

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Павлов Валентин Николаевич

Должность: Ректор

Дата подписания: 09.11.2022 16:51:13

Уникальный программный ключ:

a562210a8a161d1bc9a54c4a0a5e826ac76b9d73665847e666bb2e5a4e71dbee

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

Кафедра медицинской генетики и фундаментальной медицины



**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ  
МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА**

**Специальность** 32.05.01 Медико-профилактическое дело

**Форма обучения** очная

**Срок освоения ООП** - 6 лет

**Курс** IV

Контактная работа - 72 часа  
лекции - 22 часа  
практические занятия - 50 часов

Самостоятельная  
(внеаудиторная) работа - 36 часов

Семестры VIII  
Зачет VIII семестр

Всего - 108 часов (3 з.е.)

Уфа 2021

УТВЕРЖДАЮ

Председатель УМС по МПД, МБХ, СД

Галимов Ш.Н.



### ЛИСТ АКТУАЛИЗАЦИИ

**к рабочей программе, учебно-методическим материалам (УММ)  
и фонду оценочных материалов (ФОМ) учебной дисциплины Медицинская генетика  
(Специальность 32.05.01 Медико-профилактическое дело)**

В соответствии с основной образовательной программой высшего образования по специальности 32.05.01 Медико-профилактическое дело 2022 г. и учебным планом по специальности 32.05.01 Медико-профилактическое дело, утвержденным ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России 24.05.2022 г., протокол № 5, проведен анализ рабочей программы, УММ и ФОМ учебной дисциплины **Медицинская генетика**.

Содержание и структура рабочей программы оценена и пересмотрена в соответствии с ФГОС ВО 3++.

Рабочая программа учебной дисциплины **Медицинская генетика** соответствует ООП 2022 г. и учебному плану 2022 г. по специальности 32.05.01 Медико-профилактическое дело. В рабочей программе дисциплины количество и распределение часов по семестрам, название тем лекций, практических занятий, виды СРО остаются без изменений. УММ составлены в соответствии с рабочей программой учебной дисциплины **Медицинская генетика** без изменений. В ФОС актуализированы тестовые задания, вопросы к экзамену/зачету, разработаны ситуационные задания с учетом развития науки, образования, техники и технологий.

В рабочей программе пересмотрены компетенции и методы оценивания.

Рабочая программа дисциплины/практики **Медицинская генетика** 2022 г. актуализирована и адаптирована с учетом вклада биомедицинских наук, которые отражают современный научный и технологический уровень развития клинической практики, а также текущие и ожидаемые потребности общества и системы здравоохранения.

Программа обновлена по результатам внутренней оценки и анализа литературы.

Обсуждено и утверждено на заседании кафедры

Медицинской генетики и фундаментальной медицины ИДПО

Протокол № 11 от «7» июня 2022г.

Зав. кафедрой Хуснутдинова Хуснутдинова Эльза Камилевна.

Обсуждено и утверждено на заседании ЦМК Терапевтических дисциплин.

Протокол № 7 от «27» мая 2022 г.

Обсуждено и утверждено на заседании УМС по МПД, МБХ, СД

Протокол № 11 от «14» июня 2022 г.

При разработке рабочей программы учебной дисциплины в основу положены:

- 1) ФГОС ВО - специалитет по специальности 32.05.01 Медико-профилактическое дело, утвержденный приказом Министерства образования и науки РФ от 15 июня 2017г. № 552 (редакция с изменениями № 1456 от 26.11.2020г.)
- 2) Учебный план по специальности 32.05.01 Медико-профилактическое дело, утвержденный Ученым советом ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России от 25 мая 2021г. Протокол № 6

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена на заседании кафедры медицинской генетики и фундаментальной медицины ИДПО «17» июня 2021 года, протокол № 11.

Зав. кафедрой,  
профессор

Э.К. Хуснутдинова

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена Учено-методическим советом по специальностям 32.05.01 Медико-профилактическое дело, 30.05.01 Медицинская биохимия и направлению подготовки 34.03.01 Сестринское дело «01» июля 2021г., протокол № 13

Председатель учебно-методического совета  
профессор

Ш.Н. Галимов

Разработчики:

Заведующая кафедрой  
медицинской генетики и фундаментальной  
медицины, профессор

Э.К. Хуснутдинова

Доцент кафедры медицинской  
генетики и фундаментальной медицины

Я.Р. Тимашева

## Содержание рабочей программы

1	Пояснительная записка.....	4
2	Вводная часть.....	4
3.	Основная часть.....	10
3.1.	Объем учебной дисциплины и виды учебной работы.....	10
3.2.	Разделы учебной дисциплины и компетенции, которые должны быть освоены при их изучении.....	10
3.3.	Разделы учебной дисциплины, виды учебной деятельности и формы контроля.....	16
3.4.	Название тем лекций и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины.....	16
3.5.	Название тем практических занятий и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины (модуля).....	17
3.7.	Самостоятельная работа обучающихся.....	18
3.8.	Оценочные средства для контроля успеваемости и результатов освоения учебной дисциплины.....	19
3.9.	Учебно-методическое и информационное обеспечение учебной дисциплины....	21
3.10.	Материально-техническое обеспечение учебной дисциплины.....	22
3.11.	Образовательные технологии.....	22
3.12.	Разделы учебной дисциплины и междисциплинарные связи с последующими дисциплинами.....	22
4.	Методические рекомендации по организации изучения дисциплины.....	22
5.	Протоколы согласования рабочей программы дисциплины с другими дисциплинами специальности.....	24
6.	Протоколы утверждения.....	27
7.	Рецензии.....	

## 1. ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Рабочая программа учебной дисциплины «Медицинская генетика» по направлению подготовки 32.05.01 Медико-профилактическое дело представляет собой систему документов, разработанную сотрудниками кафедры и утвержденную ректором с учетом потребностей регионального рынка труда на основе Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования.

Учебным планом медико-профилактического факультета БГМУ (специальность 32.05.01 Медико-профилактическое дело) изучение предмета «Медицинская генетика» предусмотрено на 4 курсе. Обучение складывается из контактной работы (72 часа), включающей лекционный курс и практические занятия, и самостоятельной работы (36 часов). Основное учебное время выделяется на практические занятия (50 часов).

При изучении учебной дисциплины необходимо использовать знания, умения и навыки, формируемые при изучении биологии, биологической химии, анатомии человека и топографической анатомии, нормальной и патологической физиологии и т.д., а также сформировать компетенции (УК-1, ОПК-4).

В рабочей программе отражен объем учебной дисциплины с перечнем аудиторных занятий и видов самостоятельной работы студентов.

Помимо современных медико-генетических методов исследования, рабочая программа охватывает основные виды наследственной патологии, включая хромосомные заболевания, моногенные болезни и заболевания мультифакторной природы, а также содержит сведения об ключевых аспектах фармакогенетики и онкогенетики. В рабочей программе освещены также вопросы профилактики наследственной патологии и организации медико-генетического консультирования населения, в том числе рассматриваются скрининговые программы, проводящиеся в Республике Башкортостан.

На практических занятиях обучающиеся получают практические навыки общеклинического и генетического обследования, интерпретации результатов лабораторных, инструментальных методов диагностики, осваивают алгоритмы определения генетического риска, постановки предварительного диагноза с последующим направлением к соответствующему врачу-специалисту, осуществления профилактических программ и диспансеризации пациентов с наследственной патологией.

Изучение дисциплины «Медицинская генетика» включает лекционный курс, практические занятия, самостоятельную работу, сдачу зачета. В процессе изучения дисциплины формируются знания и умения, необходимые для освоения других дисциплин (внутренние болезни, психиатрия и наркология, общественное здоровье и организация здравоохранения, акушерство и гинекология), а также для практической деятельности врача.

## 1. ВВОДНАЯ ЧАСТЬ

### 2.1 Цели и задачи дисциплины:

**Цель:** развитие профессиональной и социальной компетентности на основе приобретения знаний по основным аспектам наследственной (генетической) патологии; приобретения способностей к применению полученных знаний и навыков для профилактики наследственных и наследственно предрасположенных (мультифакторных) заболеваний.

