактивная доска; компьютеров - 1. Оснащена оборудованием: интерактивный класс патологии "ВИРХОВ" (рабочие места студентов: процессор Core i5 6400SkyLake, дисплей 55 FullHD Samsung IPS, микроскопы Primo Star. Адрес: г. Сургут, ул. Энергетиков, 22, ауд. 533.			

ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ ТЕКУЩЕЙ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

Теоретические и молекулярно-генетические аспекты генетики опухоли

Код, направление подготовки	31.08.06 Лабораторная генетика
Направленность (профиль)	-
Форма обучения	очная
Кафедра-разработчик	Патофизиологии и общей патологии
Выпускающая кафедра	Патофизиологии и общей патологии

ТИПОВЫЕ ЗАДАНИЯ ДЛЯ КОНТРОЛЬНОЙ РАБОТЫ

КОНТРОЛЬНАЯ РАБОТА – 1 СЕМЕСТР

Написание реферата предполагает глубокое изучение обозначенной проблемы.

Реферат (от лат. *refero* – докладываю, сообщаю) представляет собой особое сочинение, в котором определены цели, задачи и выводы излагающие основные положения темы или проблемы.

Тематика рефератов представлена в оценочных средствах.

Рефераты докладываются на занятии соответственно выбранной теме и календарно-тематическому плану, сдаются преподавателю строго в указанный срок.

Реферат состоит из трех частей: введения, основной части, заключения;

а) во введении логичным будет обосновать актуальность темы (почему выбрана данная тема, каким образом она связана с современностью и наукой); цель (должна соответствовать теме реферата); задачи (способы достижения заданной цели), отображаются в названии параграфов работы;

б) в основной части дается характеристика и анализ темы реферата в целом, и далее – сжатое изложение выбранной информации в соответствии с поставленными задачами. В конце параграфа должен делаться вывод (подвывод), который начинается словами: «Таким образом...», «Итак...», «Значит...», «В заключение отметим...», «Все сказанное позволяет сделать вывод...», «Подводя итог...» и т.д.

в) заключение содержит выводы по параграфам (1-1,5 листа). Уместно высказать свою точку зрения на рассматриваемую проблему.

Реферат может быть представлен в виде презентации, при этом обязательно выполнение основных требований к реферату, включая правильность оформления списка литературы.

Раскрытие темы реферата предполагает наличие нескольких специализированных источников (как минимум 8-10 публикаций, монографий, справочных изданий, учебных пособий) в качестве источника информации. Предпочтение отдается публикациям в специализированных журналах и монографиям признанных специалистов в соответствующей области знаний. Обязательно использование иностранной литературы.

Темы рефератов:

1. Теоретические основы канцерогенеза (модель Кнудсона, модель Кинзлера — Вогельштейна и др.)
2. Молекулярно-генетические аспекты генетики рака (онкоген, ген-супрессор роста опухоли, клеточный цикл, репарация ДНК).
3. Молекулярно-генетическая характеристика и современная классификация рака почки (разрешается выбрать любую форму патологии, не обязательно рак почки, но обязательно две формы: наследственная и спорадическая).
4. Экспериментальные модели в онкологии (спонтанные, перевиваемые, индуцированные опухоли животных и др.)

5. Молекулярные и клеточные механизмы метастазирования.

6. Медико-генетическая помощь в онкологии: основные подходы и принципы, эτικο-деонтологические проблемы.

ТИПОВЫЕ ЗАДАНИЯ К ЗАЧЕТУ (1 семестр)

Задание для показателя оценивания дескриптора «Знает»	Вид задания
<p>Устный опрос</p> <ol style="list-style-type: none">1. Инициация и стадии развития опухоли. Онкогены и гены-супрессоры роста опухоли, как элементы сигнальных путей клетки;2. Генетические особенности наследственных и спорадических форм рака;3. Гистологические, гистопатологические и молекулярно-генетические классификации опухолей;4. Правила и принципы формирования общедоступных баз данных;5. Программное обеспечение для работы с данными;6. Номенклатура генных и хромосомных мутаций;7. Требования к лабораториям по ДНК диагностики. Принципы выделения и очистки нуклеиновых кислот;8. Общие требования к оптимизации ферментативной реакции. Анализ фрагментов и первичной структуры нуклеиновых кислот;9. Контроль качества лабораторных исследований;10. Этические аспекты проведения исследований на лабораторных животных;11. Спонтанные опухоли животных (на примере крыс линии Экер);12. Индуцированные опухоли животных. Перевиваемые штаммы человеческих опухолей (ксенографты).	теоретический
Задание для показателя оценивания дескриптора «Умеет», «Владеет»	Вид задания
<p>Тесты (пример)</p> <p>№ 1: У пациента диагностирован двухсторонний рак молочной железы. Семейная история неизвестна. Проведено исследование ДНК из лимфоцитов периферической крови, обнаружена мутация с.5385insC в 19 экзоне гена BRCA1 (GCAAGAGAATCCC[C]AGGACAGAAAG). При таком результате анализа можно предположить, что:</p> <ol style="list-style-type: none">a) это спорадический случай;b) это возможно герминальная мутация;c) это известная герминальная мутация при раке молочной железы;d) это известная герминальная мутация при раке молочной железы и яичников. <p>№ 2: По желанию пациента был проведен анализ гена BRCA2 на наличие изменений первичной структуры. Для анализа использовали ДНК из лимфоцитов периферической крови. Обнаружена замена с.2150G>A в 11 экзоне гена (GTTTATT[G/A]CA TTCTTCTGTGAAAA). По результату анализа можно сказать, что:</p> <ol style="list-style-type: none">a) это известная герминальная мутация;b) это полиморфизм;c) это новая неизвестная мутация;d) это мутация, ассоциированная с другой формой рака. <p>№ 3: При анализе первичной структуры гена VHL обнаружено изменение кодирующей части гена с.1234C>T</p>	практический

(CAGGGACACACGATGGGCTTCTGGTTAAC[C/T]AAA). Анализ показал, что:

- a) это известная герминальная мутация;
- b) это новая мутация;
- c) это известная мутация при раке почки;
- d) это известная мутация при раке почки и поджелудочной железы.