

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Павлов Валентин Николаевич
Должность: Ректор
Дата подписания: 13.01.2023 16:56:40
Уникальный программный ключ:
a562210a8a161d1bc9a34c4a0a3e820ac76b9d73665849e6d6db2e5a4e71d6ee

1

1

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

Кафедра медицинской генетики и фундаментальной медицины



УТВЕРЖДАЮ

/В.Н. Павлов/
2021 года

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
ОБЩАЯ И МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА**

Направление подготовки (специальность, код) 30.05.01 Медицинская
биохимия
Форма обучения очная
Срок освоения основной образовательной программы 6 лет

Курс IV, V
Контактная работа – 216 часов
Лекции - 68 часов
Практические занятия - 148 часа
Самостоятельная (внеаудиторная)
работа студентов - 108 часа

Семестр VII, VIII, IX
Экзамен 36 часов
Всего 360 часов (10 З.Е)

УФА 2021

При разработке рабочей программы учебной дисциплины в основу положены:

- 1) ФГОС ВО 3++ по направлению подготовки (специальности) 30.05.01 Медицинская биохимия, утвержденный приказом Министерства науки и высшего образования РФ №998 от 13.08.2020 г;
- 2) Учебный план по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия, утвержденный Ученым советом федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Башкирский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации от «25» мая 2021 г., протокол № 6;
- 3) Приказ Министерства труда и социальной защиты РФ №613н от 04.08.2017 г. «Об утверждении профессионального стандарта «Врач-биохимик».

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена на заседании кафедры медицинской генетики и фундаментальной медицины ИДПО «25» мая 2021 г., протокол № 6

Зав. кафедрой,
профессор

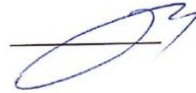


Э.К. Хуснутдинова

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена Учебно-методическим советом по специальностям 32.05.01 Медико-профилактическое дело, 30.05.01 Медицинская биохимия, 34.03.01 Сестринское дело «25» мая 2021 г., протокол № 8

Председатель

УМС по специальностям МПД, МБХ, СД



Ш.Н. Галимов

Разработчики:

Зав. кафедрой, профессор
Доцент

Э.К. Хуснутдинова
Я.Р. Тимашева

Рецензенты

- 1) Чурносов М.И., д.м.н., медико-биологических дисциплин ФГАОУ ВО «Белгородский государственный национальный исследовательский университет»
- 2) Аюпова Г.Р., И.о. зам. директора по медицинской части ГБУЗ Республиканского медико-генетического центра.

Содержание рабочей программы

1	Пояснительная записка.....	4
2	Вводная часть.....	4
3.	Основная часть.....	9
3.1.	Объем учебной дисциплины и виды учебной работы.....	9
3.2.	Разделы учебной дисциплины и компетенции, которые должны быть освоены при их изучении.....	13
3.3.	Разделы учебной дисциплины, виды учебной деятельности и формы контроля.....	14
3.4.	Название тем лекций и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины.....	14
3.5.	Название тем практических занятий и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины.....	15
3.7.	Самостоятельная работа обучающихся.....	16
3.8.	Оценочные средства для контроля успеваемости и результатов освоения учебной дисциплины.....	17
3.9.	Учебно-методическое и информационное обеспечение учебной дисциплины	18
3.10.	Материально-техническое обеспечение учебной дисциплины.....	18
3.11.	Образовательные технологии.....	18
3.12.	Разделы учебной дисциплины и междисциплинарные связи с последующими дисциплинами.....	19
4.	Методические рекомендации по организации изучения дисциплины.....	19
5.	Протоколы согласования рабочей программы дисциплины с другими дисциплинами специальности.....	20
6.	Протоколы утверждения.....	23
7.	Рецензии.....	25

1. ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Рабочая программа учебной дисциплины «Медицинская генетика» по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия разработана в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования по соответствующему направлению подготовки (специальности) с учетом основной образовательной программы. Изучение общей и медицинской генетики формирует знания и умения, необходимые для освоения других профессиональных дисциплин, таких, как внутренние болезни, неврология, педиатрия, клиническая лабораторная диагностика и др., а также для практической деятельности, направленной на своевременное выявление и адекватное лечение заболеваний, сохранение здоровья и формирование активного долголетия.

