



федеральное государственное
бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Тюменский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО Тюменский ГМУ Минздрава России)
Институт клинической медицины

Кафедра биологии

УТВЕРЖДЕНО:
Проректор по учебно-методической
работе
Василькова Т.Н.
15 мая 2024 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Б1.О.20 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА

Специальность: 31.05.01 Лечебное дело

Формы обучения: очная

Квалификация (степень) выпускника: Врач-лечебник

Год набора: 2024

Срок получения образования: 6 лет

Объем: в зачетных единицах: 2 з.е.
в академических часах: 72 ак.ч.

Курс: 3 Семестры: 5

Разделы (модули): 3

Зачет: 5 семестр

Лекционные занятия: 14 ч.

Практические занятия: 34 ч.

Самостоятельная работа: 24 ч.

г. Тюмень, 2024

Разработчики:

Заведующий кафедрой биологии, доктор медицинских наук,
доцент Соловьева С.В.

Доцент кафедры биологии, кандидат биологических наук,
доцент Фролова О.В.

Рецензенты:

Заведующий кафедрой гистологии и эмбриологии ФГБОУ ВО Тюменский ГМУ, д.м.н.,
профессор Г.С. Соловьев

Ведущий специалист ФБУН «Научно-исследовательский институт краевой инфекционной
патологии» Роспотребнадзора, к. б. н. М.И. Беляева

Рабочая программа дисциплины (модуля) составлена в соответствии с требованиями ФГОС
ВО по специальности 31.05.01 Лечебное дело, утвержденного приказом Минобрнауки России
от 12.08.2020 №988, с учетом трудовых функций профессиональных стандартов:
"Врач-лечебник (врач-терапевт участковый)", утвержден приказом Минтруда России от
21.03.2017 № 293н.

Согласование и утверждение

№	Подразделение или коллегиальный орган	Ответственное лицо	ФИО	Виза	Дата, протокол (при наличии)
1	Методический совет по специальности 31.05.01 Лечебное дело	Председатель методического совета	Елфимов Д.А.	Согласовано	25.04.2024, № 4
2	Центральный координационн ый методический совет	Председатель ЦКМС	Василькова Т.Н.	Согласовано	15.05.2024, № 9

1. Цель и задачи освоения дисциплины (модуля)

Цель освоения дисциплины - формирование у студентов системных знаний о клинической генетике человека и способность применять генетические методы исследования во врачебной практике в соответствии с требованиями Профессионального стандарта «Врач-педиатр участковый», утвержденного приказом Министерства труда и социальной защиты РФ от 27 марта 2017 г. № 306н.

Задачи изучения дисциплины:

- пополнить знания студентов современными достижениями в области генетики человека;
- сформировать у студентов базовые умения осмотра пациентов и их родственников с целью выявления врожденной и наследственной патологии;
- расширить понимание природы наследственных заболеваний человека, их этиологии, патогенеза, причин широкого клинического полиморфизма этиологически единых форм и генетической гетерогенности клинически сходных состояний. Приобретение знаний и выработка умений по диагностике наиболее распространенных форм наследственной патологии;
- сформировать профессиональную компетенцию в овладении клинико-генеалогическим методом и правильным сбором генеалогического анамнеза, составление родословных и формирование предварительного заключения о типе наследования патологии в конкретной семье;
- представить цели, этапы проведения, методы и возможности медико-генетического консультирования;
- сформировать у студентов понимание целей и возможностей современных методов цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики;
- ознакомить с биоэтическими и правовыми нормами медико-генетического консультирования, принципами взаимодействия медико-генетической службы со всеми службами практического здравоохранения и показания для организации потока больных;
- ознакомить с компьютерными диагностическими программами и принципами компьютерной диагностики наследственных болезней.

2. Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю), соотнесенные с планируемыми результатами освоения образовательной программы

Компетенции, индикаторы и результаты обучения

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

УК-1.1 Анализирует проблемную ситуацию как систему, выявляя ее составляющие и связи между ними

Знать:

УК-1.1/Зн1 методику анализа проблемной ситуации как систему, выявляя ее составляющие и связи между ними

Уметь:

УК-1.1/Ум1 анализировать проблемную ситуацию как систему, выявляя ее составляющие и связи между ними

Владеть:

УК-1.1/Нв1 анализом проблемной ситуации как системы, выявляя ее составляющие и связи между ними

УК-1.2 Определяет пробелы в информации, необходимой для решения проблемной ситуации, и проектирует процессы по их устранению

Знать:

УК-1.2/Зн1 пути определения пробелы в информации, необходимой для решения проблемной ситуации, и проектирует процессы по их устранению

Уметь:

УК-1.2/Ум1 определять пробелы в информации, необходимой для решения проблемной ситуации, и проектирует процессы по их устранению

Владеть:

УК-1.2/Нв1 навыком определения пробелы в информации, необходимой для решения проблемной ситуации, и проектирует процессы по их устранению

