

Владимирский филиал федерального государственного бюджетного
образовательного учреждения высшего образования
«Приволжский исследовательский медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

УТВЕРЖДАЮ

Исполняющий обязанности директора
Владимирского филиала ФГБОУ ВО «ПИМУ»



Минздрава России

Ю.В. Арсенина

«29» августа 2024 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

Название дисциплины: **ОСНОВЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

Специальность: **31.05.02 ПЕДИАТРИЯ**

(код, наименование)

Квалификация: **ВРАЧ — ПЕДИАТР**

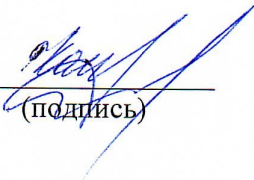
Факультет: **ПЕДИАТРИЧЕСКИЙ**

Форма обучения: **ОЧНАЯ**

Трудоемкость дисциплины: **36 А.Ч.**

Рабочая программа разработана в соответствии с ФГОС ВО по специальности 31.05.02 Педиатрия, утвержденным приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации № 965 от «12» августа 2020 г.

СОГЛАСОВАНО
Начальник УМО



(подпись)

И.Ю. Калашникова

«29» августа 2024 г.

Цель и задачи дисциплины «Основы медицинской генетики» (далее - дисциплина).

Цель освоения дисциплины – участие в формировании у выпускника следующих компетенций:

Универсальные компетенции:

УК-1. Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, вырабатывать стратегию действий

Задачи дисциплины:

В результате изучения дисциплины студент должен:

Знать:

- основные направления современной генетики: геномику, протеомику, эпигенетику, этногеномику, фармакогеномику, метагеномику, современные подходы генной терапии.
- основы моногенных заболеваний и принципы их диагностики с использованием современных достижений генетики.
- симптомы распространенных наследственных синдромов и основные подходы к их диагностике.
- механизмы генетической и эпигенетической изменчивости.
- о митохондриальных заболеваниях и заболеваниях геномного импринтинга.
- о распространенности и значимости наследственных заболеваний.
- прогноз для жизни, трудоспособности и социальной адаптации при основных нозологических формах наследственных заболеваний.

Уметь:

- реализовать этические и деонтологические аспекты врачебной деятельности в общении с больными, страдающими наследственными заболеваниями.
- строить родословную у больных с признаками наследственного заболевания.

Владеть:

- навыками молекулярно-генетических исследований, используемых для диагностики наследственных заболеваний.

Место дисциплины в структуре ООП ВО ПИМУ.

2.1. Дисциплина «Основы медицинской генетики» относится к блоку Б.1 «Дисциплины (Модули)» части, формируемой участниками образовательных отношений ООП ВО и изучается на 2 курсе в 4 семестре.

2.2. Для изучения дисциплины необходимы знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами:

биология, нормальная анатомия, гистология с цитологией и эмбриологией, нормальная физиология.

2.3. Изучение дисциплины необходимо для знаний, умений и навыков, формируемых последующими дисциплинами:

микробиология, вирусология; иммунология, эпидемиология, медицинская экология, общая гигиена.

3. Результаты освоения дисциплины и индикаторы достижения компетенций

Изучение дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих универсальных компетенций:

№ п/п	Код компетенции	Содержание компетенции (или ее части)	Код и наименование индикатора достижения компетенции	В результате изучения дисциплины, обучающиеся должны		
				Знать	Уметь	Владеть
1.	УК-1	Способен осуществлять	ИУК 1.1 Знает:	- принципы анализа элементов полученной	- анализировать	- навыками анализа научной