2. ВВОДНАЯ ЧАСТЬ

2.1 Цели и задачи освоения дисциплины:

Цель освоения дисциплины состоит в приобретении обучающимися системных теоретических знаний по общей и медицинской генетике, формировании клинического мышления при анализе данных физикального обследования и результатов лабораторных, инструментальных методов исследования и клинико-генеалогического анализа; овладении практическими навыками диагностики наследственных и врожденных заболеваний, анализа генетической составляющей многофакторной патологии, приобретении способностей к применению полученных знаний и навыков для лечения и профилактики наследственных и врожденных заболеваний, а также воспитании профессионально-личностных качеств врача, развитии профессиональной и социальной компетентности,

Задачи изучения дисциплины:

– Приобретение обучающимися современных знаний об этиологии, патогенезе, клинике, диагностике, лечении и профилактике наследственных заболеваний человека, умений распознавать симптомы и синдромы наследственных (генетических) заболеваний, увеличивая эффективность оказываемой медицинской помощи и сокращая количество диагностических тестов и обследований;

– Ознакомление обучающихся с методами медицинской генетики, формирование умений правильно собирать генетический анамнез, составлять и анализировать родословную, определять предположительный тип наследования и рассчитывать генетический риск;

– Ознакомление обучающихся с принципами клинической и дифференциальной диагностики, интерпретации результатов современных методов цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики и принципами адекватной терапии наследственных заболеваний, возможностями медико-генетического консультирования, пренатальной диагностики и скрининговых программ;

– Знание принципов организации медико-генетической службы и ее взаимодействия с остальными службами практического здравоохранения;

– Формирование у обучающихся практических навыков, необходимых для последующей научно-исследовательской и практической деятельности с соблюдением основополагающих требований этики и деонтологии.

2.2 Место дисциплины в структуре ООП

Медицинская генетика относится к базовой части Блока 1 программы специалитета по направлению 30.05.01 Медицинская биохимия.

Основные знания, необходимые для изучения дисциплины формируются при изучении следующих дисциплин:

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. Сформированные компетенции (частично) УК-1, ОПК-1

биохимия: представление о метаболизме 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-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. Сформированные компетенции (частично) ОПК-1; ОПК-2

патологическая физиология: основные закономерности развития патологических процессов и адаптивных механизмов. Сформированные компетенции (частично) ОПК-1, ОПК-2, ПК-13, ПК-14

фармакология: фармакокинетика лекарственных средств, индукция и ингибирование микросомальных ферментов печени, фармакодинамика, лекарственные средства, применяемые для лечения наследственных заболеваний, фармакогенетика; Сформированные компетенции (частично) ОПК-1, ОПК-3, ПК-10

внутренние болезни: семиотика наиболее распространенных заболеваний внутренних органов, принципы оказания неотложной медицинской помощи при острых состояниях. Сформированные компетенции (частично) ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3, ОПК-8, ПК-13, ПК-14

Знание основ медицинской генетики необходимо в ежедневной работе врача любой специальности, направленной на своевременное выявление и лечение заболеваний, сохранение и укрепление здоровья человека, и продление его жизни. Медицинская

генетика изучает зависимость различных заболеваний от наследственной предрасположенности и, таким образом, тесно связана с другими дисциплинами, в частности, педиатрией, внутренними болезнями, неврологией.

2.3 Требования к результатам освоения дисциплины

2.3.1. В основе преподавания дисциплины «Общая и медицинская генетика» лежат следующие виды профессиональной деятельности:

- медицинская;
- организационно-управленческая;
- научно-производственная и проектная;
- научно-исследовательская.

2.3.2. Изучение дисциплины «Общая и медицинская генетика» направлено на формирование у обучающихся следующих общекультурных (ОК), общепрофессиональных (ОПК) и профессиональных (ПК) компетенций: ОПК-1; ОПК-2; ОПК-3; ОПК-5; ПК-1; ПК-13; ПК-14.