### Задачи изучения дисциплины:

- Приобрести навыки осмотра больных и их родственников, направленных на выявление врожденной и наследственной патологии, установления клинических особенностей наследственной патологии и объективного статуса пациентов;
- Овладеть клинико-генеалогическим методом; правильным сбором генетического анамнеза, составлением и анализом родословной, определением предположительного типа наследования;
- Научиться умениям выявлять симптомы и синдромы наследственных

(генетических) заболеваний;

– Изучить современные данные об этиологии, факторах риска возникновения основных наследственных заболеваний человека;

– Освоить принципы ранней, в т.ч. досимптоматической, диагностики и превентивной (предупредительной) терапии как метода профилактики наследственных заболеваний человека;

– Изучить принципы и возможности медико-генетического консультирования, пренатальной диагностики и скринирующих программ; современных методов цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики;

– Овладеть навыками выявления лиц с повышенными факторами риска возникновения наследственных и наследственно предрасположенных заболеваний;

– Приобрести навыки санитарно-просветительной работы с населением по профилактике наиболее распространенных генетических заболеваний;

– Освоить основополагающие принципы врачебной этики и деонтологии при наследственных заболеваниях.

## 2.2 . Место дисциплины в структуре ООП

2.2.1. Учебная дисциплина «Медицинская генетика» относится к базовой части Блока 1 дисциплин (Б.1.Б.52) учебного плана по специальности 32.05.01 Медико-профилактическое дело (уровень специалитета).

2.2.2. Для изучения данной учебной дисциплины (модуля) обучающийся должен по дисциплине:

### **Биология**

**Знать:** основные закономерности, лежащие в основе процессов, протекающих в организме взрослого человека, детей, подростков.

**Уметь:** составлять и анализировать родословные, анализировать кариограммы человека.

**Владеть:** простейшими медицинскими инструментами; микроскопическим анализом; методами антропогенетики.

**Сформировать компетенции:** УК-6, ОПК-3.

### **Анатомия человека, топографическая анатомия**

**Знать:** анатомо-топографические взаимоотношения органов и частей организма у взрослого человека, детей и подростков.

**Уметь:** пальпировать на человеке основные костные и мышечные ориентиры, определять топографические контуры органов и основных сосудистых и нервных стволов; схематично представлять внутреннее строение центральной нервной системы. Показывать на изображениях, полученных различными методами визуализации (рентгеновские снимки, компьютерные и магнитно-резонансные томограммы и др.) органы, их части и детали строения.

**Владеть:** навыками определения границ органов, зональной и сегментарной иннервации; пульсации сосудов; находить и показывать на рентгеновских снимках органы и основные детали их строения.

**Сформировать компетенции:** УК-1, ОПК-5.

### **Биологическая химия**

**Знать:** особенности протекания биохимических процессов у взрослого человека и ребенка, диагностически значимые нормы биохимических показателей здорового человека.

**Уметь:** объяснять биохимические механизмы поддержания гомеостаза при воздействии внешних и внутренних факторов, применять на практике навыки прикладной биохимии.

**Владеть:** навыками использования биохимических констант для характеристики нормы и

признаков болезни; навыками постановки диагноза на основании биохимических лабораторных исследований.

**Сформировать компетенции:** УК-1, ОПК-3, ОПК-5.

### **Нормальная физиология**

**Знать:** закономерности функционирования и механизмы регуляции деятельности клеток, тканей, органов, систем здорового организма, рассматриваемые с позиций общей физиологии, частной физиологии и интегративной деятельности человека.

**Уметь:** оценивать параметры деятельности систем организма.

**Владеть:** основными методами исследований физиологических функций, навыками в использовании простейших медицинских приборов и инструментов.

**Сформировать компетенции:** УК-1, ОПК-5.

### **Патологическая анатомия**

**Знать:** структурные и функциональные основы болезней и патологических процессов, причины, основные механизмы развития и исходы типовых патологических процессов, нарушений функций органов и систем. Понятия этиологии, патогенеза, морфогенеза, патоморфоза болезни, нозологии, принципы классификации болезней.

**Уметь:** анализировать вопросы общей патологии и современные теоретические концепции и направления в медицине; объяснить характер отклонений в ходе развития, которые могут привести к формированию вариантов аномалий и пороков.

**Владеть:** навыком сопоставления морфологических и клинических проявлений болезней.

**Сформировать компетенции:** УК-1, ОПК-5, ОПК-9.

### **Патологическая физиология**

**Знать:** основы общей патологии, типовые патологические процессы, основные понятия общей нозологии; принципы классификации болезней; понятия этиологии, патогенеза, морфогенеза, патоморфоза болезни; медицинские и правовые аспекты ятрогенной патологии; основы профилактики, лечения и реабилитации основных заболеваний.

**Уметь:** обобщать результаты, анализировать события, факты, выделять главное звено в цепи патологических процессов. Интерпретировать результаты наиболее распространенных методов.

**Владеть:** навыками постановки предварительного диагноза на основании результатов клинического, лабораторного и инструментального обследования; обоснованием принципов патогенетической терапии наиболее распространенных заболеваний.

**Сформировать компетенции:** УК-1, ОПК-5.

### **Внутренние болезни**

**Знать:** клинические анатомо-физиологические особенности пациентов различного возраста и пола, особенности методики исследования основных органов и систем; наиболее часто используемые лабораторные и инструментальные методы исследования, их диагностическую значимость; основные патологические симптомы и синдромы заболеваний.

**Уметь:** проводить и интерпретировать опрос, физикальный осмотр, клиническое обследование, результаты современных лабораторно-инструментальных исследований, использовать алгоритм постановки диагноза (основного, сопутствующего, осложнений) с учетом Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ), выполнять основные диагностические мероприятия по выявлению неотложных и угрожающих жизни состояний, написать медицинскую карту стационарного больного.

**Владеть:** методикой исследования основных органов и систем, навыками определения у пациентов основных патологических состояний, симптомов и синдромов заболеваний.

**Сформировать компетенции:** УК-1, ОПК-4, ОПК-5, ОПК-9.

## **Фармакология**

**Знать:** понятие фармакодинамики и фармакокинетики лекарственных средств, индукцию и ингибирование микросомальных ферментов печени; лекарственные средства, применяемые для лечения наследственных заболеваний; фармакогенетику.

**Уметь:** оценивать возможности использования лекарственных средств для целей фармакотерапии на основе представлений об их свойствах.

**Владеть:** навыками выписывания лекарственных средства в рецептах при определенных патологических состояниях, исходя из особенностей фармакодинамики и фармакокинетики препаратов.

**Сформировать компетенции:** УК-1, ОПК-4.

Знание основ медицинской генетики необходимо в ежедневной работе врача любой специальности. Дисциплина «медицинская генетика» имеет междисциплинарную связь с другими дисциплинами профессионального цикла: внутренними болезнями, психиатрией и медицинской психологией, общественным здоровьем и организацией здравоохранения, акушерством и гинекологией и др.

### **2.3. Требования к результатам освоения дисциплины**

Процесс изучения дисциплины «Медицинская генетика» направлен на формирование у обучающегося следующих компетенций:



№ п/п	Номер/индекс компетенции (или его части) и ее содержание	Номер индикатора компетенции (или его части) и его содержание	В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:			Перечень практических навыков по овладению компетенцией	Оценочные средства
			Знать	Уметь	Владеть		
1	2	3	4	5	6	7	8
1.	<b>УК-1</b>	УК-1.5. Умеет применять системный подход для решения задач в профессиональной области	Показатели здоровья населения, факторы, формирующие здоровье человека (экологические, профессиональные, природно-климатические, эндемические, социальные, эпидемиологические, психоэмоциональные, генетические); систему организации медико-генетической помощи населению, основные методы медицинской генетики.	Планировать, анализировать и оценивать качество медицинской помощи, состояние здоровья населения и влияние на него факторов окружающей и производственной среды. Участвовать в организации и оказании лечебно-профилактической и санитарно-противоэпидемической помощи населению с учетом его социально-профессиональной и возрастно-половой структуры. Разработать индивидуальный план профилактических действий. сформулировать показания к диспансеризации лиц группы риска.	Навыками общеклинического и генетического обследования, интерпретации результатов лабораторных, инструментальных методов диагностики; алгоритмом постановки предварительного диагноза с последующим направлением к соответствующему врачу-специалисту; алгоритмом определения генетического риска; алгоритмом осуществления профилактических программ и диспансеризации пациентов с наследственной патологией.	Физикальное обследование пациента (осмотр, пальпация, аускультация). Интерпретация результатов лабораторных, инструментальных методов диагностики. Составление и анализ родословной. Оформление медицинской документации.	Контрольная работа, собеседование по ситуационным задачам, тестирование, домашние задания, реферат, отчеты по практике
2.	<b>ОПК-4</b>	ОПК-4.1. Владеет алгоритмом применения и оценки результатов	Показатели здоровья населения, факторы, формирующие здоровье человека (экологические,	Планировать, анализировать и оценивать качество медицинской помощи,	Навыками общеклинического и генетического	Физикальное (осмотр, пальпация, аускультация) обследование	Контрольная работа, собеседование по

