



Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:

ФИО: Кавлен Валентин Николаевич

Должность: Ректор

Дата подписания: 10.01.2022 15:20:37

Уникальный программный ключ:

a562210a8a161d1bc9a34c4a0a3e820ac76b9d73665849e6d6db2e5a4e71d6ee

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
**БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ**  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

«УТВЕРЖДАЮ»



Проректор по научной работе

*И.П. Рахматуллина*  
/И.П.Рахматуллина/

## РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

Дисциплины

### НЕЙРОГЕНЕТИКА

по образовательной программе

подготовки научно-педагогических кадров в аспирантуре

**Направление подготовки кадров высшей квалификации:**

**31.06.01 Клиническая медицина**

**Профиль (направленность) подготовки: 14.01.18. Нейрохирургия.**

## **I. ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА**

Рабочая программа дисциплины «Нейрогенетика» разработана в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта к структуре основной профессиональной образовательной программы высшего образования (аспирантура) по направлению подготовки 31.06.01 Клиническая медицина, научной специальности 14.01.18 Нейрохирургия.

### **1. Цель и задачи дисциплины:**

**Целью** освоения дисциплины «Нейрогенетика» является формирование у аспиранта углубленных профессиональных знаний и умений по специальности 14.01.18 Нейрохирургия.

Задачами освоения дисциплины являются:

- понимание природы наследственных заболеваний человека, их этиологии, патогенеза, причин широкого клинического полиморфизма этиологически единых форм и генетической гетерогенности клинически сходных состояний;

1. овладение клинико-генеалогическим методом, правильный сбор генеалогического анамнеза, составление родословных и формирование предварительного заключения о типе наследования патологии в конкретной семье.

2. обучение подходам и методам выявления индивидов с повышенным риском развития широко распространенных заболеваний неинфекционной этиологии (мультифакториальных заболеваний).

3. понимание целей, знание этапов проведения, методов и возможностей медико-генетического консультирования, пренатальной диагностики и просеивающих (скринирующих) программ.

4. понимание целей и возможностей современных методов цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики.

5. ознакомление с нравственными и правовыми нормами оказания медико-генетической помощи.

-ознакомление с компьютерными диагностическими программами и принципами компьютерной диагностики наследственных болезней.

### **2. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:**

Б1.В.ДВ.1 - Дисциплина «Нейрогенетика» относится к разделу Дисциплины по выбору дисциплины направленные на подготовку к сдаче кандидатского экзамена ОПОП ВО по направлению 31.06.01 Клиническая медицина, научной специальности 14.01.18 Нейрохирургия.

### **3. Общая трудоемкость дисциплины составляет:**

– 5 зачетных единиц;

– 180 академических часов.

### **4. Образовательные технологии, используемые при реализации различных видов учебной работы:**

- лекции;

- посещение врачебных конференций, консилиумов;

- разбор клинических случаев

- практические занятия;

- тренинги с использованием симуляционных технологий;

- участие в научно-практических конференциях, симпозиумах.

### **Элементы, входящие в самостоятельную работу аспиранта:**

- подготовка к практическим занятиям;

- подготовка к промежуточной аттестации;

- подготовка к сдаче кандидатского экзамена;

- подготовка презентаций и сообщений для выступлений;

- работа с Интернет-ресурсами;

- работа с отечественной и зарубежной литературой.

### **5. Контроль успеваемости:**

Формы контроля изучения дисциплины «Нейрогенетика»: зачет

## II. КАРТА ФОРМИРУЕМЫХ КОМПЕТЕНЦИЙ

Компетенция	Содержание компетенции (или ее части)	Результаты обучения	Виды занятий	Оценочные средства
<b>Универсальные компетенции:</b>				
УК-1	<p>способность к критическому анализу и оценке современных научных достижений, генерированию новых идей при решении исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях</p>	<p><b>Знать:</b>                      Структуру заболеваемости наследственными болезнями. Мероприятия по ее снижению. Взаимосвязь функциональных систем организма и уровни их регуляции.                      Организацию и проведение диспансеризации взрослого населения, анализ ее эффективности.                      Общие принципы статистических методов обработки медицинской документации.</p> <p><b>Уметь:</b>                      Оценивать эффективность диспансеризации взрослого населения. Анализировать основные показатели деятельности лечебно-профилактического учреждения.                      Проводить научные исследования по полученной специальности.</p> <p><b>Владеть:</b>                      Навыками расчета стандартных статистических показателей                      Навыками поиска информации в базах данных, включая международные базы</p>	Лекции, практические занятия, СРО	Вопросы
УК-2	<p>способность проектировать и осуществлять комплексные исследования, в том числе междисциплинарные, на основе целостного системного научного мировоззрения с использованием знаний в области истории и философии науки</p>	<p><b>Знать</b>                      Системы управления и организацию труда в здравоохранении. Лидерство и персональный менеджмент.                      Формы и методы организации гигиенического образования и воспитания населения. Медицинскую этику и деонтологию.</p> <p><b>Уметь:</b> Организовывать деятельность медицинских организаций и их структурных подразделений, включая организацию работы с кадрами.                      Организовывать и проводить учебный процесс в медицинских организациях и образовательных учреждениях по постановке и решению профессиональных задач;</p> <p><b>Владеть:</b> Методами организации гигиенического образования и воспитания населения.</p>	Лекции, практические занятия, СРО	Вопросы