п/ №	Номер/ индекс компетенции с содержанием компетенции (или ее части)/ трудовой функции	Номер индикатора компетенции с содержанием (или ее части)	Индекс трудовой функции и ее содержание	Перечень практических навыков по овладению компетенцией	Оценочные средства
п/ №	п/ №	п/ №	п/ №	п/ №	п/ №
1	2	3	4	5	6
1.	ОПК-1 Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения	ОПК-1.3- Применяет фундаментальные медицинские знания для решения профессиональных задач.	А/01.7 А/03.7	Составление выписки из карты амбулаторного/стационарного больного. Заполнение вводного эпикриза на диспансерного больного. Экспертная оценка амбулаторных	Контрольная работа, тестирование, написание рефератов

	стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности			карт. Составление плана лекций в рамках образовательных программ для населения. Выписка рецептов. Составление алгоритмов оказания неотложной МП.	
2	ОПК-2 выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния <i>in vivo</i> и <i>in vitro</i> при проведении биомедицинских исследований	ОПК-2.1–Выявляет и оценивает морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в нервной системе. ОПК-2. 2-Применяет знания о морфофункциональных особенностях физиологических состояниях и патологических процессов в нервной системе.	A/01.7 D/01.7		Контрольная работа, тестирование, собеседование по ситуационным задачам
3	ОПК-3. Способен использовать специализированное диагностическое и лечебное оборудование, применять	ОПК-3.1. Применяет диагностическое оборудование для решения профессиональных задач. ОПК-3.3. Использует медицинские изделия, лекарственные средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии в медицинских и научных исследованиях.	A/01.7 A/03.7		Контрольная работа, тестирование, собеседование по ситуационным

	медицинские изделия, лекарственные средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии, предусмотренные порядками оказания медицинской помощи				м задачам
4	ОПК-5. Способен к организации и осуществлению прикладных и практических проектов и иных мероприятий по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека	ОПК-5.1 – Организует прикладные и практические проекты и иные мероприятия по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека ОПК-5.2 – Осуществляет прикладные и практические проекты и иные мероприятия по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека	A/01.7 A/02.7 B/01.7 D/01.7 D/02.7		Контрольная работа, тестирование, собеседование по ситуационным задачам
5	ПК-1 Способен выполнять общеклинические, биохимические, иммунологические, молекулярно-биологические и гематологические	ПК-1.1 – Выполняет стандартные операционные процедуры клинических лабораторных исследований (общеклинические, биохимические, иммунологические, молекулярно-биологические и гематологические) ПК-1.2 – Разрабатывает и применяет стандартные методы клинико-лабораторного исследования.	A/01.7 A/03.7		Контрольная работа, тестирование, собеседование по ситуационным задачам

	лабораторные исследования				
6	ПК-13 Способен к выполнению фундаментальных научных биомедицинских исследований	<p>ПК-13.1- Определяет стратегию и проблематику фундаментальных исследований, выбирает оптимальные способы решения задач, проводит системный анализ объектов исследования, отвечает за правильность и обоснованность выводов, внедрение полученных результатов в практическое здравоохранение</p> <p>ПК-13.3 – Проводит исследования, наблюдения, эксперименты, измерения для проверки гипотез в области молекулярной медицины и молекулярной биологии</p> <p>ПК-13.4 - Формулирует выводы по итогам исследований, наблюдений, экспериментов, измерений в области молекулярной медицины и молекулярной Биологии и тд.</p> <p>ПК-13.5 - Информировать научную общественность о результатах фундаментальных исследований, наблюдений, экспериментов, измерений в области медицины и молекулярной биохимии путем представления их в виде докладов на научных мероприятиях.</p>	D/01.7		Контрольная работа, тестирование, собеседование по ситуационным задачам
7	ПК-14 Способен к выполнению прикладных и поисковых научных биомедицинских исследований и разработок	<p>ПК-14.3 - Разрабатывает и выполняет прикладные и поисковые научные биомедицинские исследования.</p> <p>ПК-14.4 – Информировать научную общественность о результатах прикладных и поисковых исследований, наблюдений, экспериментов, измерений в области молекулярной медицины и молекулярной биологии путем публикации их в рецензируемых</p>	D/02.7		Контрольная работа, тестирование, собеседование по ситуационным

		научных изданиях.			М задачам
--	--	-------------------	--	--	-----------

3. ОСНОВНАЯ ЧАСТЬ

3.1. Объем дисциплины и вид учебной работы

Виды учебной работы	Всего часов / зачетных единиц	Семестры (указание часов по семестрам)		
		5 семестр	6 семестр	7 семестр
Контактная работа (всего)	216	72	96	48
В том числе:				
Лекции (Л)	68	20	28	20
Практические занятия (ПЗ)	148	52	68	28
Самостоятельная работа обучающихся (СРО), всего	108	36	48	24
В том числе:				
История болезни				
Другие виды работ: тестовый контроль, ситуационные задачи				
Подготовка к занятиям				
Подготовка к зачету				
Формы аттестации по дисциплине (экзамен)	36			36
Общая трудоемкость дисциплины часов / зачетных единиц	360 / 10	108 / 3	144 / 4	108 / 3