УК-1.3 Критически оценивает надежность источников информации, работает с противоречивой информацией из разных источников

Знать:

УК-1.3/Зн1 способы критического оценивания надежности источников информации при работе с противоречивой информацией из разных источников

Уметь:

УК-1.3/Ум1 критически оценивать надежность источников информации, работая с противоречивой информацией из разных источников

Владеть:

УК-1.3/Нв1 критическим оцениванием надежности источников информации, работая с противоречивой информацией из разных источников

УК-1.4 Разрабатывает и содержательно аргументирует стратегию решения проблемной ситуации на основе системного и междисциплинарного подходов

Знать:

УК-1.4/Зн1 методы содержательного аргументирования стратегии решения проблемной ситуации на основе системного и междисциплинарного подходов

Уметь:

УК-1.4/Ум1 разрабатывать стратегию решения проблемной ситуации на основе системного и междисциплинарного подходов

Владеть:

УК-1.4/Нв1 содержательной аргументацией стратегии решения проблемной ситуации на основе системного и междисциплинарного подходов

УК-1.5 Использует логико-методологический инструментарий для критической оценки современных концепций философского и социального характера в своей предметной области

Знать:

УК-1.5/Зн1 логико-методологический инструментарий для критической оценки современных концепций философского и социального характера в своей предметной области

Уметь:

УК-1.5/Ум1 критически оценивать современные концепции философского и социального характера в своей предметной области, используя логико-методологический инструментарий

Владеть:

УК-1.5/Нв1 навыками применения логико-методологического инструментария для критической оценки современных концепций философского и социального характера в своей предметной области

ОПК-5 Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач

ОПК-5.1 Имеет представление о строении организма человека на всех его уровнях организации, понимает и интерпретирует процессы, протекающие в организме как в норме, так и при развитии патологических состояний

Знать:

ОПК-5.1/Зн1 строение организма человека на всех его уровнях организации

Уметь:

ОПК-5.1/Ум1 интерпретировать процессы, протекающие в организме как в норме, так и при развитии патологических состояний

Владеть:

ОПК-5.1/Нв1 представлением о строении организма человека на всех его уровнях организации, процессах, протекающих в организме как в норме, так и при развитии патологических состояний

ОПК-5.2 Оценивает морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для интерпретации результатов клинико-лабораторной, инструментальной и функциональной диагностики при решении профессиональных задач

Знать:

ОПК-5.2/Зн1 морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для интерпретации результатов клинико-лабораторной, инструментальной и функциональной диагностики при решении профессиональных задач

Уметь:

ОПК-5.2/Ум1 интерпретировать результаты клинико-лабораторной, инструментальной и функциональной диагностики при решении профессиональных задач

Владеть:

ОПК-5.2/Нв1 оценкой морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для интерпретации результатов клинико-лабораторной, инструментальной и функциональной диагностики при решении профессиональных задач

ОПК-5.3 Применяет алгоритмы клинико-лабораторной, инструментальной и функциональной диагностики, методы оценки морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач

Знать:

ОПК-5.3/Зн1 алгоритмы клинико-лабораторной, инструментальной и функциональной диагностики, методы оценки морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач

Уметь:

ОПК-5.3/Ум1 применять алгоритмы клинико-лабораторной, инструментальной и функциональной диагностики, методы оценки морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач

Владеть:

ОПК-5.3/Нв1 навыками применения алгоритмов клинико-лабораторной, инструментальной и функциональной диагностики, методов оценки морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека для решения профессиональных задач

3. Место дисциплины в структуре ОП

Дисциплина (модуль) Б1.О.20 «Генетика человека» относится к обязательной части образовательной программы и изучается в семестре(ах): 5.

В процессе изучения дисциплины студент готовится к видам профессиональной деятельности и решению профессиональных задач, предусмотренных ФГОС ВО и образовательной программой.

4. Объем дисциплины и виды учебной работы

Период обучения	Общая трудоемкость (часы)	Общая трудоемкость (ЗЕТ)	Контактная работа (часы, всего)	Лекционные занятия (часы)	Практические занятия (часы)	Самостоятельная работа (часы)	Промежуточная аттестация (часы)
Пятый семестр	72	2	48	14	34	24	Зачет
Всего	72	2	48	14	34	24	

5. Содержание дисциплины

5.1. Разделы, темы дисциплины и виды занятий (часы промежуточной аттестации не указываются)

Наименование раздела, темы	Всего	Лекционные занятия	Практические занятия	Самостоятельная работа	Планируемые результаты обучения, соотнесенные с результатами освоения программы
		в т.ч. Внеаудиторная контактная работа	в т.ч. Внеаудиторная контактная работа		
Раздел 1. Модульная единица 1.1. Введение в генетику человека. Клинико-генеалогический и цитогенетические методы медицинской генетики.	26	6	12	8	УК-1.1 УК-1.2 УК-1.3 УК-1.4 УК-1.5 ОПК-5.1