		использования медицинских технологий, специализированного оборудования и медицинских изделий при решении профессиональных задач	<p>профессиональные, природно-климатические, эндемические, социальные, эпидемиологические, психоэмоциональные, генетические).</p> <p>Заболевания, связанные с неблагоприятным воздействием климатических и социальных факторов на генетически предрасположенный организм.</p> <p>Этиологию, патогенез и меры профилактики наследственных заболеваний, наиболее часто встречающихся в различных возрастных группах; современную классификацию наследственных заболеваний. Систему организации медико-генетической помощи населению, основные методы диагностики наследственных заболеваний и болезней с наследственным предрасположением, основные методы и подходы, используемые для лечения наследственных заболеваний.</p>	состояние здоровья населения и влияние на него факторов окружающей и производственной среды. Участвовать в организации и оказании лечебно-профилактической и санитарно-противоэпидемической помощи населению с учетом его социально-профессиональной и возрастно-половой структуры. Разработать индивидуальный план профилактических действий. сформулировать показания к диспансеризации лиц группы риска.	обследования; интерпретацией результатов лабораторных, инструментальных методов диагностики; алгоритмом постановки предварительного диагноза с последующим направлением к соответствующему врачу-специалисту; алгоритмом определения генетического риска; алгоритмом осуществления профилактических программ и диспансеризации пациентов с наследственной патологией.	пациента. Интерпретация результатов лабораторных, инструментальных методов диагностики. Составление и анализ родословной. Оформление медицинской документации.	ситуационным задачам, тестирование, домашние задания, реферат, отчеты по практике
--	--	---	--	---	---	--	---

### 3. ОСНОВНАЯ ЧАСТЬ

#### 3.1. Объем дисциплины и вид учебной работы

Виды учебной работы	Всего часов / зачетных единиц	Семестры (указание часов по семестрам)
		VIII семестр
Контактная работа (всего)	72 / 2	72
В том числе:		
Лекции (Л)	22	22
Практические занятия (ПЗ)	50	50
Самостоятельная работа обучающихся (СРО), в том числе	36 / 1	36
<i>История болезни (ИБ)</i>	-	-
<i>Курсовая работа (КР)</i>	-	-
<i>Реферат (Реф), если имеются по учебному плану</i>	-	-
<i>Расчетно-графические работы (РГР), если имеются по учебному плану</i>	-	-
<i>Подготовка к занятиям (ПЗ)</i>	30	30
<i>Подготовка к промежуточному контролю (ППК)</i>	3	3
<i>Работа с дидактическим материалом (обучающие и контролирующие программы, аудио- и видеоматериалы)</i>	3	3
<b>Вид промежуточной аттестации</b>	зачет (3)	
<b>ИТОГО: Общая</b>	часов	<b>108</b>
<b>трудоемкость</b>	зачетных единиц	<b>3</b>

#### 3.2. Разделы учебной дисциплины и компетенции, которые должны быть освоены при их изучении

п/ №	№ компетенции	Название раздела учебной дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах (темы разделов)
1	УК-1, ОПК-4	Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики.	<i>1.1. Введение в медицинскую генетику. История развития медицинской генетики. Молекулярные основы наследственности. Передача наследственной информации. Мутации - как этиологические факторы. Геномные, хромосомные и генные мутации. Наследственность и патогенез, генетический контроль патологических</i>

			<p>процессов. Классификация наследственной патологии. Семиотика наследственных болезней. Синдромологический анализ в врачебной практике. Специфические признаки наследственной патологии - возраст манифестации, хронический характер течения, множественность поражений и устойчивость к традиционной терапии. Клинический полиморфизм и модифицирующее влияние генотипа на проявление патологической мутации. Наследственность и клиническая картина, разнообразие проявлений наследственных заболеваний. Наследственность и исходы заболеваний. Летальные эффекты мутаций. Генетические факторы и выздоровление.</p> <p><i>1.2. Методы медицинской генетики.</i></p> <p>Введение в генеалогический анализ. Виды наследования. Цитогенетический молекулярно-генетический методы, показания к применению. Основы популяционной генетики. Закон Харди-Вайнберга. Близнецовый метод.</p>
2	УК-1, ОПК-4	Клиническая генетика. Хромосомные болезни. Врожденные пороки развития.	<p><i>2.1. Хромосомные болезни.</i></p> <p>Классификация, этиология и эпидемиология хромосомных болезней человека. Цитологические основы наследственности. Современные методы диагностики хромосомной патологии (кариотипирование, FISH, arrayCGH/ХМА). Варианты нормального и патологического кариотипа. Классификация метафазных хромосом. Понятия кариотипа, кариотипирования, кариограммы, идиограммы. Дифференциальная окраска хромосом для диагностики хромосомных мутаций и аутомсомных геномных мутаций. Классификация хромосомных болезней, поли- и анеуплоидия, частичные трисомии и моносомии, полные и мозаичные формы. Однородительские дисомии, хромосомный импринтинг, семейная предрасположенность. Сбалансированные хромосомные аномалии (робертсоновскиетранслокации), несбалансированные хромосомные аномалии (синдромы</p>

			<p>частичных моносомий и трисомий). Возраст родителей и частота хромосомных болезней у детей. Патогенез хромосомных болезней, зависимость тяжести клинической картины от выраженности хромосомного дисбаланса, количественной вовлеченности ау- и гетерохроматина. Особенности фенотипа больных. Особенности клинических проявлений отдельных синдромов: Дауна, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трисомии X, полисомии по Y-хромосоме.</p> <p><i>2.2. Микроцитогенетические синдромы.</i> Синдромы Ангельмана, Прадера - Вилли, Вольфа-Хишхорна. Популяционная частота, особенности течения беременности при хромосомных синдромах. Диагностика, профилактика.</p> <p><i>2.3. Врожденные пороки развития.</i> Генетические аспекты роста и развития плода. Пороки развития плода: этиология, патогенез, классификация, методы диагностики, профилактики. Синдромы множественных врожденных пороков развития. Генетический мониторинг ВПР. Малые аномалии развития. Диагностическое и прогностическое значение малых аномалий развития у больных и их родственников.</p>
3	УК-1, ОПК-4	Клиническая генетика. Моногенные заболевания.	<p><i>3.1. Моногенные заболевания.</i> Общая характеристика моногенной патологии, этиология, эпидемиология и патогенез моногенных заболеваний. Мутации, типы генных мутаций, разнообразие их проявления на клиническом, биохимическом, молекулярно-генетическом уровнях. Эффекты анте- и постнатальной реализации действия мутагенных генов. Механизмы патогенеза моногенных заболеваний: специфичность мутаций, множественность метаболических путей, множественность функций белков. Понятие о гено-, фено-, и нормоконкопиях.</p> <p><i>3.2. Лизосомные болезни накопления.</i> Клиника, генетика, методы диагностики, лечения, реабилитации, профилактики мукополисахаридозов, сфинголипидозов.</p> <p><i>3.3.</i></p>