3.2 Разделы учебной дисциплины

3.2.1 Разделы учебной дисциплины и компетенции, которые должны быть освоены при их изучении

№	№ компетенции /ТФ	Наименование раздела учебной дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах (темы разделов и подразделов)
1	2	3	4
1.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3, ОПК-5, ПК-1, ПК-13, ПК-14 (А/01.7; А/03.7; В/01.7, D/01.7; D/02.7)	Общая генетика.	Предмет и история генетики. Наследственность и изменчивость. Ген, генотип и фенотип. Место генетики среди биологических дисциплин. Значение генетики для решения задач медицины и биотехнологии. Молекулярные основы наследственности. Генетическая информация. Локализация генов в хромосомах. Роль цитоплазматических органелл в передаче наследственной информации. Деление клетки. Митоз. Мейоз. Гаметогенез. Кариотип.

		<p>Нуклеиновые кислоты, их структура, свойства и функции. Генетический код.</p> <p>Генетический анализ. Цели и принципы генетического анализа. Наследственный признак. Признаки качественные и количественные, элементарные и комплексные. Принцип анализа единичных признаков. Методы генетического анализа.</p> <p>Основные закономерности наследования. Аллели и типы их взаимодействий. Цитологические основы законов наследования. Взаимодействие генов: комплементарность, эпистаз, полимерия (кумулятивная и некумулятивная). Биохимические основы взаимодействия генов. Особенности наследования количественных признаков (полигенное наследование). Плейотропия. Критерии нехромосомного наследования. Митохондриальная наследственность.</p> <p>Генетические основы изменчивости. Понятие о наследственной и ненаследственной (модификационной) изменчивости. Взаимодействие генотипа и окружающей среды. Норма реакции генотипа. Пенетрантность и экспрессивность. Хромосомные перестройки. Внутри- и межхромосомные перестройки: делеции, дупликации, инверсии, транслокации, транспозиции. Генные мутации. Классификация генных мутаций.</p> <p>Геном и геномика. Ядерный (хромосомный) и митохондриальный геном. Проект «Геном человека» и его значение для медицины. Структурная организация генома эукариот. Регуляторные элементы генома. Мобильные генетические элементы. Функциональная геномика.</p> <p>Генетический контроль молекулярно-клеточных процессов. Генетический контроль и молекулярные механизмы репликации. Репарация ДНК, ее роль в поддержании стабильности генетического материала. Виды репарации. Генетическая рекомбинация. Виды рекомбинации. Конверсия гена.</p> <p>Регуляция экспрессии генов. Уровни регуляции экспрессии генов. Регуляция экспрессии генов у прокариот. Лактозный оперон. Регуляция экспрессии генов у эукариот. Посттранскрипционный уровень регуляции синтеза белков.</p> <p>Основы генетической инженерии. Ключевые ферменты генетической инженерии. Методы выделения и синтеза генов. Векторы на основе плазмид и фагов. Геномные библиотеки. Получение рекомбинантных молекул ДНК, молекулярное клонирование фрагментов ДНК. Трансгенные</p>
--	--	--

			<p>организмы.</p> <p>Популяционная генетика. Вид и популяция. Частоты фенотипов, генотипов, генов и аллелей. Закон Харди-Вайнберга. Генетическая гетерогенность популяций. Факторы динамики генетического состава популяции: ограничение численности (дрейф генов, эффект «бутылочного горлышка»), мутации, миграции, естественный отбор. Взаимодействие факторов динамики генетической структуры в природных популяциях. Внутрипопуляционный генетический полиморфизм. Генофонд. Генетический груз.</p>
2.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3, ОПК-5, ПК-1, ПК-13, ПК-14 (А/01.7; А/03.7; В/01.7, D/01.7; D/02.7)	Медицинская генетика.	<p>Введение в медицинскую генетику. Предмет и задачи медицинской генетики. Наследственные заболевания, их распространение в популяциях. Классификация наследственных заболеваний. Семиотика наследственных заболеваний.</p> <p>Методы медицинской генетики. Клинико-генеалогический метод. Цитогенетический, биохимический, молекулярно-генетический методы, показания к применению. Популяционно-статистический, близнецовый метод.</p> <p>Врожденные пороки развития. 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> <p>Хромосомные болезни. Классификация, этиология и эпидемиология хромосомных болезней человека. Патогенез хромосомных болезней, зависимость тяжести клинической картины от выраженности хромосомного дисбаланса, количественной вовлеченности ау- и гетерохроматина. Особенности фенотипа больных. Однородительские дисомии, хромосомный импринтинг, семейная предрасположенность. Сбалансированные хромосомные аномалии (робертсоновские транслокации), несбалансированные хромосомные аномалии (синдромы частичных моносомий и трисомий). Возраст родителей и частота хромосомных болезней у детей.</p> <p>Методы диагностики хромосомной патологии. Классификация метафазных хромосом. Кариотипирование, кариограмма, идиограмма. Варианты нормального и патологического кариотипа.</p>