		Системами управления и организации труда в медицинской организации. Нормативной и распорядительной документацией;		
УК-3	готовность участвовать в работе российских и международных исследовательских коллективов по решению научных и научно-образовательных задач	<p><b>Уметь:</b> Осуществлять самостоятельную работу с учебной, научной, нормативной и справочной литературой и проводить обучения работников. Использовать в работе нормативные документы, регулирующие вопросы организации здравоохранения различного уровня. Организовать и провести учебный процесс в медицинских организациях и образовательных учреждениях по постановке и решению профессиональных задач;</p> <p><b>Владеть:</b> Психологическими методиками профессионального общения. Методиками самостоятельной работы с учебной, научной, нормативной и справочной литературой</p> <p>Нормативной и распорядительной документацией в неврологии;</p> <p><b>Знать:</b> Основы медицинского законодательства и права. Политику здравоохранения. Медицинскую этику и деонтологию. Психологию профессионального общения. Методики самостоятельной работы с учебной, научной, нормативной и справочной литературой.</p>	Лекции, практические занятия, СРА	Вопросы
УК-4	готовность использовать современные методы и технологии научной коммуникации на государственном и иностранном языках	<p><b>Уметь:</b> Осуществлять самостоятельную работу с учебной, научной, нормативной и справочной литературой и проводить обучения работников. Использовать в работе нормативные документы, регулирующие вопросы организации здравоохранения различного уровня. Организовать и провести учебный процесс в медицинских организациях и образовательных учреждениях по постановке и решению профессиональных задач;</p> <p><b>Владеть:</b> Психологическими методиками профессионального общения. Методиками самостоятельной работы с учебной, научной, нормативной и справочной литературой</p> <p>Нормативной и распорядительной документацией в нейрохирургии;</p> <p><b>Знать:</b> Основы медицинского</p>	Лекции, практические занятия, СРО	Вопросы

		законодательства и права. Политику здравоохранения. Медицинскую этику и деонтологию. Психологию профессионального общения. Методики самостоятельной работы с учебной, научной, нормативной и справочной литературой.		
УК-5	способность следовать этическим нормам в профессиональной деятельности	<p><b>Уметь:</b> Осуществлять самостоятельную работу с учебной, научной, нормативной и справочной литературой и проводить обучения работников. Использовать в работе нормативные документы, регулирующие вопросы организации здравоохранения различного уровня. Организовать и провести учебный процесс в медицинских организациях и образовательных учреждениях по постановке и решению профессиональных задач;</p> <p><b>Владеть:</b> Психологическими методиками профессионального общения. Методиками самостоятельной работы с учебной, научной, нормативной и справочной литературой</p> <p>Нормативной и распорядительной документацией в нейрохирургии;</p> <p><b>Знать:</b> Основы медицинского законодательства и права. Политику здравоохранения. Медицинскую этику и деонтологию. Психологию профессионального общения. Методики самостоятельной работы с учебной, научной, нормативной и справочной литературой.</p>	Лекции, практические занятия, СРО	Вопросы
УК-6	способность планировать и решать задачи собственного профессионального и личностного развития	<p><b>Уметь:</b> Осуществлять самостоятельную работу с учебной, научной, нормативной и справочной литературой и проводить обучения работников. Использовать в работе нормативные документы, регулирующие вопросы организации здравоохранения различного уровня. Организовать и провести учебный процесс в медицинских организациях и образовательных учреждениях по постановке и решению профессиональных задач;</p> <p><b>Владеть:</b> Психологическими методиками профессионального общения. Методиками самостоятельной работы с учебной, научной, нормативной и справочной литературой</p> <p>Нормативной и распорядительной</p>	Лекции, практические занятия, СРО	Вопросы