Тема 1.1. Анализ моногенных и мультифакторных заболеваний посредством генеалогического метода. Сбор генеалогической информации. Признаки типов наследования. Роль кровного родства в рецессивных патологиях.	2			2			ОПК-5.2 ОПК-5.3
Тема 1.2. Типы наследования, основные критерии аутосомно-доминантных, аутосомно-рецессивных, X-сцепленных доминантных и рецессивных, Y-сцепленных, митохондриальных.	2			2	2		
Тема 1.3. Нетрадиционные типы наследования. Митохондриальное наследование. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов, болезни геномного импринтинга.	2			2			
Тема 1.4. Цитологические основы наследственности. Хромосомные мутации. Цитогенетические методы исследования.	2			2			
Тема 1.5. Хромосомные болезни. Аномалии по аутосомам. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Дауна, Патау, Эдвардса. Синдромы частичных анеуплоидий: синдром «кошачьего крика». Аномалии по половым хромосомам: синдром Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, полисомии по X и Y-хромосомам.	2			2	2		
Тема 1.6. Микроцитогенетические синдромы: синдром Прадера-Вилли, синдром Ангельмана. FISH-метод диагностики.	10			2		8	

Тема 1.7. Медицинская генетика и её история. Направления развития. Современные методы работы. Вопросы, решаемые генетикой в педиатрической практике. Виды наследственных патологий и их семиотика. Популяционная генетика человека. Классификация мутаций. Право и этика в медицинской генетике.	2	2	2				
Тема 1.8. Генеалогический метод: его характеристика и этапы. Типы наследования и их признаки. Параметры кровного родства. Митохондриальное и полигенное наследование. Наследственная предрасположенность к патологиям. Мультифакторные заболевания.	2	2					
Тема 1.9. Клеточный уровень наследственности. Цитогенетические методы. Заболевания, вызванные хромосомными абберациями и геномными мутациями. Микроцитогенетические синдромы. Этиологические и цитогенетические аспекты хромосомных болезней. Гоносомные и аутосомные аномалии. Клиника и терапия хромосомных болезней.	2	2					
Раздел 2. Модульная единица 1.2. Молекулярные основы наследственности. Наследственные болезни обмена веществ.	24	4	2	12	4	8	УК-1.1 УК-1.2 УК-1.3 УК-1.4 УК-1.5
Тема 2.1. ДНК и РНК и их роль в наследовании признаков. Генный уровень мутаций. Частоты наследуемых патологий. Причины популяционных различий частот. Диагностика наследуемых патологий посредством методов молекулярной генетики: ПЦР, секвенирование, электрофоретические методы, блоттинг, зонды.	2			2	2		ОПК-5.1 ОПК-5.2 ОПК-5.3

Тема 2.2. Наследуемые патологии метаболизма. Классы наследственных метаболических расстройств, их характеристика. Роль в педиатрической практике. Общие аспекты патогенеза наследуемых патологий обмена веществ. Скрининговые стратегии. Болезни нарушения обмена аминокислот. Гомоцистинурия.	2			2		
Тема 2.3. Наследуемые патологии метаболизма. Галактоземия. Муковисцидоз. ВГКН. Гипотиреоз. Наследственная гиперхолестеринемия.	2			2	2	
Тема 2.4. Наследственные болезни клеточных органелл. Лизосомные болезни. Мукополисахаридозы. Пероксисомные болезни. Митохондриальные болезни.	2			2		
Тема 2.5. Клинические проявления и генетические основы факоматозов.	2			2		
Тема 2.6. Клиническая картина и генетическая основа нейро-мышечных синдромов. Наследуемые патологии соединительной ткани. Характеристика синдрома Марфана.	10			2		8
Тема 2.7. Роль ДНК и РНК в наследовании признаков. Разновидности генных мутаций. Диагностика наследуемых патологий посредством методов молекулярной генетики: ПЦР, секвенирование, электрофоретические методы, блоттинг, зонды. Генотерапия. Методические, юридические и этические вопросы клонирования.	2	2	2			