			<p><i>Митохондриальные заболевания.</i></p> <p>Синдром LHON (атрофия зрительных нервов Лебера), синдром MELAS, синдром Кернса-Сайера).</p> <p><i>3.4. Наследственные болезни нервной системы и наследственные нервно-мышечные заболевания.</i></p> <p>Этиология, патогенез, клинические особенности, диагностика, прогноз.</p> <p>Болезнь Дюшенна-Беккера, миотоническая дистрофия, болезнь Шарко-Мари-Тута. Болезни экспансии (атаксия Фридрейха, хорея Гентингтона). Феномен антиципации.</p> <p><i>3.5. Патогенетическое лечение наследственных орфанных заболеваний.</i></p> <p>Понятие орфанных заболеваний. правовые аспекты, эпидемиология. Общие принципы лечения наследственных заболеваний. Основные подходы к патогенетическому лечению. Роль генетических регистров.</p> <p><i>3.6. Неонатальный скрининг.</i> фенилкетонурии, гомоцистинурии, галактоземии, муковисцидоза, аденогенитального синдрома, врожденного гипотиреоза</p> <p>Этические аспекты генетического скрининга.</p> <p><i>3.7. Принципы лечения наследственных заболеваний.</i></p> <p>Диетотерапия (фенилкетонурия, лейциноз). Выведение токсичных метаболитов (ацидурии, дефекты цикла мочевины). Ингибирование синтеза токсичных продуктов обмена (болезнь Ниманна-Пика типа С). Коррекция недостатка продукта реакции (недостаточность биотинидазы). Ферментная заместительная терапия (болезнь Гоше, болезнь Фабри, болезнь Помпе, мукополисахаридоз тип I, II, IV A, VI). Генотерапия наследственных заболеваний.</p>
4	УК-1, ОПК-4	Клиническая генетика. Генетические основы мультифакторных заболеваний.	<p><i>4.1. Молекулярные основы наследственности.</i></p> <p>Геном человека. Значение международных программ «Геном человека» и «ENCODE».</p> <p>Интерпретационные технологии в современной медицине (каталог OMIM). Уникальные и повторяющиеся</p>

			<p>последовательности генома человека, их роль в развитии заболеваний.  Регуляторные и структурные гены.  Мутации и генетический полиморфизм.  Обозначение генных мутаций.  Генетический паспорт – принцип составления и цели использования. 4.2.  <i>Мультифакториальные болезни.</i>  Гены предрасположенности.  Моногенный и полигенный типы мультифакториальных болезней. Генные сети.</p>
5	УК-1, ОПК-4	Клиническая генетика. Онкогенетика.	<p><i>5.1. Онкогенетика.</i>  Онкогенетика как наука. Предмет изучения онкогенетики. Канцерогенез, теории канцерогенеза. Генетические аспекты канцерогенеза. Протоонкогены, онкогены и гены-супрессоры опухолевого роста. Клеточные кризисы, ведущие к образованию сложных хромосомных перестроек - хромотриписис, хромоплексия.  Молекулярно-генетические и цитогенетические методы диагностики в онкологии. Гетерогенность опухолей и клональная эволюция. Генетические особенности ряда онкологических заболеваний.  <i>5.2. Наследственные опухолевые синдромы.</i>  Наследственные и спорадические формы онкологических заболеваний.  Наследственные опухолевые синдромы.  Скрининг наследственных форм рака.  <i>5.3. ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование при онкологических заболеваниях.</i>  ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование при наследственных онкологических заболеваниях. Модифицирующее влияние полиморфных аллелей на риск развития онкологических заболеваний/  Применение геномики для индивидуализации лечения опухолей.  Таргетная терапия.</p>
6	УК-1, ОПК-4	Клиническая генетика. Фармакогенетика.	<p><i>6.1. Фармакогенетика.</i>  Введение в клиническую фармакогенетику.  Фармакокинетические и фармакодинамические полиморфизмы</p>

			<p>генов. Значение фармакогенетического тестирования для персонализации применения различных групп лекарственных препаратов. Практическое использование клинико-фармакологических технологий персонализированной медицины.</p>
7	УК-1, ОПК-4	<p>Клиническая генетика. Профилактика наследственной патологии. Персонализированная медицина.</p>	<p><i>7.1. Медико-генетическое консультирование</i>  Виды профилактики наследственных заболеваний. Основы медико-генетического консультирования: виды, этапы и их содержание. Показания и принципы медико-генетического консультирования при хромосомных, геномных, генных, мультифакториальных болезнях и ВПР. Использование клинико-генеалогического, популяционно-статистического, цитогенетического, молекулярно-генетического и биохимического методов для вычисления генетического риска.</p> <p><i>7.2. Пренатальная диагностика врожденной и наследственной патологии.</i>  Методы пренатальной диагностики  Методы неинвазивной и инвазивной пренатальной диагностики (УЗИ, биохимический скрининг, определение ДНК плода, внутриутробная коррекция нарушений развития, инвазивные процедуры). Скрининговые программы.</p> <p><i>7.3. Медико-генетическая консультация.</i>  Медико-генетическая консультация (центр), структура, задачи. Диспансеризация пациентов с наследственной патологией.</p> <p><i>7.4. Персонализированная медицина.</i>  Генетика репродуктивных нарушений. Периконцепционная профилактика (скрининг гетерозигот, предимплантационная диагностика, донорские программы в циклах ЭКО).</p>



### 3.3. Разделы учебной дисциплины, виды учебной деятельности и формы контроля

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела учебной дисциплины					Формы текущего контроля успеваемости
			Л	ПЗ	СР	всего	
1.	VIII	Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики.	2	6	4	12	тесты, типовые задачи, текущий контроль;
2.	VIII	Клиническая генетика. Хромосомные болезни. Врожденные пороки развития.	4	6	6	16	тесты, типовые задачи, текущий контроль;
3.	VIII	Клиническая генетика. Моногенные заболевания.	4	13	6	23	тесты, типовые задачи, текущий контроль.
4.	VIII	Клиническая генетика. Генетические основы мультифакторных заболеваний.	4	6	4	14	тесты, типовые задачи, текущий контроль;
5.	VIII	Клиническая генетика. Онкогенетика.	2	6	4	12	тесты, типовые задачи, текущий контроль
6.	VIII	Клиническая генетика. Фармакогенетика.	2	6	4	12	тесты, типовые задачи, текущий контроль
7.	VIII	Клиническая генетика. Профилактика наследственной патологии. Персонализированная медицина. Зачет.	4	7	8	19	тесты, типовые задачи, текущий контроль
		<b>ИТОГО</b>	<b>22</b>	<b>50</b>	<b>36</b>	<b>108</b>	

### 3.4. Название тем лекций и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины

№ п/п	Название тем лекций учебной дисциплины	Часы
<b>1</b>	<b>2</b>	<b>3</b>
1.	Введение в медицинскую генетику.	2
2.	Врожденные пороки развития	2
3.	Хромосомные болезни.	2
4.	Моногенные заболевания	2
5.	Патогенетическое лечение наследственных орфанных заболеваний.	2
6.	Геном человека. Молекулярно-генетические методы	2
7.	Мультифакториальные болезни	2
8.	Онкогенетика	2
9.	Фармакогенетика	2
10.	Медико-генетическое консультирование.	2
11.	Профилактика наследственной патологии. Персонализированная медицина.	2
	<b>ИТОГО</b>	<b>22</b>

**3.5. Название тем практических занятий и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины (модуля)**

<b>№ п/п</b>	<b>№ семестра</b>	<b>Наименование модуля учебной дисциплины</b>	<b>Наименование практического занятия</b>	<b>Всего часов</b>
1.	8	Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики.	Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики.	6
2.	8	Клиническая генетика. Хромосомные болезни. Врожденные пороки развития.	Хромосомные болезни. Врожденные пороки развития.	6
3.	8	Клиническая генетика. Моногенные заболевания.	Моногенные заболевания.	7
4.	8	Клиническая генетика. Моногенные заболевания.	Патогенетическое лечение наследственных орфанных заболеваний.	6
5.	8	Клиническая генетика. Генетические основы мультифакторных заболеваний.	Генетические основы мультифакторных заболеваний.	6
6.	8	Клиническая генетика. Онкогенетика.	Онкогенетика.	6
7.	8	Клиническая генетика. Фармакогенетика.	Фармакогенетика.	6
8.	8	Клиническая генетика. Профилактика наследственной патологии. Персонализированная медицина.	Пренатальная диагностика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование. Зачет.	7
		Итого:		<b>50</b>

**3.6. Название тем лабораторных занятий и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины (модуля) – не предусмотрены.**

### 3.7. Самостоятельная работа обучающихся по специальности 32.05.01. «Медико-профилактическое дело» (уровень специалитета)

#### 3.7.1. Виды самостоятельной работы обучающихся

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела учебной дисциплины	Виды СР	Всего часов
1	2	3	4	5
1.	8	Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики.	Подготовка к занятиям, подготовка к тестированию, подготовка к текущему контролю, оформление клинико-генеалогической карты.	4
2.		Клиническая генетика. Хромосомные болезни. Врожденные пороки развития.	Подготовка к занятиям, подготовка к тестированию, подготовка к текущему контролю.	6
3.		Клиническая генетика. Моногенные заболевания.	Подготовка к занятиям, подготовка к тестированию, подготовка к текущему контролю.	6
4.		Клиническая генетика. Генетические основымультифакторных заболеваний.	Подготовка к занятиям, подготовка к тестированию, подготовка к текущему контролю.	4
5.		Клиническая генетика. Онкогенетика.	Подготовка к занятиям, подготовка к тестированию, подготовка к текущему контролю.	4
6		Клиническая генетика. Фармакогенетика.	Подготовка к занятиям, подготовка к тестированию, подготовка к текущему контролю.	4
7		Клиническая генетика. Профилактика наследственной патологии.	Подготовка к занятиям, подготовка к тестированию, подготовка к текущему контролю.	8
<b>ИТОГО часов в семестре:</b>				<b>36</b>

#### 3.7.2 Контрольные вопросы:

Семестр № 8:

1. Медицинская генетика в структуре медико-биологических дисциплин.
2. Предмет и задачи медицинской генетики.
3. Значение генетики для медицины и здравоохранения.
4. Этиология наследственной патологии.
5. Семиотика наследственных болезней.
6. Синдромологический анализ в врачебной практике.
7. Классификация наследственных болезней.