		документацией в неврологии; <b>Знать:</b> Основы медицинского законодательства и права. Политику здравоохранения. Медицинскую этику и деонтологию. Психологию профессионального общения. Методики самостоятельной работы с учебной, научной, нормативной и справочной литературой.		
<b>Общепрофессиональные компетенции:</b>				
ОПК-1	способность и готовность к организации проведения прикладных научных исследований в области биологии и медицины	<b>Знать:</b> особенности эпидемиологии наследственных заболеваний нормативные акты, регламентирующие оказание помощи больным с наследственной патологией; методы лабораторной и инструментальной диагностики наследственных заболеваний; методы лечения больных с различными нейрогенетическими заболеваниями, в том числе с ургентной патологией; принципы и методы профилактики наследственных болезней. <b>Уметь:</b> подготавливать научные публикации по результатам проводимой научно - исследовательской деятельности; участвовать в различных конкурсах, проводимых Министерством образования и науки РФ, профильных научных мероприятиях. <b>Владеть:</b> представлением научного доклада об основных результатах подготовленной научно-квалификационной работы (диссертации), оформленной в соответствии с требованиями, устанавливаемыми Министерством образования и науки Российской Федерации. способностью подготовки выпускной квалификационной работы, выполненной по результатам научно-исследовательской работы.	Лекции, практические занятия, СРО	Вопросы
ОПК-2	способность и готовность к проведению прикладных научных исследований в области биологии и медицины	<b>Знать:</b> особенности эпидемиологии наследственных заболеваний нормативные акты, регламентирующие оказание	Лекции, практические занятия, СРО	Вопросы

		<p>помощи больным с наследственной патологией; методы лабораторной и инструментальной диагностики наследственных заболеваний; методы лечения больных с различными нейрогенетическими заболеваниями, в том числе с ургентной патологией; принципы и методы профилактики наследственных болезней.</p> <p><b>Уметь:</b> подготавливать научные публикации по результатам проводимой научно - исследовательской деятельности; участвовать в различных конкурсах, проводимых Министерством образования и науки РФ, профильных научных мероприятиях.</p> <p><b>Владеть:</b> представлением научного доклада об основных результатах подготовленной научно-квалификационной работы (диссертации), оформленной в соответствии с требованиями, устанавливаемыми Министерством образования и науки Российской Федерации. способностью подготовки выпускной квалификационной работы, выполненной по результатам научно-исследовательской работы.</p>		
ОПК-3	<p>способность и готовность к анализу, обобщению и публичному представлению результатов выполненных научных исследований</p>	<p><b>Знать:</b> особенности эпидемиологии наследственных заболеваний нормативные акты, регламентирующие оказание помощи больным с наследственной патологией; методы лабораторной и инструментальной диагностики наследственных заболеваний; методы лечения больных с различными нейрогенетическими заболеваниями, в том числе с ургентной патологией; принципы и методы профилактики наследственных болезней.</p> <p><b>Уметь:</b> подготавливать научные публикации по результатам проводимой научно -</p>	<p>Лекции, практические занятия, СРО</p>	<p>Вопросы</p>

		<p>исследовательской деятельности; участвовать в различных конкурсах, проводимых Министерством образования и науки РФ, профильных научных мероприятиях.</p> <p><b>Владеть:</b> представлением научного доклада об основных результатах подготовленной научно-квалификационной работы (диссертации), оформленной в соответствии с требованиями, устанавливаемыми Министерством образования и науки Российской Федерации.</p> <p>способностью подготовки выпускной квалификационной работы, выполненной по результатам научно-исследовательской работы.</p>		
ОПК-4	готовность к внедрению разработанных методов и методик, направленных на охрану здоровья граждан	<p><b>Знать:</b> особенности эпидемиологии наследственных заболеваний нормативные акты, регламентирующие оказание помощи больным с наследственной патологией; методы лабораторной и инструментальной диагностики наследственных заболеваний; методы лечения больных с различными нейрогенетическими заболеваниями, в том числе с ургентной патологией; принципы и методы профилактики наследственных болезней.</p> <p><b>Уметь:</b> подготавливать научные публикации по результатам проводимой научно-исследовательской деятельности; участвовать в различных конкурсах, проводимых Министерством образования и науки РФ, профильных научных мероприятиях.</p> <p><b>Владеть:</b> представлением научного доклада об основных результатах подготовленной научно-квалификационной работы (диссертации), оформленной в соответствии с требованиями, устанавливаемыми Министерством образования и науки Российской Федерации.</p>	Лекции, практические занятия, СРО	Вопросы