Тема 2.8. Наследуемые патологии метаболизма в педиатрической практике. Классы наследственных метаболических расстройств, их характеристика. Общие аспекты патогенеза наследуемых патологий обмена веществ. Скрининговые стратегии. Болезни нарушения обмена аминокислот. Муковисцидоз. ВГКН. Гипотиреоз.	2	2					
Раздел 3. Модульная единица 1.3. Врожденные пороки развития. Профилактика наследственных болезней.	22	4	2	10	2	8	УК-1.1 УК-1.2 УК-1.3 УК-1.4 УК-1.5 ОПК-5.1 ОПК-5.2 ОПК-5.3
Тема 3.1. Врождённые пороки развития: классификация и номенклатура. Виды ВПР. Патологии гамет, бластулы, эмбриона. Дисплазия, дизрупция, деформация.	2			2			
Тема 3.2. Информационные технологии в работе с наследственными патологиями. Детерминация малых аномалий развития. Ассоциации и наследственный синдром, как явления. «Портретная» диагностика.	2			2			
Тема 3.3. Малые аномалии развития. Понятие наследственного синдрома. «Портретная» диагностика наследственных болезней. Виды профилактики наследственных болезней. Периконцепционная профилактика.	2			2			
Тема 3.4. Профилактическая работа в спектре наследственных патологий. Современный подход в профилактике врождённой патологии: этапы и показания для периконцепционной профилактики. Методы пренатальной диагностики. Показания к комплексной дородовой диагностике.	10			2	2	8	
Тема 3.5. Контрольно – зачётное занятие.	2			2			

Тема 3.6. Современные методы портретной диагностики. Диагностика и семиотика наследуемых патологий: определение симптомокомплексов. Врождённые пороки развития: классификация и номенклатура.	2	2	2			
Тема 3.7. Медико-генетическая служба: структурная организация, задачи функционирования системы. Современный подход в профилактике врождённой патологии: этапы и показания для периконцепционной профилактики. Методы пренатальной диагностики. Показания к комплексной дородовой диагностике.	2	2				
Итого	72	14	6	34	10	24

5. Содержание разделов, тем дисциплин и формы текущего контроля

Раздел 1. Модульная единица 1.1. Введение в генетику человека. Клинико-генеалогический и цитогенетические методы медицинской генетики.

(Лекционные занятия - 6ч.; Практические занятия - 12ч.; Самостоятельная работа - 8ч.)

Тема 1.1. Анализ моногенных и мультифакторных заболеваний посредством генеалогического метода. Сбор генеалогической информации. Признаки типов наследования. Роль кровного родства в рецессивных патологиях.

(Практические занятия - 2ч.)

Анализ моногенных и мультифакторных заболеваний посредством генеалогического метода. Сбор генеалогической информации. Признаки типов наследования. Роль кровного родства в рецессивных патологиях.

Тема 1.2. Типы наследования, основные критерии аутосомно-доминантных, аутосомно-рецессивных, X-сцепленных доминантных и рецессивных, Y-сцепленных, митохондриальных.

(Практические занятия - 2ч.)

Типы наследования, основные критерии аутосомно-доминантных, аутосомно-рецессивных, X-сцепленных доминантных и рецессивных, Y-сцепленных, митохондриальных.

Внеаудиторная контактная работа

Форма учебной деятельности	Вид работы	Содержание	Часы
Практические занятия	Решение ситуационных задач	Решение задач по теме занятия	2

Тема 1.3. Нетрадиционные типы наследования. Митохондриальное наследование. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов, болезни геномного импринтинга.

(Практические занятия - 2ч.)

Нетрадиционные типы наследования. Митохондриальное наследование. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов, болезни геномного импринтинга.

Тема 1.4. Цитологические основы наследственности. Хромосомные мутации. Цитогенетические методы исследования.

(Практические занятия - 2ч.)

Цитологические основы наследственности. Хромосомные мутации. Цитогенетические методы исследования.

Тема 1.5. Хромосомные болезни. Аномалии по аутосомам. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Дауна, Патау, Эдвардса. Синдромы частичных анеуплоидий: синдром «кошачьего крика». Аномалии по половым хромосомам: синдром Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, полисомии по X и Y-хромосомам.

(Практические занятия - 2ч.)

Хромосомные болезни. Аномалии по аутосомам. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Дауна, Патау, Эдвардса. Синдромы частичных анеуплоидий: синдром «кошачьего крика». Аномалии по половым хромосомам: синдром Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, полисомии по X и Y-хромосомам.

Внеаудиторная контактная работа

Форма учебной деятельности	Вид работы	Содержание	Часы
Практические занятия	Выполнение индивидуального задания	Кластер, дискуссия в рамках форума	2

Тема 1.6. Микроцитогенетические синдромы: синдром Прадера-Вилли, синдром Ангельмана. FISH-метод диагностики.

(Практические занятия - 2ч.; Самостоятельная работа - 8ч.)

Микроцитогенетические синдромы: синдром Прадера-Вилли, синдром Ангельмана. FISH-метод диагностики.

Виды самостоятельной работы студентов (обучающихся)

Вид работы	Содержание	Часы
Написание реферата, подготовка презентации, доклада, конспекта	Написание реферата, подготовка презентаций по темам, предложенным кафедрой	8

Тема 1.7. Медицинская генетика и её история. Направления развития. Современные методы работы. Вопросы, решаемые генетикой в педиатрической практике. Виды наследственных патологий и их семиотика. Популяционная генетика человека. Классификация мутаций. Право и этика в медицинской генетике.