		влять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, вырабатывать стратегию действий	методы критического анализа и оценки современных научных достижений; основные принципы критического анализа ИУК 1.2 Умеет: получать новые знания на основе анализа, синтеза и др.; собирать данные по сложным научным проблемам, относящимся к профессиональной области; осуществлять поиск информации и решений на основе действий, эксперимента и опыта	информации (выявленных симптомов, синдромов, патологических изменений) в результате обследования пациента с наследственным заболеванием; • принципы синтеза полученной информации (выявленных симптомов, синдромов, патологических изменений) для постановки предварительного диагноза - основные типы наследования, клинические симптомы и синдромы, характер течения и исходы наиболее распространённых наследственных заболеваний - прогноз для жизни, трудоспособности и социальной адаптации при основных наследственных болезнях. - основные направления профилактики наследственных болезней. - основные методы лабораторной и инструментальной диагностики, необходимые для верификации и формулировки диагноза наиболее распространенных наследственных	полученную информацию, принимать самостоятельное решение - составлять родословные, используя стандартные обозначения, анализировать родословные; - объяснять причины и возможные механизмы рождения детей с хромосомными болезнями; - методами изучения наследственности человека (цитогенетический метод, биохимический метод, генеалогический метод, близнецовый метод; принцип	литературы и официальных статистических обзоров, подготовки рефератов, обзоров по актуальным и современным научным вопросам в области наследственной патологии. - навыками скрининг-оценки результатов лабораторных и инструментальных методов исследования и выявления тех изменений, которые требуют направления больного к генетику.
--	--	---	---	---	--	--

				заболеваний (генетические, биохимические, морфологические основы развития наследственной патологии); - показания к направлению на различные инструментальные и лабораторные методы • - основные факторы риска развития заболеваний и их коррекцию - главные составляющие здорового образа жизни. - принципы организации программ диагностики наследственных заболеваний - формы и методы организации гигиенического образования и воспитания населения. - методику медико-генетического консультирования	секвенирования ДНК) - интерпретировать наиболее значимые для диагностики наследственных заболеваний изменения результатов лабораторных и инструментальных методов исследования, а именно: общего и биохимических анализов крови, цитогенетических методов, методов прямой ДНК-диагностики. - применять современные информационные технологии и для получения сведений, касающихся диагностики	
--	--	--	--	--	---	--

					ки и лечения наследств енных заболеван ий - выявлять наследств енные заболеван ия - организов ать работу по формиров анию у населения , пациенто в и членов их семей мотиваци и, направлен ной на сохранен ие и укреплен ие своего здоровья и здоровья окружаю щих. - оценивать значение образа жизни для сохранен ия здоровья человека и планиров ать свою жизнедея тельность на основе знаний о здоровом	
--	--	--	--	--	---	--

					образе жизни	
--	--	--	--	--	-----------------	--

4. Разделы дисциплины и компетенции, которые формируются при их изучении:

п/№	Код компетенции	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах
1.	УК-1	1.Молекулярная генетика-основа медицинской генетики. Генетический паспорт. Эпигенетика. Этногеномика.	Геномика. Протеомика. Геном человека как научная основа предиктивной медицины. Генетический паспорт. Геномный импринтинг-эпигенетическая система регуляции генов. Митохондриальные болезни. Геномика и геномные технологии. Новые проекты по изучению генома человека. Генетический полиморфизм. Этногеномика. Геномика и создание новых лекарственных препаратов. Концепция лекарственной метаболической безопасности. Фармакогенетика.

		2. Методы изучения генетики человека. Моногенные, хромосомные и геномные заболевания.	Генеалогический метод исследования генетики человека. Составление родословных. Близнецовый метод: определение коэффициента родства; коэффициенты родства для различных пар родственников; определение конкордантности. Популяционно-статистический метод исследования в медицинской генетике. Значение изучения частот генов и генотипов в популяции для получения информации о частоте гетерозиготности. Биохимический метод исследования генетики человека. Цитогенетические методы исследования в медицинской генетике. Стандартное кариотипирование. Флюоресцентная in situ гибридизация (FISH метод). Многоцветные FISH методы. Примеры применения в клинической практике. Моногенные заболевания. Типы наследования. Классификация моногенных заболеваний. Болезни обмена: аминокислотного, углеводного, липидного, пуринового, порфиринового обмена. Хромосомные aberrации. Классификация. Наиболее распространенная патология: синдром Дауна, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера.
		3. Врожденные заболевания и пороки развития.	Врожденные заболевания и пороки развития. Пороки при моногенных и хромосомных заболеваниях. Пороки, вызванные эндокринными, гормональными и метаболическими расстройствами матери. Пороки экзогенного происхождения. Мультифакториальные пороки. Роль физических, химических и биологических факторов в происхождении врожденных нарушений развития.