		Федерации. способностью подготовки выпускной квалификационной работы, выполненной по результатам научно- исследовательской работы.		
ОПК-5	способность и готовность к использованию лабораторной и инструментальной базы для получения научных данных	<b>Знать:</b> особенности эпидемиологии наследственных заболеваний нормативные акты, регламентирующие оказание помощи больным с наследственной патологией; методы лабораторной и инструментальной диагностики наследственных заболеваний; методы лечения больных с различными нейрогенетическими заболеваниями, в том числе с ургентной патологией; принципы и методы профилактики наследственных болезней. <b>Уметь:</b> подготавливать научные публикации по результатам проводимой научно - исследовательской деятельности; участвовать в различных конкурсах, проводимых Министерством образования и науки РФ, профильных научных мероприятиях. <b>Владеть:</b> представлением научного доклада об основных результатах подготовленной научно- квалификационной работы (диссертации), оформленной в соответствии с требованиями, устанавливаемыми Министерством образования и науки Российской Федерации. способностью подготовки выпускной квалификационной работы, выполненной по результатам научно- исследовательской работы.	Лекции, практи- ческие занятия, СРО	Вопросы
ОПК-6	готовность к преподавательской деятельности по образовательным программам высшего образования	<b>Знать:</b> особенности эпидемиологии наследственных заболеваний нормативные акты, регламентирующие оказание помощи больным с наследственной патологией; методы лабораторной и инструментальной диагностики	Лекции, практи- ческие занятия, СРО	Вопросы

		<p>наследственных заболеваний; методы лечения больных с различными нейрогенетическими заболеваниями, в том числе с ургентной патологией; принципы и методы профилактики наследственных болезней.</p> <p><b>Уметь:</b> подготавливать научные публикации по результатам проводимой научно - исследовательской деятельности; участвовать в различных конкурсах, проводимых Министерством образования и науки РФ, профильных научных мероприятиях.</p> <p><b>Владеть:</b> представлением научного доклада об основных результатах подготовленной научно-квалификационной работы (диссертации), оформленной в соответствии с требованиями, устанавливаемыми Министерством образования и науки Российской Федерации. способностью подготовки выпускной квалификационной работы, выполненной по результатам научно-исследовательской работы.</p>		
--	--	--	--	--

**Профессиональные компетенции:**

ПК-1	Способность и готовность к планированию, организации и проведению научно-исследовательской работы в области нейрохирургии с выбором оптимальных методов исследования, соблюдения принципов доказательной медицины, с целью получения новых научных данных, значимых для клинической медицины	<p><b>Знать:</b> -основные тенденции развития современных направлений отечественной и зарубежной медицины;</p> <p><b>Уметь</b> - ориентироваться в обширной информации в области медицины, нейрохирургии с тем, чтобы оценить степень изученности избранной темы научного исследования; – увидеть широкий контекст научной темы и ее социальную значимость, -понимать возможности своей профессиональной деятельности для подготовки научных и научно-педагогических кадров высшей квалификации, способных к инновационной деятельности в профессиональной сфере, в условиях современной</p>	Лекции, практические занятия, СРО	Вопросы
------	--	--	-----------------------------------	---------

		<p>медицины России, проведения современных проектов здравоохранения и инновационной образовательной среды.</p> <p>Владеть:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-навыками последовательного, углубленного изучения этиопатогенеза, клиники нейрохирургических заболеваний; –</li> <li>навыками верификации диагноза, интерпретации результатов лабораторных и инструментальных исследований;</li> </ul>		
ПК-2	<p>Готовность к внедрению разработанных методик и методов, направленных на лечение нейрохирургических заболеваний, а так же формированию у населения мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья</p>	<p>Знать:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-знание основ и формирование психологии преподавания дисциплин клинической медицины при реализации основных и дополнительных профессиональных программ;</li> </ul> <p>Уметь</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- ориентироваться в обширной информации в области медицины, нейрохирургии с тем, чтобы оценить степень изученности избранной темы научного исследования;</li> <li>– увидеть широкий контекст научной темы и ее социальную значимость, -понимать возможности своей профессиональной деятельности для подготовки научных и научно-педагогических кадров высшей квалификации, способных к инновационной деятельности в профессиональной сфере, в условиях современной медицины России, проведения современных проектов здравоохранения и инновационной образовательной среды. <p>Владеть:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-навыками последовательного, углубленного изучения этиопатогенеза, клиники нейрохирургических заболеваний; –</li> <li>навыками верификации диагноза, интерпретации результатов лабораторных и инструментальных исследований;</li> <li>-навыками организации реабилитационно-профилактических мероприятий, психолого-педагогической работы и гигиенического воспитания,</li> </ul> </li></ul>	<p>Лекции, практические занятия, СРО</p>	<p>Вопросы</p>