(Лекционные занятия - 2ч.)

Медицинская генетика и её история. Направления развития. Современные методы работы. Вопросы, решаемые генетикой в педиатрической практике. Виды наследственных патологий и их семиотика. Популяционная генетика человека. Классификация мутаций. Право и этика в медицинской генетике.

Внеаудиторная контактная работа

Форма учебной деятельности	Вид работы	Содержание	Часы
Лекционные занятия	Видеолекция/Вебинар	Участие в вебинаре	2

Тема 1.8. Генеалогический метод: его характеристика и этапы. Типы наследования и их признаки. Параметры кровного родства. Митохондриальное и полигенное наследование. Наследственная предрасположенность к патологиям. Мультифакторные заболевания. (Лекционные занятия - 2ч.)

Генеалогический метод: его характеристика и этапы. Типы наследования и их признаки. Параметры кровного родства. Митохондриальное и полигенное наследование. Наследственная предрасположенность к патологиям. Мультифакторные заболевания.

Тема 1.9. Клеточный уровень наследственности. Цитогенетические методы. Заболевания, вызванные хромосомными aberrациями и геномными мутациями. Микроцитогенетические синдромы. Этиологические и цитогенетические аспекты хромосомных болезней. Гоносомные и аутосомные аномалии. Клиника и терапия хромосомных болезней. (Лекционные занятия - 2ч.)

Клеточный уровень наследственности. Цитогенетические методы. Заболевания, вызванные хромосомными aberrациями и геномными мутациями. Микроцитогенетические синдромы. Этиологические и цитогенетические аспекты хромосомных болезней. Гоносомные и аутосомные аномалии. Клиника и терапия хромосомных болезней.

Раздел 2. Модульная единица 1.2. Молекулярные основы наследственности. Наследственные болезни обмена веществ. (Лекционные занятия - 4ч.; Практические занятия - 12ч.; Самостоятельная работа - 8ч.)

Тема 2.1. ДНК и РНК и их роль в наследовании признаков. Генный уровень мутаций. Частоты наследуемых патологий. Причины популяционных различий частот. Диагностика наследуемых патологий посредством методов молекулярной генетики: ПЦР, секвенирование, электрофоретические методы, блоттинг, зонды. (Практические занятия - 2ч.)

ДНК и РНК и их роль в наследовании признаков. Генный уровень мутаций. Частоты наследуемых патологий. Причины популяционных различий частот. Диагностика наследуемых патологий посредством методов молекулярной генетики: ПЦР, секвенирование, электрофоретические методы, блоттинг, зонды.

Внеаудиторная контактная работа

Форма учебной деятельности	Вид работы	Содержание	Часы
Практические занятия	Написание рефератов (эссе), анализ статистических и фактических материалов по заданной теме, аналитический разбор научной литературы	Эссе, дискуссия	2

Тема 2.2. Наследуемые патологии метаболизма. Классы наследственных метаболических расстройств, их характеристика. Роль в педиатрической практике. Общие аспекты патогенеза наследуемых патологий обмена веществ. Скрининговые стратегии. Болезни нарушения обмена аминокислот. Гомоцистинурия.

(Практические занятия - 2ч.)

Наследуемые патологии метаболизма. Классы наследственных метаболических расстройств, их характеристика. Роль в педиатрической практике. Общие аспекты патогенеза наследуемых патологий обмена веществ. Скрининговые стратегии. Болезни нарушения обмена аминокислот. Гомоцистинурия.

Тема 2.3. Наследуемые патологии метаболизма.

Галактоземия. Муковисцидоз. ВГКН. Гипотиреоз. Наследственная гиперхолестеринемия.

(Практические занятия - 2ч.)

Наследуемые патологии метаболизма.

Галактоземия. Муковисцидоз. ВГКН. Гипотиреоз. Наследственная гиперхолестеринемия.

Внеаудиторная контактная работа

Форма учебной деятельности	Вид работы	Содержание	Часы
Практические занятия	Написание рефератов (эссе), анализ статистических и фактических материалов по заданной теме, аналитический разбор научной литературы	Эссе, дискуссия	2

Тема 2.4. Наследственные болезни клеточных органелл. Лизосомные болезни. Мукополисахаридозы. Пероксисомные болезни. Митохондриальные болезни.

(Практические занятия - 2ч.)

Наследственные болезни клеточных органелл. Лизосомные болезни. Мукополисахаридозы. Пероксисомные болезни. Митохондриальные болезни.

Тема 2.5. Клинические проявления и генетические основы факоматозов.

(Практические занятия - 2ч.)

Клинические проявления и генетические основы факоматозов.

Тема 2.6. Клиническая картина и генетическая основа нейро-мышечных синдромов. Наследуемые патологии соединительной ткани. Характеристика синдрома Марфана.

(Практические занятия - 2ч.; Самостоятельная работа - 8ч.)