		<p>Дифференциальная окраска хромосом для диагностики хромосомных мутаций и аутомсомных геномных мутаций. Современные методы диагностики хромосомной патологии (кариотипирование, FISH, arrayCGH/XMA).</p> <p>Аномалии половых хромосом. Особенности клинических проявлений синдромов Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трисомии X, полисомии по Y-хромосоме.</p> <p>Аномалии аутомсом. Особенности клинических проявлений синдромов Дауна, Эдвардса, Патау.</p> <p>Микроцитогенетические синдромы. Синдромы Ангельмана, Прадера - Вилли, Вольфа-Хишхорна. Популяционная частота, особенности течения беременности при хромосомных синдромах. Диагностика, профилактика.</p> <p>Болезни аминокислотного обмена. Этиология, патогенез, клинические особенности, диагностика, прогноз.</p> <p>Болезни углеводного и жирового обмена. Этиология, патогенез, клинические особенности, диагностика, прогноз.</p> <p>Болезни клеточных органелл. Лизосомные болезни накопления, митохондриальные заболевания. Мультифакторные болезни. Гены предрасположенности.</p> <p>ДНК-диагностика наследственных болезней. Принципы, современные методы ДНК-диагностики, показания, противопоказания. Правовые и этические аспекты ДНК-диагностики.</p> <p>Генетическая паспортизация. Принцип составления и цели использования. Геном человека. Значение международных программ «Геном человека» и «ENCODE». Интерпретационные технологии в современной медицине (каталог OMIM). Уникальные и повторяющиеся последовательности генома человека, их роль в развитии заболеваний и идентификации личности.</p> <p>Онкогенетика. Предмет изучения онкогенетики. Канцерогенез, теории канцерогенеза. Генетические аспекты канцерогенеза. Протоонкогены, онкогены и гены-супрессоры опухолевого роста. Клеточные кризисы, ведущие к образованию сложных хромосомных перестроек - хромотрипсис, хромоплексия. Молекулярно-генетические и цитогенетические методы диагностики в онкологии. Гетерогенность опухолей и клональная эволюция. Генетические особенности ряда онкологических заболеваний.</p> <p>ДНК-диагностика и медико-генетическое</p>
--	--	--

		<p>консультирование при наследственных онкологических заболеваниях. Наследственные и спорадические формы онкологических заболеваний. Наследственные опухолевые синдромы. Скрининг наследственных форм рака. Применение геномики для индивидуализации лечения опухолей. Таргетная терапия.</p> <p>Фармакогенетика. Фармакокинетические и фармакодинамические полиморфизмы генов. Значение фармакогенетического тестирования для персонализации применения различных групп лекарственных препаратов. Практическое использование клинико-фармакологических технологий персонализированной медицины.</p> <p>Генетика репродуктивных нарушений. Периконцепционная профилактика (скрининг гетерозигот, предимплантационная диагностика, донорские программы в циклах ЭКО).</p> <p>Пrenатальная диагностика. Методы пренатальной диагностики. Методы неинвазивной и инвазивной пренатальной диагностики (УЗИ, биохимический скрининг, определение ДНК плода, внутриутробная коррекция нарушений развития, инвазивные процедуры).</p> <p>Неонатальный скрининг фенилкетонурии, гомоцистинурии, галактоземии, муковисцидоза, адреногенитального синдрома, врожденного гипотиреоза. Этические аспекты генетического скрининга.</p> <p>Селективный скрининг. Метод тандемной масс-спектрометрии. Показания к проведению селективного скрининга, основные и дополнительные критерии. Заболевания, выявляемые при селективном скрининге.</p> <p>Медико-генетическое консультирование. Медико-генетическая консультация (центр), структура, задачи. Диспансеризация пациентов с наследственной патологией. 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>Патогенетическое лечение наследственных заболеваний. Общие принципы лечения наследственных заболеваний. Основные подходы к</p>
--	--	---