		организационно-управленческой и научно-исследовательской работы в медицине.		
ПК-3	Готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей, обобщению и публичному представлению результатов научных исследований в области нейрохирургии	<p>Знать:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-основные методы оценки качества медицинской помощи;</li> <li>- основные методы медицинской статистики;</li> <li>-знание основ и формирование преподавания клинической медицины;</li> </ul> <p>Уметь</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- ориентироваться в обширной информации в области медицины, чтобы оценить степень изученности избранной темы научного исследования;</li> <li>-проводить современные проекты здравоохранения и инновационной образовательной среды;</li> <li>- уметь оценить качество медицинской помощи с использованием современных статистических методов</li> </ul> <p>Владеть:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-навыками последовательного, углубленного изучения и анализа этиопатогенеза, клиники нейрохирургических заболеваний;</li> <li>- навыками верификации диагноза, пользоваться современными оценочными шкалами; интерпретации результатов лабораторных и инструментальных исследований;</li> <li>-навыками организации лечебных, реабилитационно-профилактических мероприятий, психолого-педагогической работы и гигиенического воспитания, организационно-управленческой и научно-исследовательской работы в нейрохирургии.</li> </ul>	Лекции, практические занятия, СРО	Вопросы

### III. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Вид учебной работы	Всего часов
Аудиторные занятия (всего)	40
Лекции	10
Практические занятия	30
Самостоятельная внеаудиторная работа (всего)	138
Контроль	2
Общая трудоемкость	часы, з.е. 180

## Тематика и объем лекционного курса

№	Тема лекции	Кол-во час.
1.	Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики.	1
2.	Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней.	1
3.	Геном человека.	1
4.	Хромосомные болезни.	1
5.	Наследственные болезни обмена веществ.	1
6.	Наследственные нейропатии. Генетика. Диагностика. Профилактика	1
7.	Наследственные мышечные заболевания. Генетика. Диагностика. Профилактика. Мультифакторные болезни в неврологии.	2
8.	Общие принципы лечения наследственных болезней нервной системы. Профилактика и диспансеризация наследственных болезней нервной системы.	2
	Итого	10

## Разделы дисциплины и объем практических занятий

№	Тема лекции	Кол-во час.
1.	Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики.	2
2.	Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней.	1
3.	Геном человека.	2
4.	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней нервной системы.	2
5.	Хромосомные болезни.	2
6.	Наследственные болезни обмена веществ.	2
7.	Наследственные болезни экстрапирамидной системы. Генетика. Диагностика. Профилактика.	2
8.	Наследственные параличи и атаксии.	2
9.	Наследственные нейропатии. Генетика. Диагностика. Профилактика.	1
10.	Наследственные мышечные заболевания. Генетика. Диагностика. Профилактика.	2
11.	Мультифакторные болезни в неврологии.	2
12.	Факоматозы. Этиология, клиника, диагностика, лечение, профилактика.	2
13.	Общие принципы лечения наследственных болезней нервной системы.	2
14.	Профилактика и диспансеризация наследственных болезней нервной системы.	2
15.	Генетический мониторинг врожденных пороков развития.	2
16.	Медико-генетическое консультирование: виды, этапы.	2
	Итого	30

## Темы для самостоятельной работы:

1. Современные принципы классификации наследственно-дегенеративных заболеваний нервной системы.
2. Наследственные болезни: определение, этиология, их отличия от врожденных и семейных болезней.
3. Проблема фенотипического полиморфизма. Фенокопии наследственных болезней.
4. Клинические эффекты геномных, хромосомных и генных мутаций.
5. Принципы клинической диагностики наследственных болезней.
6. Хромосомные aberrации. Неврологические проявления. Методы диагностики.
7. Клинико-генеалогический метод, его информативная значимость. Близнецовый и популяционно-статистический метод.
8. Виды и уровни профилактики наследственной патологии.

9. Виды и степени генетического риска. Принципы расчета генетического риска при различных вариантах наследственной патологии.
10. Виды пренатальной диагностики. Показания к ее проведению.
11. Наследственные болезни обмена веществ. Этиология, патогенез, клиническая диагностика, лечение, профилактика.
12. Скрининг наследственных метаболических заболеваний. Принципы, методы. Роль в профилактике наследственных болезней.
13. Лизосомные болезни накопления.
14. Клиника и диагностика митохондриальных болезней.
15. Болезни динамических мутаций.
16. Болезни с наследственной предрасположенностью, определение.
17. Поражение аппарата координации и спинного мозга. Болезнь Фридрейха, спиноцеребеллярные атаксии. Семейный спастический паралич Штрюмпеля.
18. Наследственные заболевания экстрапирамидной системы. Б-нь Гентингтона. Б-нь Вильсона.
19. Острая перемежающаяся порфирия. Неврологические синдромы. Современные методы исследования. Принципы терапии.
20. Врожденные пороки развития (ВПР) ЦНС. Этиология, клиника, диагностика.
21. Фармакогеномика. Генетический контроль метаболизма лекарственных препаратов.
22. Тератогенные и мутагенные эффекты лекарственных средств.
23. Экогенетические болезни.
24. Медико-генетическое консультирование: определение, виды, этапы, роль в профилактике наследственных болезней.