Клиническая картина и генетическая основа нейро-мышечных синдромов. Наследуемые патологии соединительной ткани. Характеристика синдрома Марфана.

Виды самостоятельной работы студентов (обучающихся)

Вид работы	Содержание	Часы
Написание реферата, подготовка презентации, доклада, конспекта	Написание реферата, подготовка презентаций по темам, предложенным кафедрой	8

Тема 2.7. Роль ДНК и РНК в наследовании признаков. Разновидности генных мутаций. Диагностика наследуемых патологий посредством методов молекулярной генетики: ПЦР, секвенирование, электрофоретические методы, блоттинг, зонды. Генотерапия. Методические, юридические и этические вопросы клонирования.

(Лекционные занятия - 2ч.)

Роль ДНК и РНК в наследовании признаков. Разновидности генных мутаций. Диагностика наследуемых патологий посредством методов молекулярной генетики: ПЦР, секвенирование, электрофоретические методы, блоттинг, зонды. Генотерапия. Методические, юридические и этические вопросы клонирования.

Внеаудиторная контактная работа

Форма учебной деятельности	Вид работы	Содержание	Часы
Лекционные занятия	Видеолекция/Вебинар	Участие в вебинаре	2

Тема 2.8. Наследуемые патологии метаболизма в педиатрической практике. Классы наследственных метаболических расстройств, их характеристика. Общие аспекты патогенеза наследуемых патологий обмена веществ. Скрининговые стратегии. Болезни нарушения обмена аминокислот. Муковисцидоз. ВГКН. Гипотиреоз.

(Лекционные занятия - 2ч.)

Наследуемые патологии метаболизма в педиатрической практике. Классы наследственных метаболических расстройств, их характеристика. Общие аспекты патогенеза наследуемых патологий обмена веществ. Скрининговые стратегии. Болезни нарушения обмена аминокислот. Муковисцидоз. ВГКН. Гипотиреоз.

Раздел 3. Модульная единица 1.3. Врожденные пороки развития. Профилактика наследственных болезней.

(Лекционные занятия - 4ч.; Практические занятия - 10ч.; Самостоятельная работа - 8ч.)

Тема 3.1. Врожденные пороки развития: классификация и номенклатура. Виды ВПР. Патологии гамет, бластулы, эмбриона. Дисплазия, дизрупция, деформация.

(Практические занятия - 2ч.)

Врожденные пороки развития: классификация и номенклатура. Виды ВПР. Патологии гамет, бластулы, эмбриона. Дисплазия, дизрупция, деформация.

Тема 3.2. Информационные технологии в работе с наследственными патологиями. Детерминация малых аномалий развития. Ассоциации и наследственный синдром, как явления. «Портретная» диагностика.

(Практические занятия - 2ч.)

Информационные технологии в работе с наследственными патологиями. Детерминация малых аномалий развития. Ассоциации и наследственный синдром, как явления. «Портретная» диагностика.

Тема 3.3. Малые аномалии развития. Понятие наследственного синдрома. «Портретная» диагностика наследственных болезней. Виды профилактики наследственных болезней. Периконцепционная профилактика.

(Практические занятия - 2ч.)

Малые аномалии развития. Понятие наследственного синдрома. «Портретная» диагностика наследственных болезней. Виды профилактики наследственных болезней. Периконцепционная профилактика.

Тема 3.4. Профилактическая работа в спектре наследственных патологий. Современный подход в профилактике врождённой патологии: этапы и показания для периконцепционной профилактики. Методы пренатальной диагностики. Показания к комплексной дородовой диагностике.

(Практические занятия - 2ч.; Самостоятельная работа - 8ч.)

Профилактическая работа в спектре наследственных патологий. Современный подход в профилактике врождённой патологии: этапы и показания для периконцепционной профилактики. Методы пренатальной диагностики. Показания к комплексной дородовой диагностике.

Внеаудиторная контактная работа

Форма учебной деятельности	Вид работы	Содержание	Часы
Практические занятия	Написание рефератов (эссе), анализ статистических и фактических материалов по заданной теме, аналитический разбор научной литературы	Кластер, дискуссия в рамках форума	2

Виды самостоятельной работы студентов (обучающихся)

Вид работы	Содержание	Часы
Написание реферата, подготовка презентации, доклада, конспекта	Написание реферата, подготовка презентаций по темам, предложенным кафедрой	8

Тема 3.5. Контрольно – зачётное занятие.

(Практические занятия - 2ч.)

Контрольно – зачётное занятие.

Тема 3.6. Современные методы портретной диагностики. Диагностика и семиотика наследуемых патологий: определение симптомокомплексов. Врождённые пороки развития: классификация и номенклатура.

(Лекционные занятия - 2ч.)

Современные методы портретной диагностики. Диагностика и семиотика наследуемых патологий: определение симптомокомплексов. Врождённые пороки развития: классификация и номенклатура.