8. Особенности наследственных болезней (клинические проявления, характер течения, исходы заболеваний).
9. Мутации как этиологический фактор наследственных болезней.
10. Классификации мутаций.
11. Генные, хромосомные и геномные мутации, их характеристика и последствия для организмов на примерах.
12. Цитоплазматические мутации. Значение внехромосомной наследственности в генетике человека. Роль мутаций митохондриальной ДНК в функционировании клетки и организма.
13. Мутация, генетический полиморфизм, генетический вариант.
14. Методы медицинской генетики.
15. Методы диагностики наследственных болезней.
16. Клинико-генеалогический метод.
17. Особенности сбора анамнеза при наследственных заболеваниях.
18. Графическое изображение родословной.
19. Семейный подход в диагностике наследственной патологии.
20. Признаки различных типов наследования.
21. Факторы и принципы выявления лиц с повышенным риском развития болезней с наследственным предрасположением.
22. Этиология и патогенез хромосомных болезней.
23. Варианты нормального и патологического кариотипа.
24. Классификация хромосомных болезней.
25. Место хромосомных болезней в структуре наследственной патологии. Эпидемиология хромосомных болезней.
26. Цитогенетические методы.
27. Факторы риска рождения детей с хромосомной патологией.
28. Хромосомные синдромы, обусловленные аномалиями половых хромосом
29. Клинические проявления отдельных часто встречающихся хромосомных синдромов.
30. Аберрационные хромосомные синдромы.
31. Хромосомные транслокации.
32. Геномный импринтинг. Микроделеционные синдромы.
33. Врожденные пороки развития.
34. Классификация, этиология, примеры врожденных пороков развития.
35. Морфогенетические варианты развития и их значение в диагностике наследственной патологии.
36. Диагностическое и прогностическое значение малых аномалий развития.
37. Характеристика аутосомных синдромов
38. Этиология и патогенез моногенной патологии.
39. Удельный вес моногенной патологии в структуре наследственных болезней. Частота встречаемости.
40. Генетическая и клиническая гетерогенность моногенных заболеваний. Пенетрантность и экспрессивность проявления доминантных мутаций. Методы диагностики моногенных заболеваний
41. Молекулярно-генетические и биохимические методы диагностики моногенной патологии.
42. Клинические проявления часто встречающихся моногенных форм наследственной патологии.
43. Программа неонатального скрининга.
44. Митохондриальные болезни. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов.
45. Орфанные заболевания, патогенетическое лечение.
46. Генотерапия моногенных болезней.
47. Наследственные дефекты обмена.

48. Наследственные болезни углеводного обмена.
49. Наследственные болезни нервной системы.
50. Наследственные нервно мышечные заболевания.
51. Мультифакториальные болезни.
52. Клинико-генетические особенности наиболее распространенных нозологических форм многофакторных заболеваний.
53. Удельный вес полигенно обусловленной патологии в структуре заболеваемости, инвалидизации и смертности населения.
54. Методы молекулярной генетики в медицине.
55. Канцерогенез, факторы канцерогенеза.
56. Онкогены и гены-супрессоры опухолей.
57. ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование при онкологических заболеваниях.
58. Скрининг наследственных форм рака.
59. Фармакокинетические и фармакодинамические полиморфизмы генов.
60. Значение фармакогенетического тестирования для персонализации применения различных групп лекарственных препаратов.
61. Профилактика наследственной патологии.
62. Первичная, вторичная и третичная профилактика.
63. Виды, пути и формы профилактики наследственных болезней.
64. Организация медико-генетической службы в России.
65. Медико-генетическое консультирование. Показания, задачи, этапы.
66. Показания и принципы медико-генетического консультирования при хромосомных, геномных, генных, мультифакториальных болезнях и ВПР.
67. Методы пренатальной диагностики. Показания и противопоказания к применению, сроки и условия проведения.
68. Пренатальная диагностика как метод профилактики наследственных болезней.
69. Методы пренатальной диагностики
70. Программа пренатального скрининга.
71. Преконцепционная профилактика
72. Персонализированная медицина.
73. Биоэтические проблемы профилактики наследственных болезней.
74. Этические аспекты генетического скрининга.

### 3.8. Оценочные средства для контроля успеваемости и результатов освоения учебной дисциплины.

#### 3.8.1. Виды контроля и аттестации, формы оценочных средств

№ п/п	№ семестра	Виды контроля	Наименование раздела учебной дисциплины	Оценочные средства		
				Форма	К-во вопросов в заданиях	К-во независимых вариантов
1	2	3	4	5	6	7
1.	8	Входящий контроль (ВК)	Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики. (2 темы)	Тестовые задания, устный опрос	10	20 (ВК)
	8		Клиническая генетика. (10 тем)		10	100 (ВК)
2.	8	Текущий контроль (ТК)	Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики. (2 темы)	Тестовые задания, ситуационные задачи, устный опрос	30	20 (ТК)
	8		Клиническая генетика. (10 тем)		10	100 (ТК)
3.	8	Промежуточный контроль (ПК)	Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики. (2 темы)	Тестовые задания, ситуационные задачи, собеседование	50	10
	8		Клиническая генетика. (10 тем)		4	30
					2	30

#### 3.8.2. Примеры оценочных средств

для входящего контроля (ВК)	1. МЕЙОЗ У ЧЕЛОВЕКА – ЭТО ВИД ДЕЛЕНИЯ КЛЕТКИ, В РЕЗУЛЬТАТЕ КОТОРОГО: а) Из оплодотворённой яйцеклетки развивается многоклеточный организм б) В эмбриогенезе возникают особые закладки, дающие начало половым органам в) Формируются высококодифференцированные ткани г) <b>Образуются гаметы.</b>
	2. ГЕН – ЭТО: а) <b>Участок ДНК, кодирующий полипептидную цепь</b> б) Фрагмент полипептидной цепи в) Альфа-сателлитная последовательность ДНК г) Повторяющаяся последовательность ДНК д) Последовательность, расположенная до стартовой точки транскрипции
	3. ПРИЗНАКАМИ АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОГО НАСЛЕДОВАНИЯ ЯВЛЯЮТСЯ: а) <b>Случаи заболевания в каждом поколении</b>