#### **IV. ФОРМЫ КОНТРОЛЯ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ**

Зачёт по итогам освоения дисциплины «Нейрогенетика» проводится по вопросам. Контрольные вопросы в приложении ФОС.

#### **V. ТИПОВЫЕ ЗАДАНИЯ ДЛЯ ПОДГОТОВКИ К КОНТРОЛЮ УСПЕВАЕМОСТИ**

##### ***Перечень вопросов для подготовки к зачету по дисциплине «Нейрогенетика»***

1. Геном человека: ядерный и митохондриальный.
2. Наследственные болезни: определение, этиология, их отличия от врожденных и семейных болезней.
3. Классификация наследственных болезней.
4. Клинические эффекты геномных и хромосомных мутаций.
5. Клинические эффекты генных мутаций.
6. Признаки митохондриального наследования. Примеры митохондриальных болезней.
7. Признаки аутосомно-доминантного наследования. Примеры соответствующих заболеваний.
8. Признаки аутосомно-рецессивного наследования. Примеры соответствующих заболеваний.
9. Признаки Х-сцепленного доминантного наследования. Примеры соответствующих заболеваний.
10. Признаки Х-сцепленного рецессивного наследования. Примеры соответствующих заболеваний.
11. Принципы клинической диагностики наследственных болезней.
12. Показания к цитогенетической диагностике.
13. Клинико-генеалогический метод, его информативная значимость.
14. Близнецовый метод. Конкордантность и дисконкордантность. Их значение для определения наследственного характера патологии.
15. Популяционно-статистический метод.
16. Молекулярно-генетические методы диагностики и профилактики наследственных заболеваний.
17. Виды и уровни профилактики наследственной патологии.
18. Медико-генетическое консультирование: определение, виды, этапы, показания для проведения.

19. Медико-генетическая консультация: структура и задачи.
20. Виды и степени генетического риска. Принципы расчета генетического риска при различных вариантах наследственной патологии.
21. Виды пренатальной диагностики. Показания к ее проведению.
22. Виды скрининговых программ.
23. Принципы лечения наследственных болезней.
24. Клинико-цитогенетическая характеристика аномалий аутосом.
25. Клинико-цитогенетическая характеристика аномалий половых хромосом.
26. Клиника и диагностика митохондриальных болезней.
27. Болезни динамических мутаций.
28. Поражение аппарата координации и спинного мозга. Болезнь Фридрейха, спиноцеребеллярные атаксии. Семейный спастический паралич Штрюмпеля.
29. Наследственные заболевания экстрапирамидной системы. Болезнь Гентингтона. Болезнь Вильсона.
30. Фенилкетонурия. Этиология, клиника, диагностика, лечение. Материнская фенилкетонурия: профилактика пороков развития у плода.
31. Муковисцидоз. Этиология, клиника, диагностика, лечение.
32. Гомоцистинурия. Этиология, клиника, диагностика, лечение.
33. Галактоземия. Этиология, клиника, диагностика, лечение.
34. Лизосомные болезни накопления. Мукополисахаридозы. Этиология, клиника, диагностика, лечение.
35. Лизосомные болезни накопления. Болезнь Гоше. Этиология, клиника, диагностика, лечение.
36. Миопатический симптомокомплекс. Классификация и диагностика наследственных нервно-мышечных заболеваний.
37. Классификация и диагностика наследственных заболеваний нервной системы.
38. Болезни динамических мутаций. Молекулярно-генетическая природа, особенности проявления, примеры болезней.
39. Болезни с наследственной предрасположенностью, определение. Механизмы формирования наследственной предрасположенности.
40. Моногенные формы болезней с наследственной предрасположенностью.
41. Полигенные формы болезней с наследственной предрасположенностью.
42. Врожденные пороки развития (ВПР).
43. Мониторинг ВПР. Определение. Источники информации. Задачи. Частота ВПР в РБ.
44. Профилактика ВПР.
45. Фармакогеномика. Генетический контроль метаболизма лекарственных препаратов.
46. Тератогенные и мутагенные эффекты лекарственных средств.
47. Экогенетические болезни. Этиология, патогенез, классификация.

## **VI. КРИТЕРИИ ОЦЕНКИ ОТВЕТОВ ОБУЧАЮЩИХСЯ**

### **Критерии оценки зачета:**

- оценка «зачтено» выставляется обучающемуся, если он показывает знания учебного материала, достаточные для дальнейшей профессиональной деятельности. При этом обучающийся логично и последовательно излагает материал вопросов, дает развернутые и полные ответы на дополнительные вопросы.
- оценка «не зачтено» выставляется при условии, если обучающийся владеет отрывочными знаниями материала, которых недостаточно для дальнейшей профессиональной деятельности, дает неполные или (и) неправильные ответы на дополнительные вопросы.