			<p>патогенетическому лечению. Роль генетических регистров. Диетотерапия. Выведение токсичных метаболитов. Ингибирование синтеза токсичных продуктов обмена. Коррекция недостатка продукта реакции. Ферментная заместительная терапия.</p> <p>Генотерапия наследственных заболеваний. Задачи генотерапии. Векторы на основе вирусов животных и невирусные способы доставки «терапевтического» гена в больные клетки. Альтернативные подходы (РНК-интерференция и др). Методические подходы к генотерапии рака. Достижения и проблемы генотерапии.</p>
--	--	--	---

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

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела учебной дисциплины	Л	ПЗ	СРС	Контроль	Всего	Формы контроля успеваемости
1.	5	Общая генетика.	20	52	36	–	108	Тесты, типовые задачи, собеседование.
2.	6, 7	Медицинская генетика.	48	96	72	36	252	Тесты, типовые задачи, собеседование.
3	5, 6, 7	ИТОГО	68	148	108	36	360	

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

№ п/п	Название тем лекций учебной дисциплины	Кол-во часов
Общая генетика.		
1.	Предмет и история генетики.	2
2.	Молекулярные основы наследственности.	2
3.	Генетический анализ.	2
4.	Основные закономерности наследования.	2
5.	Генетические основы изменчивости.	2
6.	Геном и геномика.	2
7.	Генетический контроль молекулярно-клеточных процессов.	2
8.	Регуляция экспрессии генов.	2
9.	Основы генетической инженерии.	2
10.	Популяционная генетика.	2
Медицинская генетика.		
1.	Введение в медицинскую генетику.	2
2.	Методы медицинской генетики.	2
3.	Врожденные пороки развития.	2
4.	Хромосомные болезни.	2
5.	Методы диагностики хромосомной патологии.	2

6.	Аномалии половых хромосом.	2
7.	Аномалии аутомосом.	2
8.	Микроцитогенетические синдромы.	2
9.	Болезни аминокислотного обмена.	2
10.	Болезни углеводного и жирового обмена.	2
11.	Болезни клеточных органелл.	2
12.	Мультифакторные болезни.	2
13.	ДНК-диагностика наследственных болезней.	2
14.	Генетическая паспортизация.	2
15.	Онкогенетика.	2
16.	ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование при наследственных онкологических заболеваниях.	2
17.	Фармакогенетика.	2
18.	Генетика репродуктивных нарушений.	2
19.	Пренатальная диагностика.	2
20.	Неонатальный скрининг.	2
21.	Селективный скрининг.	2
22.	Медико-генетическое консультирование.	2
23.	Патогенетическое лечение наследственных заболеваний.	2
24.	Генотерапия.	2
	Всего	68

3.5. Название тем практических занятий и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины

№ п/п	№ семестра	Наименование практического занятия	Всего часов
1	2	3	4
Общая генетика			
1.	5	Предмет и история генетики, ее место в биологии и медицине.	5
2.	5	Молекулярные основы наследственности.	5
3.	5	Генетический анализ.	5
4.	5	Основные закономерности наследования.	5
5.	5	Генетические основы изменчивости.	6
6.	5	Геном и геномика.	5
7.	5	Генетический контроль молекулярно-клеточных процессов.	5
8.	5	Регуляция экспрессии генов.	5
9.	5	Основы генетической инженерии.	5
10.	5	Популяционная генетика.	6
Медицинская генетика			
1.	6	Введение в медицинскую генетику.	4
2.	6	Методы медицинской генетики.	4
3.	6	Врожденные пороки развития.	4
4.	6	Хромосомные болезни.	4

5.	6	Методы диагностики хромосомной патологии.	4
6.	6	Аномалии половых хромосом.	4
7.	6	Аномалии аутосом.	4
8.	6	Микроцитогенетические синдромы.	4
9.	6	Болезни аминокислотного обмена.	4
10.	6	Болезни углеводного и жирового обмена.	4
11.	6	Болезни клеточных органелл.	4
12.	6	Мультифакторные болезни.	4
13.	6	ДНК-диагностика наследственных болезней.	4
14.	6	Генетическая паспортизация.	4
15.	6	Онкогенетика.	4
16.	6	ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование при наследственных онкологических заболеваниях.	4
17.	6	Фармакогенетика.	4
18.	7	Генетика репродуктивных нарушений.	4
19.	7	Пренатальная диагностика.	4
20.	7	Неонатальный скрининг.	4
21.	7	Селективный скрининг.	4
22.	7	Медико-генетическое консультирование.	4
23.	7	Патогенетическое лечение наследственных заболеваний.	4
24.	7	Генотерапия.	4
Итого			148

3.6 Лабораторный практикум – не предусмотрен.