		4. Методы диагностики наследственных патологий человека и медико-генетическое консультирование.	Методы ДНК-диагностики. Использование в клинической практике. • анализ полиморфизма длин рестрикционных фрагментов • анализ полиморфизма мини- и микросателлитных последовательностей • полимеразная цепная реакция • анализ конформационного полиморфизма одонитевой ДНК • методы секвенирования ДНК (дидезокси-метод Сэнгера, флюорохромное окрашивание химическое расщепление) • гибридизация нуклеиновых кислот с аллель-специфическими зондами. Прикладные аспекты применения методов молекулярной генетики и ДНК-диагностики в клинической медицине. Метод ДНК- комет в оценке генотоксического действия экологических факторов. Задачи медико-генетического консультирования и показания для направления больных и их семей на медико-генетическое консультирование. Методики проведения медико-генетического консультирования. Основные клинико-генетические и методы исследования.
--	--	--	---

5. Объём дисциплины и виды учебной работы

Общая трудоемкость дисциплины составляет 1 зачётная единица, 36 часов

Вид учебной работы	Трудоемкость		Трудоемкость по семестрам (АЧ)
	Объем в зачетных единицах (ЗЕ)	Объем в академических часах (АЧ)	4
Аудиторная работа, в том числе:	0,61	22	
Лекции (Л)	0,17	6	6
Лабораторные практикумы (ЛП)	-	-	-
Практические занятия (ПЗ)	0,44	16	16
Клинические практические занятия (КПЗ)	-	-	-
Семинары (С)	-	-	-

Самостоятельная работа студента (СРС)	0,39	14	14
Научно-исследовательская работа студента	-	-	-
Промежуточная аттестация: зачет	-	-	-
Общая трудоемкость	1	36	36

6. Содержание дисциплины

6.1. Разделы дисциплины и виды занятий

п/№	№ семестра	Наименование раздела дисциплины	Виды учебной работы							
			Л	ЛП	ПЗ	КПЗ	С	СРС	всего	
1.	4	Молекулярная генетика- основа медицинской генетики. Генетический паспорт. Эпигенетика. Этногеномика.	6	-		-	-	3	9	
2.	4	Методы изучения генетики человека. Моногенные, хромосомные и геномные заболевания.		-	6	-	-	4	10	
3.	4	Врожденные заболевания и пороки развития.		-	4	-	-	3	7	
4.	4	Методы диагностики наследственных патологий человека и медико-генетическое консультирование.		-	6			4	10	
		Зачет								
ИТОГО			6		16			14	36	

6.2. Тематический план лекций*:

№	Тема лекции	Объем в АЧ
		4 семестр
1	Введение в медицинскую генетику. Дифференциация медицинской генетики. Геном человека как научная основа предиктивной медицины. Генетический паспорт.	2

2	Геномика. Протеомика. Генетический полиморфизм. Этногеномика. Геномика и создание новых лекарственных препаратов. Концепция лекарственной метаболической безопасности. Фармакогенетика.	2
3	Эпигенетика и болезни человека. Эпигенетические детерминаты при злокачественных новообразованиях. Геномный импринтинг-эпигенетическая система регуляции генов.	2
	ИТОГО: (всего 6 АЧ)	6

***(очная форма, с применением ЭИОС и ДОТ)**

6.3. Тематический план лабораторных практикумов:

Учебным планом не предусмотрены

6.4. Тематический план практических занятий*:

№	Тема занятия	Объем в АЧ
		4 семестр
1	Методы изучения генетики человека. Основные клинико-генетические и методы исследования. Генеалогический метод исследования генетики человека. Составление родословных. Близнецовый метод: определение коэффициента родства; коэффициенты родства для различных пар родственников; определение конкордантности Популяционно-статистический метод исследования в медицинской генетике. Значение изучения частот генов и генотипов в популяции для получения информации о частоте гетерозиготности Биохимический метод исследования генетики человека.	3
2	Хромосомный анализ. Цитогенетические методы исследования в медицинской генетике. Стандартное кариотипирование. Флюоресцентная in situ гибридизация (FISH метод). Многоцветные FISH методы. Примеры применения в клинической практике. Спектральное кариотипирование (Spectral Karyotyping = SKY). Моногенные заболевания. Типы наследования. Классификация моногенных заболеваний. Болезни обмена: аминокислотного, углеводного, липидного, пуринового, порфиринового обмена. Хромосомные aberrации. Классификация. Наиболее распространенная патология: синдром Дауна, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера.	4
3	Врожденные заболевания и пороки развития. Пороки при моногенных и хромосомных заболеваниях. Пороки, вызванные эндокринными, гормональными и метаболическими расстройствами матери. Пороки экзогенного происхождения. Мультифакториальные пороки. Роль физических, химических и биологических факторов в происхождении врожденных нарушений развития. Агенезия. Аплазия. Атрезия и стеноз. Отсутствие отдельных частей органа. Врожденная гипоплазия. Врожденная гипертрофия.	3

	Гетероплазия. Гетеротопия. Эктопия. Дизрафия или арафия. Дисхрония. Макросомия Неразделение органов или монозиготных близнецов. Персистирование. Удвоение органа. Дополнительные органы. Малые аномалии развития.	
4	Методы ДНК-диагностики. Использование в клинической практике. • анализ полиморфизма длин рестрикционных фрагментов • анализ полиморфизма мини- и микросателлитных последовательностей • полимеразная цепная реакция • анализ конформационного полиморфизма однонитевой ДНК • методы секвенирования ДНК (дидезокси-метод Сэнгера, флюорохромное окрашивание химическое расщепление) • гибридизация нуклеиновых кислот с аллель-специфическими зондами • технология полногеномного секвенирования (WGS) Прикладные аспекты применения методов молекулярной генетики и ДНК-диагностики в клинической медицине.	3
5	Медико-генетическое консультирование как вид специализированной медицинской помощи населению. Задачи медико-генетического консультирования и показания для направления больных и их семей на медико-генетическое консультирование. Методики проведения медико-генетического консультирования. Семейный скрининг наследственной патологии. Досимптомная диагностика (болезнь Гентингтона, рак молочной железы, рак толстого кишечника)	3
	ИТОГО (всего 16 АЧ)	16

*(очная форма, с применением ЭИОС и ДОТ)

6.5. Тематический план семинаров:

Учебным планом не предусмотрены

6.6. Распределение самостоятельной работы студента (СРС):

Учебным планом не предусмотрено

п/№	Наименование вида СРС	Объем в АЧ
		Семестр 4
1.	– работа с лекционным материалом, предусматривающая проработку конспекта лекций и учебной литературы;	2
2.	– выполнение домашнего задания к занятию;	2
3.	– выполнение домашней контрольной работы (решение задач, тестирование on-line);	2
4.	– изучение материала, вынесенного на самостоятельную проработку (отдельные темы);	4

5.	– подготовка к зачету	4
	ИТОГО (всего – 14 АЧ)	14

6.7. Научно-исследовательская работа студента:

Учебным планом не предусмотрена

7. Фонд оценочных средств, для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации

№ п/п	№ семестра	Формы контроля	Наименование раздела дисциплины	Оценочные средства		
				виды	Кол-во контрольных вопросов	Кол-во тестовых заданий
1	2	3	4	5	6	7
1.	3	Контроль освоения темы, контроль самостоятельной работы студента	Молекулярная генетика- основа медицинской генетики. Генетический паспорт. Эпигенетика. Этногеномика.	Тесты on-line	30	20
2.	3	Контроль освоения темы, контроль самостоятельной работы студента	Методы изучения генетики человека. Моногенные, хромосомные и геномные заболевания.	Тесты on-line Кейс-задача	30 10	25
3.	3	Контроль освоения темы, контроль самостоятельной работы студента	Врожденные заболевания и пороки развития.	Тесты on-line	10	20
4.	3	Контроль освоения темы, контроль самостоятельной работы студента	Медико-генетическое консультирование как вид специализированной медицинской помощи населению	Тесты on-line	14	25
5.	3	Зачет		Кейс-задача	10	

			Все разделы дисциплины	Тесты on-line	-	90
--	--	--	------------------------	---------------	---	----

8. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

8.1. Перечень основной литературы:

№	Наименование согласно библиографическим требованиям	Количество экземпляров	
		На кафедре	В библиотеке
1.	Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2020.	0	Электронная версия

8.2. Перечень дополнительной литературы:

№	Наименование согласно библиографическим требованиям	Количество экземпляров	
		На кафедре	В библиотеке
1.	Ньюссбаум Р. Л. Медицинская генетика. 397 наглядных иллюстраций, схем и таблиц, 43 клинических случая : пер. с англ. / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард ; ред. Н. П. Бочков. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 624 с.	1	36
2.	Медицинская генетика : учебное пособие / В. Д. Трошин, О. А. Морозова, А. В. Густов, О. В. Трошин. – 4-е изд., перераб. и доп. – Чебоксары : Изд-во Чувашского ун-та, 2002. – 340 с.	1	24
3	Инге-Вечтомов, Сергей Георгиевич. Генетика с основами селекции : учебник для студентов высших учебных заведений / С. Г. Инге-Вечтомов. – 2-е изд. – СПб. : Издательство Н-Л, 2010. – 720 с.	1	1
4	Наследственные болезни : национальное руководство + 1 электрон. диск (CD - Rom) / Российское общество медицинских генетиков ; гл.ред. Н. П. Бочков, Е. К. Гинтер, В. П. Пузырев. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. – 936 с.		1
5	Неретин, В. Я. Медико-генетическое консультирование при наследственных и врожденных болезнях нервной системы / В. Я. Неретин, Б. В. Агафонов, О. П. Сидорова. – М. : Медицина, 2004. – 224 с.		2
6	Генетика : учебник для вузов / Н. В. Барышникова, Д. С. Билева, Е. Л. Дадали, Л. М. Константинова, О. В. Кузнецова, А. В. Поляков ; под ред. В. И. Иванова. – М. : Академкнига, 2007. – 638 с.		1
7	Барашнев, Ю. И. Диагностика и лечение врожденных и наследственных заболеваний у детей (путеводитель по клинической генетике) / Ю. И. Барашнев, В. А. Бахарев, П. В. Новиков. – М. : Триада-Х, 2004. – 560 с.		2

8	Бочков, Николай Павлович. Клиническая генетика : учебник +1 электрон. диск (CD- Rom) / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; ред. Н. П. Бочков. – 4-е изд., доп. и перераб. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 592 с.	1 экз.	58 экз.
9	Мутовин, Геннадий Романович. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учебное пособие / Г. Р. Мутовин. – 3-е изд., перераб. и доп. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 832 с.	1 экз.	9 экз.
10	Притчард, Дориан Дж. Наглядная медицинская генетика : учебно-методическое пособие для студентов учреждений высшего профессионального образования / Д. Д. Притчард, Б. Р. Корф ; ред. пер. Н. П. Бочков. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2009. – 200с.	1 экз.	10 экз.
11	Гинтер, Евгений Константинович. Медицинская генетика : Учебник / Е. К. Гинтер. – М. : Медицина, 2003. – 448 с. : ил. тв. – (Учебная литература для студентов медицинских вузов)	1 экз.	6 экз.