## **VII. МАТРИЦА ФОРМИРУЕМЫХ КОМПЕТЕНЦИЙ**

компетенция	Содержание компетенции	Реализация
УК -1	способность к критическому анализу и оценке современных научных достижений, генерированию новых идей при решении исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях	+

УК-2	способность проектировать и осуществлять комплексные исследования, в том числе междисциплинарные, на основе целостного системного научного мировоззрения с использованием знаний в области истории и философии науки	+
УК-3	готовность участвовать в работе российских и международных исследовательских коллективов по решению научных и научно-образовательных задач	+
УК-4	готовность использовать современные методы и технологии научной коммуникации на государственном и иностранном языках	+
УК-5	способность следовать этическим нормам в профессиональной деятельности	+
УК-6	способность планировать и решать задачи собственного профессионального и личностного развития	+
ОПК-1	способность и готовность к организации проведения прикладных научных исследований в области биологии и медицины	+
ОПК-2	способность и готовность к проведению прикладных научных исследований в области биологии и медицины	+
ОПК-3	способность и готовность к анализу, обобщению и публичному представлению результатов выполненных научных исследований	+
ОПК-4	готовность к внедрению разработанных методов и методик, направленных на охрану здоровья граждан	+
ОПК-5	способность и готовность к использованию лабораторной и инструментальной базы для получения научных данных	+
ОПК-6	готовность к преподавательской деятельности по образовательным программам высшего образования	+
ПК-1	Способность и готовность к планированию, организации и проведению научно-исследовательской работы в области нейрохирургии с выбором оптимальных методов исследования, соблюдения принципов доказательной медицины, с целью получения новых научных данных, значимых для клинической медицины	+
ПК-2	Готовность к внедрению разработанных методик и методов, направленных на лечение нейрохирургических заболеваний, а так же формированию у населения мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья	+
ПК-3	Готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей, обобщению и публичному представлению результатов научных исследований в области нейрохирургии	+

## VIII. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ

### Основная литература:

1. Михайленко, А. А. Клиническая неврология: семиотика и топическая диагностика : учебное пособие, рек. МО и науки РФ, ГБОУ ВПО "Первый Московский гос. мед. ун-т им. И. М. Сеченова" для студ. учреждений высш. проф. образования, обуч. по спец. 060101.65 "Лечебное дело", по дисц. "Неврология, медицинская генетика, нейрохирургия" и по спец. 060105.65 "Медико-профилактическое дело", по дисц. "Неврология, медицинская генетика" / А. А. Михайленко. - 2-е изд., перераб. и доп. - СПб. : Фолиант, 2012. - 430 с.
2. Юров И. Ю. Геномные и хромосомные болезни центральной нервной системы : молекулярные и цитогенетические аспекты : научное издание / И. Ю. Юров, С. Г. Ворсанова, Ю. Б. Юров. - М. : МЕДПРАКТИКА-М, 2014. - 384 с.

### Дополнительная литература



1. Диагностика и лечение наследственных заболеваний нервной системы у детей : руководство / под ред. В. П. Зыкова. - М. : Триада-Х, 2008. - 224 с.
2. Наследственная нейропатия со склонностью к параличам от сдавления : учебное пособие для последипломного образования врачей / Н. А. Шнайдер [и др.] ; ГОУ ВПО "Красноярский государственный медицинский университет им. проф. В. Ф. Войно-Ясенецкого МЗ и соц. развития", каф. медицинской генетики и клинической нейрофизиологии института последипломного образования. - Красноярск : ООО Издательство "Гротеск", 2010. - 67 с.
3. Наследственные атаксии и параплегии : монография / С. Н. Иллариошкин [и др.]. - М. : МЕДпресс-информ, 2006. - 415 с.
4. Наследственная нейропатия Шарко-Мари-Тута : учебное пособие для последипломного образования врачей / Н. А. Шнайдер [и др.] ; ГОУ ВПО "Красноярский государственный медицинский университет им. проф. В. Ф. Войно-Ясенецкого МЗ и соц. развития", Кафедра медицинской генетики и клинической нейрофизиологии института последипломного образования. - Красноярск : Гротеск, 2010. - 105 с.
5. Михайлова, С. В. Нейрометаболические заболевания у детей и подростков: диагностика и подходы к лечению : руководство / С. В. Михайлова, Е. Ю. Захарова, А. С. Петрухин. - М. : Литтерра, 2011. - 341 с. - (Практические руководства).