3.7 Самостоятельная работа обучающихся

3.7.1. Виды самостоятельной работы обучающихся

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела учебной дисциплины	Виды СРО	Всего часов
1	5	Общая генетика.	Подготовка к занятиям, подготовка к тестированию, подготовка к текущему и итоговому контролю.	36
2	6, 7	Медицинская генетика.	Подготовка к занятиям, подготовка к тестированию, подготовка к текущему и итоговому контролю.	72
ИТОГО				108

3.7.2 Темы рефератов, курсовых работ - не предусмотрены.

3.8 ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ КОНТРОЛЯ УСПЕВАЕМОСТИ И РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.8.1 Виды контроля и аттестации, формы оценочных средств

Для оценки результатов освоения учебной дисциплины используются:

- тестовые задания;
- типовые задачи;
- собеседование.

3.8.2. Примеры оценочных средств

Код компетенций	Тестовые задания
ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3, ОПК-5, ПК-1, ПК-13, ПК-14 (А/01.7; А/03.7; В/01.7, D/01.7; D/02.7)	1. МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА ИЗУЧАЕТ 1) заболевания, поражающие нескольких членов одной семьи 2) клинику и патогенез врожденных заболеваний 3) мероприятия по профилактике наследственных заболеваний 4) роль наследственности в патологии человека 5) явления наследственности и изменчивости
ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3, ОПК-5, ПК-1, ПК-13, ПК-14 (А/01.7; А/03.7; В/01.7, D/01.7; D/02.7)	2. ПЕРВЫЙ ЗАКОН МЕНДЕЛЯ - ЭТО 1) закон чистоты гамет 2) закон единообразия гибридов первого поколения 3) закон расщепления признаков 4) закон независимого наследования признаков 5) закон разнообразия гибридов первого поколения
ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3, ОПК-5, ПК-1, ПК-13, ПК-14 (А/01.7; А/03.7; В/01.7, D/01.7)	3. КРОССИНГОВЕР - ЭТО 1) способ деления клеток, в результате которого из одной диплоидной клетки образуется четыре гаплоидные 2) сцепленное наследование признаков 3) наследование признаков, определяемых генами, расположенными в половых хромосомах 4) процесс обмена участками гомологичных хромосом 5) расхождение гомологичных хромосом к полюсам клетки

D/02.7)	
ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3, ОПК-5, ПК-1, ПК-13, ПК-14 (А/01.7; А/03.7; В/01.7, D/01.7; D/02.7)	4. МОНОМЕРОМ ДНК ЯВЛЯЕТСЯ 1) нуклеозид 2) нуклеотид 3) нуклеопротеид 4) аминокислота 5) нуклеосома
ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3, ОПК-5, ПК-1, ПК-13, ПК-14 (А/01.7; А/03.7; В/01.7, D/01.7; D/02.7)	5. ПРОЦЕСС САМОУДВОЕНИЯ МОЛЕКУЛ ДНК НАЗЫВАЕТСЯ 1) репарация 2) репликация 3) транскрипция 4) трансляция 5) экспрессия
ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3, ОПК-5, ПК-1, ПК-13, ПК-14 (А/01.7; А/03.7; В/01.7, D/01.7; D/02.7)	6. ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА ЭТО 1) белковый аппарат клетки, содержащий совокупность всех молекул структурных белков и ферментов 2) наследственный аппарат клетки, содержащий весь объем информации, необходимой для развития организма 3) энергетический аппарат клетки 4) совокупность всех экспрессирующихся молекул в клетке 5) совокупность всех метилированных последовательностей в клетке

