

Аннотация к рабочей программе дисциплины

«Основы медицинской генетики»

(название дисциплины)

основной образовательной программы высшего образования (специалитет) по специальности 31.05.02 «Педиатрия».

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

Универсальные компетенции:

УК-1. Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, выработать 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.

2. 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 Б1.УОО.12 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. Требования к результатам освоения программы дисциплины (модуля) по формированию компетенций

В результате освоения программы дисциплины «Основы медицинской генетики» у обучающегося формируются компетенции:

Универсальные:

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

4. Результаты освоения дисциплины и индикаторы достижения 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 критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, вырабатывать стратегию действий	<p>ИУК 1.1 Знает: методы критического анализа и оценки современных научных достижений;</p> <p>основные принципы критического анализа</p> <p>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, эксперимен</p>	<p>- принципы анализа элементов полученной информации (выявленных симптомов, синдромов, патологических изменений) в результате обследования пациента с наследственным заболеванием;</p> <p>• принципы синтеза полученной информации (выявленных симптомов, синдромов, патологических изменений) для постановки предварительного диагноза</p> <p>- основные типы наследования, клинические симптомы и синдромы, характер течения и исходы наиболее распространённых наследственных заболеваний</p> <p>- прогноз для жизни, трудоспособности и социальной адаптации при основных наследственных болезнях.</p> <p>- основные</p>	<p>- анализировать полученную информацию, принимать самостоятельное решение</p> <p>- составлять родословные, используя стандартные обозначения, анализировать родословные;</p> <p>- объяснять причины и возможные механизмы рождения детей с хромосомными болезнями;</p> <p>- методами изучения наследственности у человека (цитогенетический метод, биохимический метод, генеалогический метод, близнецовый метод; принцип секвенирования ДНК)</p> <p>- интерпретировать наиболее значимые для диагностики наследственных заболеваний изменения результатов лабораторных и инструментальных методов</p>	<p>- навыками анализа научной литературы и официальных статистических обзоров, подготовки рефератов, обзоров по актуальным и современным научным вопросам в области наследственной патологии.</p> <p>- навыками скрининг-оценки результатов лабораторных и инструментальных методов исследования и выявления тех изменений, которые требуют направления больного к генетику.</p>

			<p>та и опыта</p> <p>направления профилактики наследственных болезней.</p> <ul style="list-style-type: none"> - основные методы лабораторной и инструментальной диагностики, необходимые для верификации и формулировки диагноза наиболее распространенных наследственных 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 	<p>исследования, а именно: общего и биохимических анализов крови, цитогенетических методов, методов прямой ДНК-диагностики.</p> <ul style="list-style-type: none"> - применять современные информационные технологии для получения сведений, касающихся диагностики и лечения наследственных заболеваний - выявлять наследственные заболевания - организовать работу по формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих. - оценивать значение образа жизни для сохранения здоровья человека и планировать свою жизнедеятельность на основе знаний о здоровом образе жизни 	
--	--	--	---	--	--

5. Объём дисциплины и виды учебной работы

Общая трудоёмкость дисциплины составляет **1** зачётная единица, **36** часов

Вид учебной работы	Трудоёмкость		Трудоёмкость по семестрам (АЧ)	
	Объём в зачетных единицах (ЗЕ)	Объём в академических часах (АЧ)	3	
Аудиторная работа, в том числе:	0,67	24		
Лекции (Л)	0,17	6		
Лабораторные практикумы (ЛП)	-	-	-	-
Практические занятия (ПЗ)	0,5	18	18	
Клинические практические занятия (КПЗ)	-	-	-	
Семинары (С)	-	-	-	
Самостоятельная работа студента (СРС)	0,33	12	12	
Научно-исследовательская работа студента	-	-	-	
Промежуточная аттестация: зачет	-	-	-	
Общая трудоёмкость	1	36	36	

6. Краткое содержание в дидактических единицах

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.

			<p>Биохимический метод исследования генетики человека.</p> <p>Цитогенетические методы исследования в медицинской генетике. Стандартное кариотипирование. Флюоресцентная in situ гибридизация (FISH метод). Многоцветные FISH методы. Примеры применения в клинической практике.</p> <p>Моногенные заболевания. Типы наследования. Классификация моногенных заболеваний.</p> <p>Болезни обмена: аминокислотного, углеводного, липидного, пуринового, порфиринового обмена.</p> <p>Хромосомные aberrации. Классификация.</p> <p>Наиболее распространенная патология: синдром Дауна, Шеришевского-Тернера, Клайнфельтера.</p>
		<p>3. Врожденные заболевания и пороки развития.</p>	<p>Врожденные заболевания и пороки развития.</p> <p>Пороки при моногенных и хромосомных заболеваниях. Пороки, вызванные эндокринными, гормональными и метаболическими расстройствами матери. Пороки экзогенного происхождения.</p> <p>Мультифакториальные пороки.</p> <p>Роль физических, химических и биологических факторов в происхождении врожденных нарушений развития.</p>
		<p>4. Методы диагностики наследственных патологий человека и медико-генетическое консультирование.</p>	<p>Методы ДНК-диагностики. Использование в клинической практике.</p> <ul style="list-style-type: none"> • 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. <p>Прикладные аспекты применения методов молекулярной генетики и ДНК-диагностики в клинической медицине.</p> <p>Метод ДНК- комет в оценке генотоксического действия экологических факторов.</p> <p>Задачи медико-генетического консультирования и показания для направления больных и их семей на медико-генетическое консультирование.</p> <p>Методики проведения медико-генетического консультирования.</p> <p>Основные клинико-генетические и методы исследования.</p>