	<p>б) Проявление патологического состояния, независимое от пола</p> <p>в) Вероятность рождения больного ребенка в браке больного и здорового супругов 50%</p> <p>г) Вероятность рождения больного ребенка в браке больного и здорового супругов 25%</p>
для текущего контроля (ТК)	<p>1. В ГЕНЕТИЧЕСКУЮ КОНСУЛЬТАЦИЮ ОБРАТИЛАСЬ ЖЕНЩИНА, МУЖ КОТОРОЙ БОЛЕН ГЕМОФИЛИЕЙ А. ОПРЕДЕЛИТЬ РИСК ДЛЯ ДЕТЕЙ В ЭТОМ БРАКЕ, ЕСЛИ РОДОСЛОВНАЯ САМОЙ ЖЕНЩИНЫ ПО ГЕМОФИЛИИ НЕ ОТЯГОЩЕНА:</p> <p>а) Все мальчики будут больны</p> <p>б) Половина мальчиков будут больными</p> <p><b>в) Все дети будут здоровы независимо от пола, но девочки будут носительницами гена гемофилии</b></p> <p>г) Все девочки будут больны</p> <p>д) Половина девочек будут носительницами патологического гена</p> <p>2. К ЗАБОЛЕВАНИЯМ, СВЯЗАННЫМ С ЭКСПАНСИЕЙ ТРИНУКЛЕОТИДНЫХ ПОВТОРОВ ОТНОСИТСЯ:</p> <p>а) Лейциноз</p> <p><b>б) Хорея Гентингтона</b></p> <p>в) Синдром Лоуренса–Муна–Барде–Бидля</p> <p>г) Фенилкетонурия</p> <p>д) Серповидно-клеточная анемия</p> <p>3. К МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ ОТНОСИТСЯ</p> <p><b>а) эпилепсия</b></p> <p>б) муковисцидоз</p> <p>в) гомоцистинурия</p> <p>г) галактоземия</p>
для промежуточного контроля (ПК)	<p>1. ПОРАЖЕНИЕ СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТОЙ СИСТЕМЫ ЯВЛЯЕТСЯ ОБЛИГАТНЫМ ПРИЗНАКОМ ПРИ:</p> <p>а) Синдроме Клайнфельтера</p> <p>б) Ахондроплазии</p> <p><b>в) Синдроме Марфана</b></p> <p>г) Синдроме Меккеля</p> <p>д) Синдроме Шерешевского-Тернера</p> <p>2. У БОЛЬНОГО С СИНДРОМОМ ЛЕША-НАЙЯНА В БИОЛОГИЧЕСКИХ ЖИДКОСТЯХ НАКАПЛИВАЕТСЯ:</p> <p>а) Мочевина</p> <p><b>б) Мочевая кислота</b></p> <p>в) Гипоксантин</p> <p>г) Фумаровая кислота</p> <p>д) Фенилмолочная кислота</p> <p>3. ГЕНЫ <i>TP53</i> И <i>RBI</i> ОТНОСЯТСЯ К:</p> <p>а) Онкогенам</p> <p><b>б) Генам-супрессорам опухолевого роста</b></p> <p>в) Генам «домашнего хозяйства»</p> <p>г) Импринтированным генам</p> <p>д) Митохондриальным генам</p>

### 3.9 УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

#### Основная литература

п/№	Наименование	Автор(ы)	Год, место издания	Количество экземпляров	
				в библиотеке	на кафедре
1	Медицинская генетика [Текст] : учеб. пособие	Л. В. Акуленко [и др.].	- М. : ГЭОТАР-МЕДИА, 2015.	50	1
2	Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учеб. пособие. Режим доступа: <a href="http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970433706.html">http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970433706.html</a> .	Л. В. Акуленко ; под ред. О. О. Янушевич.	М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015.	1200	1

#### Дополнительная литература

п/№	Наименование	Автор(ы)	Год, место издания	Количество экземпляров	
				в библиотеке	на кафедре
1	Клиническая генетика [Электронный ресурс] : учебник. Режим доступа: <a href="http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970435700.html">http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970435700.html</a>	Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А.	М: Гэотар Медиа, 2015		1
2	Клиническая генетика [Текст] : учебник для студ., обучающихся по спец. Лечебное дело, Педиатрия, Медико-проф. дело, Стоматология, Медицинская биохимия, Медицинская биофизика, Медицинская кибернетика	Н. П. Бочков	М. : ГЭОТАР-МЕД, 2004	165	1
	Электронно-библиотечная система «Консультант студента» для ВПО  База данных «Электронная учебная библиотека»  Электронно-библиотечная система				



eLIBRARY. Коллекция российских научных журналов по медицине и здравоохранению					
---	--	--	--	--	--

### 3.10 Материально-техническое обеспечение учебной дисциплины

Учебные комнаты для работы обучающихся, лаборатории, лабораторное и инструментальное оборудование. Мультимедийный комплекс с экраном, проектор компьютеры, ноутбук. Учебно-методические и мультимедийные наглядные материалы по разделам дисциплины, видеофильмы, методические указания, тестовые задания, ситуационные задачи по изучаемым темам. Доски.

### 3.11 Образовательные технологии

Используемые образовательные технологии при изучении данной дисциплины 40 % интерактивных занятий от объема контактной работы.

Примеры интерактивных форм и методов проведения занятий:

- модульное обучение;
- ролевые игры;
- нестандартные занятия;
- развитие критического мышления;
- дискуссии;
- проблемное обучение;
- междисциплинарное обучение;
- информационно-коммуникационные технологии.

### 3.12. Разделы учебной дисциплины и междисциплинарные связи с последующими дисциплинами

№	Наименование дисциплины	1	2	3	4	5	6	7
1	Внутренние болезни	+	+	+	+	+	+	+
2	Психиатрия и наркология	+	+	+	+	+	+	+
3	Общественное здоровье и организация здравоохранения	+			+	+	+	+
4	Акушерство и гинекология	+	+	+		+	+	+

## 4. МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ОРГАНИЗАЦИИ ИЗУЧЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Лекционный курс строится на выделении основных тем, их медицинской и социальной значимости. Обращается особое внимание на разделы, имеющие значение для смежных клинических дисциплин: внутренних болезней, психиатрии и медицинской психологии, общественного здоровья и организации здравоохранения, акушерства и гинекологии и др.

В плане практических занятий на проверку теоретической подготовки обучающихся выделяется 10-15% времени. Основное время используется для работы с

пациентами, разбора клинических примеров согласно теме занятия. Максимально используется иллюстративно – демонстрационный потенциал кафедры. Соответственно разделам программы знания обучающихся проверяются текущим и итоговым тестовым контролем.

Обязательным является подкрепление теоретической части занятия разбором конкретных клинических случаев с представлением больных и решением соответствующих ситуационных задач, проведение ролевой игры, в которой один из обучающихся является пациентом, а другой – врачом. Такой подход при работе студенческой группы вырабатывает у обучающихся чувство коллективизма, коммуникабельности, внимательности, аккуратности. Это также позволяет освоить деонтологические принципы поведения с пациентами и коллегами.

Самостоятельная работа с литературой, написание историй болезни и рефератов, совместный с преподавателем осмотр и разбор пациентов формируют способность анализировать медицинские и социальные проблемы, умение использовать на практике естественно-научные, медико-биологические и клинические науки в различных видах профессиональной и социальной деятельности.

Различные виды учебной работы, включая самостоятельную работу обучающегося, способствуют овладению культурой мышления, способностью в письменной и устной речи логически правильно оформить его результаты; готовностью к формированию системного подхода к анализу медицинской информации, восприятию инноваций; формируют способность и готовность к самосовершенствованию, самореализации, личностной и предметной рефлексии.

**5. Протокол согласования рабочей программы дисциплины «Медицинская генетика» с другими дисциплинами специальности**

Наименование предшествующей кафедры	Наименование предшествующей учебной дисциплины	Знания, полученные при изучении предшествующей дисциплины	Умения, приобретенные при изучении предшествующей дисциплины	Навыки, приобретенные при изучении предшествующей дисциплины	Компетенции и трудовые функции, сформированные при изучении предшествующей дисциплины	Подпись заведующего предшествующей кафедры
Кафедра анатомии человека	Анатомия человека, топографическая анатомия	Анатомо-топографические взаимоотношения органов и частей организма у взрослого человека, детей и подростков.	Пальпация на человеке основных костных и мышечных ориентиров, определение топографических контуров органов и основных сосудистых и нервных стволов; представление о внутреннем строении центральной нервной системы. Показывать на изображениях, полученных различными методами визуализации (рентгеновские снимки, компьютерные и магнитно-резонансные томограммы и др.) органы, их части и детали строения.	Навыки определения границ органов, зональной и сегментарной иннервации; пульсации сосудов; находить и показывать на рентгеновских снимках органы и основные детали их строения.	УК-1, ОПК-5	Зав. кафедрой анатомии человека, профессор В.Ш. Вагапова

Кафедра биологии	Биология	Биология клетки, жизненный цикл клетки, митоз, мейоз, гаметогенез. Основы общей генетики. Моногенное и полигенное наследование. Сцепленное наследование. Генетика пола. Наследование, сцепленное с полом. Основы цитогенетики. Молекулярные основы наследственности. Фенотип организма. Закономерности и механизмы изменчивости признаков. Основы медицинской генетики.	Применять законы наследования для определения вероятности появления нормальных и патологических признаков в генотипе и их проявления в фенотипе и прогнозирования наследственных заболеваний человека в результате решения генетических задач.	Решение генетических задач по определению вероятности появления нормальных и патологических признаков в генотипе и их проявления в фенотипе и прогнозирования наследственных заболеваний человека.	УК-6, ОПК-3	Зав. кафедрой биологии, профессор Викторова Т.В.
Кафедра биологической химии	Биологическая химия	Метаболизм пуриновых и пиримидиновых нуклеотидов, репликация, строение репликативной вилки, синтез ДНК и РНК, роль ферментов (ДНК-полимераза, ДНК-лигаза), деградация и репарация ДНК, транскрипция, роль: промоторов, терминаторов, ДНК-зависимая РНК-	Анализ результатов биохимических методов исследований и использовать полученные знания для объяснения характера возникающих в организме человека изменений.	Аналитическая работа с информацией, диагностическими методами исследования.	УК-1, ОПК-3, ОПК-5	Зав. кафедрой биологической химии, профессор Галимов Ш.Н.