3.9 УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Основная литература

п / №	Наименование	Автор (ы)	Год, место издания	Кол-во экземпляров	
				в библиотеке	на кафедре
1	2	3	4	7	8
1.	Клиническая генетика (+CD-диск)	Бочков Н.П. и др.	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011.	170	2
2.	Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970416839.html .	Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А.; под ред. Н. П. Бочкова.	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2011. - 592 с.	неограниченн ый доступ	
3.	Медицинская генетика [Текст] : учебное пособие	Л. В. Акуленко [и др.].	Москва : ГЭОТАР-МЕДИА, 2015. - 190,[2] с.	50	2
4.	Медицинская генетика : учебное пособие	Акуленко Л. В. и др./ под ред. Янушевич О. О.	Москва : ГЭОТАР-МЕДИА, 2015. - on-line.	900 доступов	

Дополнительная литература

3.10 Материально-техническое обеспечение учебной дисциплины

- Использование компьютеров, TV, DVD-плееров, мультимедийного комплекса.
- Использование учебных аудиторий, оборудованных лекционных аудиторий, тематических учебных классов.
- Перечень наглядных материалов, технических средств обучения и контроля

№ п/п	Темы лекций и занятий	Наименование ТСО, ТСКЗ
1	К лекциям и практическим занятиям по основным разделам программы.	Учебные таблицы, слайды, доски, CD- и DVD-диски, компьютеры, DVD-плееры, мультимедийные комплексы
2	К практическим занятиям по всем темам.	Тестовые задания.
3	К практическим занятиям по всем темам.	Типовые и ситуационные задачи.

3.11 Образовательные технологии

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

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 последующих дисциплин	Разделы данной дисциплины, необходимые для изучения последующих дисциплин	
		1	2
1	Неврология	+	+
2	Внутренние болезни	+	+
3	Педиатрия	+	+

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, неврологии, педиатрии и др.

В плане практических занятий на проверку теоретической подготовки студентов 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 студентов 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 учащихся является пациентом, а другой – врачом. Такой подход при работе студенческой группе вырабатывает у учащихся чувство коллективизма, коммуникабельности, внимательности, аккуратности. Это также позволяет освоить деонтологические принципы поведения с пациентами и коллегами.

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

Различные виды учебной работы, включая самостоятельную работу студента, 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.

Зав. кафедрой медицинской генетики
и фундаментальной медицины ИДПО,
д.б.н., профессор

Э.К. Хуснутдинова

Зав.учебной частью кафедры медицинской
генетики и фундаментальной медицины ИДПО,
к.м.н., доцент

Я.Р. Тимашева

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 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-1, ОПК-1 (А/01.7; А /02.7)	Зав. кафедрой, профессор Викторова Т.В.
Кафедра биологической химии	Биологическая химия	Метаболизм пуриновых и пиримидиновых нуклеотидов, репликация, строение репликативной вилки, синтез ДНК и РНК,	Анализ результатов биохимических методов исследований и использовать полученные знания для объяснения	Аналитическая работа с информацией, диагностическими методами исследования.	УК-1, ОПК-1, ОПК-2 (А/01.7; А/ 03.7; А /04.7; D/01.7)	Зав. кафедрой, профессор Галимов Ш.Н.

		<p>роль ферментов (ДНК-полимераза, ДНК-лигаза), деградация и репарация ДНК, транскрипция, роль: промоторов, терминаторов, ДНК-зависимая РНК-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;</p>	<p>характера возникающих в организме человека изменений.</p>			
Кафедра патологической физиологии	Патологическая физиология	<p>Основные закономерности развития патологических процессов и адаптивных механизмов.</p>	<p>Решение профессиональных врачебных задач на основе патофизиологического анализа данных о патологических процессах, состояниях, реакциях и заболеваниях с использованием знаний об общих</p>	<p>Формулировать принципы (алгоритмы, стратегию) и методы их выявления, лечения и профилактики;</p>	<p>ОПК-1, ОПК-2, ПК-13, ПК-14 (А/01.7; D/01.7; D/02.7)</p>	<p>Зав. кафедрой патофизиологии, профессор Еникеев Д.А.</p>

			закономерностях и механизмах их возникновения, развития и завершения.			
Кафедра фармакологии с курсом клинической фармакологии	Фармакология	Фармакокинетика лекарственных средств, индукция и ингибирование микросомальных ферментов печени, фармакодинамика, лекарственные средства, применяемые для лечения наследственных заболеваний, фармакогенетика.	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.	:ОПК-1, ОПК-3, ПК-10 (А/06.7; В/01.7; D/01.7)	Зав.кафедрой фармакологии с курсом клинической фармакологии, профессор Валеева Л.А.