8.3.Перечень методических рекомендаций для самостоятельной работы студентов:

8.4. Электронные образовательные ресурсы, используемые в процессе преподавания дисциплины

8.4.1. Внутренняя электронная библиотечная система университета (ВЭБС)*

Наименование электронного ресурса	Краткая характеристика (контент)	Условия доступа	Количество пользователей
Внутренняя электронно-библиотечная система (ВЭБС) ПИМУ	Труды сотрудников ПИМУ (учебники, учебные пособия, сборники задач, методические пособия, лабораторные работы, монографии и др.)	Доступ по индивидуальному логину и паролю с любого компьютера и мобильного устройства	Не ограничено

8.4.2. Электронные образовательные ресурсы, приобретаемые университетом

№	Наименование электронного ресурса	Краткая характеристика (контент)	Условия доступа	Количество пользователей
1.	База данных «Медицина. Здравоохранение (ВО) и «Медицина. Здравоохранение (СПО)» в составе базы данных «Электронная библиотека технического ВУЗа	Учебники и учебные пособия для высшего медицинского и фармацевтического образования.	Доступ по индивидуальному логину и паролю с любого компьютера и мобильного устройства	Не ограничено

	(ЭБС «Консультант студента»			
2.	База данных «Консультант врача. Электронная медицинская библиотека»	Национальные руководства, клинические рекомендации, учебные пособия, монографии, атласы, справочники и др.	Доступ по индивидуальному логину и паролю с любого компьютера и мобильного устройства	Не ограничено
3.	База данных «Электронная библиотечная система «Букап»	Учебная и научная медицинская литература российских издательств, в т.ч. переводные издания. Коллекция подписных изданий формируется точно.	Доступ по индивидуальному логину и паролю с любого компьютера и мобильного устройства. С компьютеров университета – доступ автоматический.	Не ограничено
4.	Электронные периодические издания в составе базы данных «НАУЧНАЯ ЭЛЕКТРОННАЯ БИБЛИОТЕКА eLIBRARY»	Электронные медицинские журналы	Доступ – с компьютеров университета.	Не ограничено

8.4.3. Ресурсы открытого доступа

№п/п	Наименование электронного ресурса	Краткая характеристика (контент)	Условия доступа
1	Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ)	Включает электронные аналоги печатных изданий и оригинальные электронные издания, не имеющие аналогов, зафиксированных на иных носителях (диссертации, авторефераты, книги, журналы и т.д.).	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
2.	Научная электронная библиотека eLIBRARY.RU	Крупнейший российский информационный портал в области науки, технологии, медицины и образования, содержащий рефераты и полные тексты научных статей и публикаций.	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет.
3.	Научная электронная библиотека открытого доступа КиберЛенинка	Полные тексты научных статей с аннотациями, публикуемые в научных журналах России и ближнего зарубежья.	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
4.	Российская государственная библиотека (РГБ)	Авторефераты, для которых имеются авторские договоры с разрешением на их открытую публикацию	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет

5.	Справочно-правовая система «Консультант Плюс»	Федеральное и региональное законодательство, судебная практика, финансовые консультации, комментарии законодательства и др.	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
----	---	---	---

9. Материально-техническое обеспечение дисциплины.

Учебные аудитории для проведения учебных занятий по дисциплине—оснащены оборудованием и техническими средствами обучения.

Помещения для самостоятельной работы обучающихся оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечены доступом в электронную информационно-образовательную среду организации.

При осуществлении образовательного процесса по дисциплине используется комплект лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения, в том числе отечественного производства.