Внеаудиторная контактная работа

Форма учебной деятельности	Вид работы	Содержание	Часы
Лекционные занятия	Видеолекция/Вебинар	Участие в вебинаре	2

Тема 3.7. Медико-генетическая служба: структурная организация, задачи функционирования системы. Современный подход в профилактике врождённой патологии: этапы и показания для периконцепционной профилактики. Методы пренатальной диагностики. Показания к комплексной дородовой диагностике.

(Лекционные занятия - 2ч.)

Медико-генетическая служба: структурная организация, задачи функционирования системы. Современный подход в профилактике врождённой патологии: этапы и показания для периконцепционной профилактики. Методы пренатальной диагностики. Показания к комплексной дородовой диагностике.

6. Рекомендуемые образовательные технологии

Изучение дисциплины предусматривает широкое использование в учебном процессе активных и интерактивных форм проведения занятий в сочетании с внеаудиторной работой с целью формирования и развития профессиональных навыков обучающихся.

Активные и интерактивные формы проведения занятий:

- дискуссии;
- решение задач с помощью метода мозгового штурма;
- моделирование и разбор конкретных ситуаций;
- круглый стол;
- анализ конкретных ситуаций;
- решение задач с помощью метода мозгового штурма.

Виды внеаудиторной контактной работы:

- дискуссии;
- вебинар;
- решение кейс-задач;
- эссе.

Проводится разбор конкретных ситуаций, связанных с идентификацией наследственных патологий по кариограмме, составляются и анализируются родословные и дается прогноз потомства, осуществляется решение ситуационных генетических задач и задач по клинической генетике человека.

Внеаудиторная контактная работа включает: лекции с использованием дистанционных информационных и телекоммуникационных технологий (видео-лекция) с размещением на образовательных платформах, в том числе в Системе дистанционного обучения на базе системы управления курсами Moodle (Электронная образовательная система Moodle, далее по тексту - ЭОС Moodle). Контроль освоения учебного материала осуществляется преподавателем в виде: тестов, кейс-задач, в том числе с использованием ЭОС Moodle.

Контроль освоения учебного материала осуществляется преподавателем в виде: тестов, кейс-задач, в том числе с использованием системы ЭОС Moodle. Реализация проектной деятельности включает:

- поиск и обзор литературы и электронных источников информации по индивидуально заданной теме;
- решение ситуационных задач, решение тестовых заданий;
- разработку мультимедийных презентаций;
- изготовление наглядных пособий, моделей;
- написание рефератов (эссе), анализ статистических и фактических материалов по заданной теме, аналитический разбор научной литературы.

Обучающиеся участвуют в научно-практических конференциях с последующим контролем (печать статьи, посещаемость, тестирование, интерактивный опрос) и зачетом трудоемкости дисциплины в часах или зачетных единицах.

Различные виды учебной работы обучающихся, включая внеаудиторные контактные формы работы, способствуют овладению культурой мышления, способностью в устной и письменной форме логически правильно излагать результаты, восприятию инноваций; формируют

способность и готовность к самосовершенствованию и самореализации. При этом у обучающихся формируются способность в условиях развития науки и практики к переоценке накопленного опыта, анализу своих возможностей, умение приобретать новые знания, использовать различные формы обучения и информационно-образовательные технологии. Для реализации образовательных программ в рамках метода e-learning открыт доступ к учебно-методическим материалам в электронной системе поддержки дистанционного обучения ЭОС. Обучающиеся имеют доступ к учебно-методическим материалам кафедр. Преподаватели демонстрируют обучающие и демонстрационные видеофильмы, предоставляют ссылки на информационный материал в сети Интернет, демонстрируют результаты своих научных разработок, научных конференций.

7. Материально-техническое и учебно-методическое обеспечение дисциплины

7.1. Перечень основной и дополнительной учебной литературы

Основная литература

1. Бочков, Н.П. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. - 978-5-9704-5860-0. - Текст: электронный. // Geotar: [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html> (дата обращения: 25.04.2024). - Режим доступа: по подписке
2. Мутовин, Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие / Г.Р. Мутовин. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с. - ISBN 978-5-9704-1152-0. - Текст: электронный. // Geotar: [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html> (дата обращения: 25.04.2024). - Режим доступа: по подписке