		полимераза, процессинг РНК, малые ядерные РНК, их биологическая роль, генетический код, строение и функции т-РНК, рибосомы, этапы синтеза белка (инициация, элонгация, терминация), посттрансляционная модификация, ингибиторы синтеза нуклеиновых кислот и белка, механизмы мутагенеза;				
Кафедра нормальной физиологии	Нормальная физиология	Закономерности функционирования и механизмы регуляции деятельности клеток, тканей, органов, систем здорового организма, рассматриваемые с позиций общей физиологии, частной физиологии и интегративной деятельности человека	Оценивать параметры деятельности систем организма	Основные методы исследований физиологических функций, навыки использования простейших медицинских приборов и инструментов	УК-1, ОПК-5	Зав. кафедрой нормальной физиологии, профессор А.Ф. Каюмова
Кафедра патологической анатомии	Патологическая анатомия	Структурные и функциональные основы болезней и патологических процессов, причины, основные механизмы развития и исходы типовых патологических	Анализировать вопросы общей патологии и современные теоретические концепции и направления в медицине; объяснить	Навыки сопоставления морфологических и клинических проявлений болезней	УК-1, ОПК-5, ОПК-9	Зав. кафедрой патологической анатомии, профессор Мустафин Т. И.

		процессов, нарушений функций органов и систем. Понятия этиологии, патогенеза, морфогенеза, патоморфоза болезни, нозологии, принципы классификации болезней.	характер отклонений в ходе развития, которые могут привести к формированию вариантов аномалий и пороков			
Кафедра патологической физиологии	Патологическая физиология	Основные закономерности развития патологических процессов и адаптивных механизмов.	Решение профессиональных врачебных задач на основе патофизиологического анализа данных о патологических процессах, состояниях, реакциях и заболеваниях с использованием знаний об общих закономерностях и механизмах их возникновения, развития и завершения.	Формулировать принципы (алгоритмы, стратегию) и методы их выявления, лечения и профилактики;	УК-1, ОПК-5	Зав. кафедрой патофизиологии, профессор Еникеев Д.А.
Кафедра фармакологии с курсом клинической фармакологии	Фармакология	Фармакокинетика лекарственных средств, индукция и ингибирование микросомальных ферментов печени, фармакодинамика, лекарственные средства, применяемые для лечения	Оценка возможности использования лекарственных средств для целей фармакотерапии на основе представлений об их свойствах.	Выписывание лекарственных средств в рецептах при определенных патологических состояниях, исходя из особенностей фармакодинамики и фармакокинетики препаратов.	УК-1, ОПК-4	Зав. кафедрой фармакологии с курсом клинической фармакологии, профессор Валева Л.А.

		наследственных заболеваний, фармакогенетика.				
Кафедра пропедевтики внутренних болезней	Внутренние болезни	Семиотика наиболее распространенных заболеваний внутренних органов, принципы оказания неотложной медицинской помощи при острых состояниях.	Постановка синдромального диагноза, выбор оптимальных методов лабораторно-инструментального обследования.	Выявление основных клинических симптомов и синдромов и интерпретация результатов лабораторно-инструментального обследования.	УК-1, ОПК-4, ОПК-5, ОПК-9	Зав. кафедрой пропедевтики внутренних болезней, профессор Загидуллин Ш.З.

## Выписка

из протокола заседания кафедры медицинской генетики  
и фундаментальной медицины ИДПО  
№ 11 от «17» июня 2021 г.

**Присутствовали:** председатель профессор Хуснутдинова Э.К., профессор Мурзабаева С.Ш., доценты Сайфуллина Е.В., Марданова А.К., Тимашева Я.Р., Мустафин Р.Н.

**СЛУШАЛИ:** зав. кафедрой медицинской генетики и фундаментальной медицины ИДПО Хуснутдинову Э.К. о рабочей программе, учебно-методических материалах, фонде оценочных средств учебной дисциплины «Медицинская генетика» по специальности 32.05.01 Медико-профилактическое дело (очное обучение).

Составители: зав. кафедрой медицинской генетики и фундаментальной медицины ИДПО д.б.н. Хуснутдинова Э.К., доцент к.м.н. Сайфуллина Е.В., доцент к.м.н. Тимашева Я.Р.

### Рецензенты:

Заведующий кафедрой медико-биологических дисциплин ФГАОУ ВО «Белгородский государственный национальный исследовательский университет» д.м.н., профессор Чурносков М.И.

Зам. директора ГБУЗ Республиканского медико-генетического центра д.б.н., профессор Хусаинова Р.И.

### ПОСТАНОВИЛИ:

Утвердить рабочую программу, учебно-методические материалы, фонд оценочных средств учебной дисциплины «Медицинская генетика» для обучающихся IV курса по специальности 32.05.01 Медико-профилактическое дело» (очное обучение).

Председатель  
зав. кафедрой, д.б.н., профессор

 Хуснутдинова Э.К.

Секретарь  
к.м.н., ассистент

 Тимашева Я.Р.



## Выписка

из протокола заседания ЦМК терапевтических дисциплин  
№ 9 от «8» июня 202 г.

**Присутствовали:** председатель ЦМК ТП проф. Волевач Л.В, секретарь ЦМК ТП доцент Нафикова А. Ш., члены ЦМК.

**Слушали:** зав. учебной частью кафедры медицинской генетики и фундаментальной медицины ИДПО Тимашеву Я.Р. о рабочей программе, учебно-методических материалах, фонде оценочных средств учебной дисциплины «Медицинская генетика» по направлению подготовки (специальности) 32.05.01 Медико-профилактическое дело (очное обучение).

**Составители:** зав. кафедрой медицинской генетики и фундаментальной медицины ИДПО д.б.н. Хуснутдинова Э.К., доцент к.м.н. Сайфуллина Е.В., доцент к.м.н. Тимашева Я.Р.

**Рецензенты:**

Заведующий кафедрой медико-биологических дисциплин ФГАОУ ВО «Белгородский государственный национальный исследовательский университет» д.м.н., профессор Чурносков М.И.

Зам. директора ГБУЗ Республиканского медико-генетического центра д.б.н., профессор Хусаинова Р.И.

**Постановили:**

Утвердить рабочую программу, учебно-методические материалы, фонд оценочных средств учебной дисциплины «Медицинская генетика» для обучающихся IV курса по специальности 32.05.01 Медико-профилактическое дело очной формы обучения согласно ФГОС.

Председатель ЦМК ТП профессор



Л.В. Волевач

Секретарь ЦМК ТП, доцент



А. Ш. Нафикова

## Выписка

из протокола № 13 от «01» июля 2021 г.  
заседания Учебно-методического совета по специальностям 32.05.01 Медико-профилактическое дело, 30.05.01 Медицинская биохимия по направлению подготовки 34.03.01 Сестринское дело  
ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России

**Присутствовали:** председатель УМС профессор, д.м.н. Ш.Н. Галимов, секретарь доцент, к.м.н. А.И. Агафонов члены УМС.

**Слушали:** зав. учебной частью кафедры медицинской генетики и фундаментальной медицины ИДПО Тимашеву Я.Р. о рабочей программе, учебно-методических материалах, фонде оценочных средств учебной дисциплины «Медицинская генетика» по специальности 32.05.01 Медико-профилактическое дело (очное обучение).