#### **Ресурсы сети Интернет**

1. [www.neuro.wustl.edu](http://www.neuro.wustl.edu)
2. Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учебник / Н. П. Бочков, А. Ю. Асанов [и др.]. - Электрон. текстовые дан. - М.: Гэотар Медиа, 2014. - 224 с. – Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN9785970429860.html>
3. Мутовин, Г. Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учебное пособие / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. - Электрон. текстовые дан. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с. – Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411520.html>
4. Чучалин, А. Г. Энциклопедия редких болезней [Электронный ресурс] / А. Г. Чучалин. - М.: Литтерра, 2014. - 672 с. – Режим доступа: <http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN9785423501365.html>

#### **Базы данных и информационно-справочные системы**

71. **Консультант студента** [Электронный ресурс]: электронно-библиотечная система (ЭБС) / ООО «Институт управления здравоохранением». - URL: <http://www.studmedlib.ru>. Доступ по логину и паролю.
72. **Лань** [Электронный ресурс]: электронно-библиотечная система (ЭБС) / издательство Лань. – URL: <http://e.lanbook.com/>. Доступ к полным текстам после регистрации из сети БГМУ.
73. **IPRbooks** [Электронный ресурс]: электронно-библиотечная система (ЭБС) / ООО «Ай Пи Эр Медиа. – URL: <http://iprbookshop.ru/>. Доступ к полным текстам после регистрации из сети БГМУ.
74. **Букап** [Электронный ресурс]: электронно-библиотечная система (ЭБС) / ООО «Букап». – URL: <http://www.books-up.ru/>. Удаленный доступ после регистрации.
75. **eLIBRARY.RU** [Электронный ресурс]: электронная библиотека / Науч. электрон. б-ка. – URL: <http://elibrary.ru/defaultx.asp>. - Яз. рус., англ.
76. **Электронная учебная библиотека** [Электронный ресурс]: полнотекстовая база данных / ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России. - URL: Доступ к полным текстам по логину и паролю.
77. **Scopus** [Электронный ресурс]: реферативная база данных / Elsevier BV. — URL: <http://www.scopus.com>. - Яз. англ. Удаленный доступ после регистрации из сети БГМУ.
78. **Web of Science** [Электронный ресурс]: мультидисциплинарная реферативная база данных / компания Clarivate Analytics. - URL: <http://webofknowledge.com>. - Яз. англ. Удаленный доступ после регистрации из сети БГМУ.
79. **LWW Proprietary Collection Emerging Market – w/o Perpetual Access** [Электронный ресурс]: [полнотекстовая база данных] / Wolters Kluwer. – URL: <http://ovidsp.ovid.com>. - Яз. англ. Удаленный доступ по логину и паролю.
80. **LWW Medical Book Collection 2011**[Электронный ресурс]: [полнотекстовая база данных] / Wolters Kluwer. – URL: <http://ovidsp.ovid.com>. - Яз. англ. Удаленный доступ по логину и паролю.

81. **Президентская библиотека:** электронная национальная библиотека [Электронный ресурс]: сайт / ФГБУ Президентская библиотека им. Б.Н. Ельцина. – СПб., 2007 – URL:<https://www.prilib.ru/>. Доступ к полным текстам в информационном зале научной библиотеки БГМУ.
82. **Национальная электронная библиотека (НЭБ)** [Электронный ресурс]: объединенный электронный каталог фондов российских библиотек: сайт. – URL: <http://нэб.рф>. Доступ к полным текстам в информационном зале научной библиотеки БГМУ.
83. **Консультант Плюс** [Электронный ресурс]: справочно-правовая система: база данных / ЗАО «Консультант Плюс». Доступ к полным текстам в информационном зале научной библиотеки БГМУ.
84. **Polpred.com Обзор СМИ** [Электронный ресурс]: сайт. – URL: <http://polpred.com>. Доступ открыт со всех компьютеров библиотеки и внутренней сети БГМУ.

#### **Лицензионно-программное обеспечение**

1. Операционная система Microsoft Windows Microsoft Desktop School ALNG LicSAPk OLVS E 1Y AcademicEdition Enterprase
2. Пакет офисных программ Microsoft Office Microsoft Desktop School ALNG LicSAPk OLVS E 1Y AcademicEdition Enterprase
3. Антивирус Касперского – система антивирусной защиты рабочих станций и файловых серверов Kaspersky Endpoint Security для бизнеса – Стандартный Russian Edition. 500-999 Node 1 year Educational Renewal License антивирус Касперского
4. Антивирус Dr.Web – система антивирусной защиты рабочих станций и файловых серверов Dr.Web Desktop Security Suite
5. Система дистанционного обучения для Учебного портала Русский Moodle 3KL