Дополнительная литература

1. Анохина, И.П. ГЕНЕТИКА ЗАВИСИМОСТИ ОТ ПСИХОАКТИВНЫХ ВЕЩЕСТВ: практическое руководство / И.П. Анохина, А.О. Кибитов, И.Ю. Шамакина. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2011. - Текст: электронный. // Geotar: [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/970408872V0004.html> (дата обращения: 25.04.2024). - Режим доступа: по подписке
2. Хаитов, Р. М. Иммуногеномика и генодиагностика человека: национальное руководство: национальное руководство / Р. М. Хаитов, Л. П. Алексеев, Д. Ю. Трофимов. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 256 - 978-5-9704-4139-8. - Текст: электронный. // : [сайт]. - URL: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441398.html> (дата обращения: 15.05.2024). - Режим доступа: по подписке
3. Акуленко, Л.В. Медицинская генетика: учебное пособие / Л.В. Акуленко. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-3361-4. - Текст: электронный. // Geotar: [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html> (дата обращения: 25.04.2024). - Режим доступа: по подписке
4. Янушевич, О.О. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов: учебное пособие / О.О. Янушевич. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 400 с. - ISBN 978-5-9704-5587-6. - Текст: электронный. // Geotar: [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970455876.html> (дата обращения: 25.04.2024). - Режим доступа: по подписке
5. Наследственные болезни: национальное руководство : краткое издание: национальное руководство : краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 464 - 978-5-9704-3969-2. - Текст: электронный. // : [сайт]. - URL: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.html> (дата обращения: 15.05.2024). - Режим доступа: по подписке

7.2. Профессиональные базы данных и ресурсы «Интернет», к которым обеспечивается доступ обучающихся

Профессиональные базы данных

1. <https://www.studentlibrary.ru/> - ЭБС "КОНСУЛЬТАНТ СТУДЕНТА"
2. <https://www.rosmedlib.ru/> - ЭБС "Консультант врача"

Ресурсы «Интернет»

1. <https://www.elibrary.ru/> - Научная электронная библиотека eLIBRARY.RU

7.3. Программное обеспечение и информационно-справочные системы, используемые при осуществлении образовательного процесса по дисциплине

Для реализации образовательных программ открыт доступ к учебно-методическим материалам в системе поддержки дистанционного обучения – ЭОС Moodle. Студенты имеют доступ к учебно-методическим материалам кафедр. Для выполнения контрольных заданий, подготовки к практическим и семинарским занятиям, поиска необходимой информации широко используются возможности глобальной сети Интернет.

Студенты обучаются с использованием электронных репозиторий: преподаватели демонстрируют студентам обучающие и демонстрационные видеофильмы, предоставляют ссылки на информационный материал в сети Интернет, демонстрируют результаты своих научных разработок, научных конференций.

Перечень программного обеспечения

(обновление производится по мере появления новых версий программы)

1. СЭО 3KL Русский Moodle;
2. Антиплагиат;
3. Антивирусное программное обеспечение Kaspersky Endpoint Security для бизнеса;
4. Программный продукт «1С: Университет ПРОФ»;
5. MS Office Professional Plus, Версия 2010,;
6. MS Office Standard, Версия 2013;
7. MS Windows Professional, Версия XP;
8. MS Windows Professional, Версия 7;
9. MS Windows Professional, Версия 8;
10. MS Windows Professional, Версия 10;
11. Программный продукт «1С: Управление учебным центром»;
12. MS Office Professional Plus, Версия 2013,;
13. MS Windows Remote Desktop Services - Device CAL, Версия 2012;
14. MS Windows Server - Device CAL, Версия 2012;
15. MS Windows Server Standard, Версия 2012;
16. MS Exchange Server Standard, Версия 2013;
17. MS Exchange Server Standard CAL - Device CAL, Версия 2013;
18. Kaspersky Security для виртуальных сред, Server Russian Edition;
19. MS Windows Server Standard - Device CAL, Версия 2013 R2;
20. MS SQL Server Standard Core, Версия 2016;
21. System Center Configuration Manager Client ML, Версия 16.06;
22. Программа для ЭВМ Statistica Ultimate Academic 13 сетевая на 5 пользователей ;
23. 1С:Документооборот государственного учреждения 8.;

Перечень информационно-справочных систем

(обновление выполняется еженедельно)

7.4. Специальные помещения, лаборатории и лабораторное оборудование

Университет располагает на праве собственности и ином законном основании материально-технической базой для обеспечения образовательной деятельности (помещения и оборудование) для реализации ОПОП ВО специалитета/направления подготовки по Блоку 1 «Дисциплины (модули)», Блоку 2 «Практики» (в части учебных практик) и Блоку 3 «Государственная итоговая аттестация» в соответствии с учебным планом.

Материально-техническая база соответствует действующим противопожарным правилам и нормам, обеспечивает проведение всех видов учебных занятий, практической и научно-исследовательской работ обучающихся, предусмотренных рабочим учебным планом.

Учебные аудитории

Учебная аудитория №1 (УчК№1-3-17)

Доска аудиторная - 1 шт.

Доска маркерная - 1 шт.

ЖК -Панель - 1 шт.

микроскоп - 11 шт.

микроскоп бинокулярный - 6 шт.

парта шестигранная с осветительными приборами - 6 шт.

персональный компьютер - 1 шт.

Стол преподавателя - 2 шт.

Стул ученический - 40 шт.