**Составители:** зав. кафедрой медицинской генетики и фундаментальной медицины ИДПО д.б.н. Хуснутдинова Э.К., доцент к.м.н. Сайфуллина Е.В., доцент к.м.н. Тимашева Я.Р.

### Рецензенты:

Заведующий кафедрой медико-биологических дисциплин ФГАОУ ВО «Белгородский государственный национальный исследовательский университет» д.м.н., профессор Чурносов М.И.

Зам. директора ГБУЗ Республиканского медико-генетического центра д.б.н., профессор Хусаинова Р.И.

### Постановили:

Утвердить рабочую программу, учебно-методические материалы, фонд оценочных средств учебной дисциплины «Медицинская генетика» для обучающихся IV курса по специальности 32.05.01 Медико-профилактическое дело.

Председатель  
УМС по специальностям  
Медико-профилактическое дело,  
Медицинская биохимия, Сестринское дело

Ш.Н. Галимов

Секретарь  
УМС по специальностям  
Медико-профилактическое дело,  
Медицинская биохимия, Сестринское дело

А.И. Агафонов

**Выписка**  
из протокола № \_\_ заседания Ученого совета  
специальности «Медико-профилактическое дело»  
от « \_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 2021 г.

**Слушали:** зав. учебной частью кафедры медицинской генетики и фундаментальной медицины ИДПО Тимашеву Я.Р. о рабочей программе, учебно-методических материалах, фонде оценочных средств учебной дисциплины «Медицинская генетика» по специальности 32.05.01 Медико-профилактическое дело (очное обучение).

**Составители:** зав. кафедрой медицинской генетики и фундаментальной медицины ИДПО д.б.н. Хуснутдинова Э.К., доцент к.м.н. Сайфуллина Е.В., доцент к.м.н. Тимашева Я.Р.

**Рецензенты:**

Заведующий кафедрой медико-биологических дисциплин ФГАОУ ВО «Белгородский государственный национальный исследовательский университет» д.м.н., профессор Чурносов М.И.

Зам. директора ГБУЗ Республиканского медико-генетического центра д.б.н., профессор Хусаинова Р.И.

**Постановили:**

Утвердить рабочую программу, учебно-методические материалы, фонд оценочных средств учебной дисциплины «Медицинская генетика» для обучающихся IV курса по специальности 32.05.01 Медико-профилактическое дело (очная форма обучения).

Председатель  
д.м.н., профессор



Ш.Н. Галимов

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ РЕЦЕНЗЕНТА

На рабочую программу, учебно-методические материалы, фонд оценочных средств по дисциплине «Медицинская генетика» специальности 32.05.01 «Медико-профилактическое дело», разработанные сотрудниками кафедры медицинской генетики и фундаментальной медицины ФГБОУ ВО «Башкирский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации зав. кафедрой медицинской генетики и фундаментальной медицины, профессором Хуснутдиновой Э.К., доцентом Сайфуллиной Е.В., доцентом Тимашевой Я.Р.

Рабочая программа, учебно-методические материалы, фонд оценочных средств соответствуют компетенциям, требованиям Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 32.05.01 «Медико-профилактическое дело».

В программе отражена цель и задачи, место дисциплины в структуре программы обучения, объём преподавания дисциплины и виды учебной работы, приведен тематический план контактной и самостоятельной работы с указанием количества часов, планируемые результаты обучения. Дано подробное описание методического обеспечения занятий, перечень методов контроля и учета усвоения материала. Содержание рабочей программы в полной мере отражает необходимый объём изучаемого материала.

<b>Требования, определяющие качество учебной литературы</b>	<b>Оценка выполнения требований в баллах (1- 10)</b>	<b>Замечания</b>
Общие требования 1. Содержание рабочей программы, учебно-методических материалов, фонда оценочных средств соответствуют ФГОС ВО, учебному плану специальности 32.05.01 «Медико-профилактическое дело»	10	
Требования к содержанию 1. Основные дидактические единицы соответствуют ФГОС ВО	10	
Требования к качеству информации 1. Приведенные сведения точны, достоверны и обоснованы. 2. Авторами использованы методы стандартизации. 3. Используются классификации и номенклатуры, принятые в последние годы (МКБ-10), международная система единиц СИ и др. 4. Методический уровень представления учебного материала высок, изложение содержания адаптировано к образовательным технологиям. 5. Соблюдены психолого-педагогические требования к трактовке излагаемого материала.	10 10 10 10 10	
Требования к стилю изложения 1. Изложение вопросов системно, последовательно, без излишних подробностей. 2. Определения четки, доступны для понимания. 3. Однозначность употребления терминов. 4. Соблюдены нормы современного русского языка.	10 10 10 10	
Требования к оформлению		



## ЗАКЛЮЧЕНИЕ РЕЦЕНЗЕНТА

На рабочую программу, учебно-методические материалы, фонд оценочных средств по дисциплине «Медицинская генетика» специальности 32.05.01 «Медико-профилактическое дело», разработанные сотрудниками кафедры медицинской генетики и фундаментальной медицины ФГБОУ ВО «Башкирский государственный медицинский университет» Министерства Здравоохранения Российской Федерации: зав. кафедрой медицинской генетики и фундаментальной медицины, профессором Хуснутдиновой Э.К., доцентом Сайфуллиной Е.В., доцентом Тимашевой Я.Р.

Рабочая программа, учебно-методические материалы, фонд оценочных средств, представленные на рецензию, соответствуют требованиям ФГОС ВО по направлению подготовки (специальности) 32.05.01 «Медико-профилактическое дело».

Рабочая программа включает: цель и задачи, место дисциплины в структуре программы обучения, объём дисциплины и виды учебной работы, содержание дисциплины, тематический план контактной и самостоятельной работы, карту обеспеченности дисциплины основной и дополнительной учебно-методической литературой. Учебно-методические материалы состоят из методических рекомендаций для преподавателей, методических указаний для обучающихся для контактной и внеаудиторной работы, содержащих актуальность, цели и задачи, количество часов, вопросы тестового контроля исходных знаний и усвоенного материала.

Требования, определяющие качество учебной литературы	Оценка выполнения требований в баллах (1- 10)	Замечания
<b>Общие требования</b> <b>1. Содержание рабочей программы соответствует ФГОС ВО, учебному плану специальности 32.05.01 «Медико-профилактическое дело»</b>	<b>10</b>	
<b>Требования к содержанию</b> <b>1. Основные дидактические единицы соответствуют ФГОС ВО</b>	<b>10</b>	
<b>Требования к качеству информации</b> <b>1. Приведенные сведения точны, достоверны и обоснованы.</b> <b>2. Авторами использованы методы стандартизации.</b> <b>3. Используются классификации и номенклатуры, принятые в последние годы (МКБ-10), международная система единиц СИ и др.</b> <b>4. Методический уровень представления учебного материала высок, изложение содержания адаптировано к образовательным технологиям.</b> <b>5. Соблюдены психолого-педагогические требования к трактовке излагаемого материала.</b>	<b>10</b>  <b>10</b>  <b>10</b>  <b>10</b>	
<b>Требования к стилю изложения</b> <b>1. Изложение вопросов системно, последовательно, без излишних подробностей.</b> <b>2. Определения четки, доступны для понимания.</b> <b>3. Однозначность употребления терминов.</b> <b>4. Соблюдены нормы современного русского языка.</b>	<b>10</b>  <b>10</b>  <b>10</b>  <b>10</b>	

<b>Требования к оформлению</b>		
<b>5. Рабочая программа оформлена аккуратно, в едином стиле</b>	<b>10</b>	
<b>Итого баллов</b>	<b>120</b>	

Заключение: рабочая программа, учебно-методические материалы, фонд оценочных средств, разработанные сотрудниками кафедры медицинской генетики и фундаментальной медицины ИДПО ФГБОУ ВО «Башкирский государственный медицинский университет» Минздрава России, могут быть рекомендованы для изучения учебной дисциплины «Медицинская генетика» обучающимися 4-го курса по специальности 32.05.01 «Медико-профилактическое дело».

«\_\_» \_\_\_\_\_ 20\_\_\_\_ г.

Главный внештатный специалист  
по медицинской генетике  
Минздрава Республики Башкортостан,  
Нургалиева Л.Р.



*Handwritten signature in blue ink.*

(подпись эксперта, М.П.)