



1. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента/кафедры/отделения (реализующего дисциплину) и утверждена на заседании Департамента/кафедры/отделения (выпускающего структурного подразделения), протокол от «\_\_\_» \_\_\_\_\_ 202\_\_ г. № \_\_\_\_\_

2. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента/кафедры/отделения (реализующего дисциплину) и утверждена на заседании Департамента/кафедры/отделения (выпускающего структурного подразделения), протокол от «\_» \_\_\_\_\_ 202\_\_ г. № \_\_\_\_\_

3. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента/кафедры/отделения (реализующего дисциплину) и утверждена на заседании Департамента/кафедры/отделения (выпускающего структурного подразделения), протокол от «\_» \_\_\_\_\_ 202\_\_ г. № \_\_\_\_\_

4. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента/кафедры/отделения (реализующего дисциплину) и утверждена на заседании Департамента/кафедры/отделения (выпускающего структурного подразделения), протокол от «\_» \_\_\_\_\_ 202\_\_ г. № \_\_\_\_\_

5. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента/кафедры/отделения (реализующего дисциплину) и утверждена на заседании Департамента/кафедры/отделения (выпускающего структурного подразделения), протокол от «\_» \_\_\_\_\_ 202\_\_ г. № \_\_\_\_\_

## Аннотация дисциплины Медицинская генетика

Общая трудоемкость дисциплины составляет 1 зачётная единица /36 академических часов. Является дисциплиной части, формируемой участниками образовательных отношений (факультативная дисциплина) ОП, изучается на 1 курсе и завершается зачетом. Учебным планом предусмотрено проведение лекционных занятий в объеме 10 час., а также выделены часы на самостоятельную работу студента – 26 час.

### Язык реализации: русский

**Цель:** Изучение теоретических основ диагностики, профилактики и лечения наследственных заболеваний необходимых для последующей профессиональной деятельности специалистов

### Задачи:

- приобретение знаний этиологии, эпидемиологии, патогенеза и факторов риска наследственных болезней;
- обучение важнейшим методам объективного обследования, позволяющим своевременно диагностировать наследственные заболевания;
- обучение распознаванию клинических признаков наследственной патологии при осмотре больного, при определении тяжести течения патологического процесса;
- обучение умению выделить ведущие синдромы наследственных болезней;
- обучение выбору оптимальных методов лабораторного и инструментального обследования при основных наследственных заболеваниях и составлению алгоритма дифференциальной диагностики.

Для успешного изучения дисциплины «Медицинская генетика» у обучающихся должны быть сформированы следующие универсальные компетенции:

Наименование категории (группы) универсальных компетенций	Код и наименование универсальной компетенции (результат освоения)	Код и наименование индикатора достижения универсальной компетенции	Наименование показателя оценивания (результата обучения по дисциплине)
Системное и критическое мышление	УК-1. Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы	УК-1.2. Определяет проблемную ситуацию как систему и выстраивает причинно-	Знает методологию системного подхода при анализе достижений в области медицины и фармации, в том числе и в области

	применения достижения в области медицины и фармации в профессионально м контексте	следственные связи для принятия решений	медицинской генетики.
			Умеет анализировать и применять достижения в области медицины и фармации в профессиональной контексте медицинской генетики
			Владеет навыками системного анализа достижений в области медицины и фармации для их применения в профессиональном контексте
		УК-1.4. Демонстрирует понимание взаимосвязи проводимых методов диагностики с полученными результатами и окончательной постановкой диагноза.	Знает современные методы параclinical и лабораторной (в том числе и специальные генетические) диагностики основных врождённых, наследственных и наследственно обусловленных нозологических форм и патологических состояний;
			Умеет расшифровать результаты анализов и разъяснить их; провести дифференциальную диагностику наследственных заболеваний
			Владеет навыками сбора и оценки генеалогического, антенатального, перинатального,

			<p>постнатального анамнеза, анамнеза жизни пациента и анамнеза заболевания с определением факторов риска возникновения заболевания</p>
<p>Разработка и реализация проектов</p>	<p>УК-2. Способен разрабатывать, реализовывать проект и управлять им</p>	<p>УК-2.2. Выполняет задачи в зоне своей ответственности в соответствии с запланированными результатами и точками контроля, при необходимости корректирует способы реализации задач</p>	<p>Знает основы проектного менеджмента и международные стандарты управления проектом, в том числе и принципы организации массового скрининга новорожденных на наследственные болезни и массового пренатального скрининга для выявления патологии плода, характеристику используемых методов</p> <p>Умеет определять проблемное поле-проекта и возможные риски с целью разработки превентивных мер по их минимизации, в том числе провести работу для профилактики манифестации клинических симптомов болезни, повторного случая рождения ребёнка с врождённой или наследственной патологией в отягощённых семьях и возникновения наследственной и врождённой патологии у детей</p>

			супружеских пар из группы риска и др.
			Владеет навыками мониторинга и контроля над осуществлением проекта; составлять родословную, рассчитывать генетический риск и др.
Коммуникация	УК-4. Способен выстраивать взаимодействие в рамках своей профессиональной деятельности	УК-4.1. Выбирает и использует стиль профессионального общения при взаимодействии с коллегами, пациентами и их родственниками	Знает основные характеристики, методы и способы собственного профессионального и личностного развития, включая задачи изменения карьерной траектории
			Умеет намечать ближние и стратегические цели собственного профессионального и личностного развития, минимизировать возможные риски при взаимодействии с коллегами, пациентами и их родственниками
			Владеет навыками объективной оценки собственного профессионального и личностного развития, методами самореализации в профессиональной сфере и при взаимодействии с коллегами, пациентами и их родственниками других
		УК-4.3. Поддерживает профессиональные отношения с помощью психолого-	Знает основы психологии и умеет выстраивать взаимодействие в рамках

		педагогических приемов взаимодействия с коллегами, пациентами, обучающимися	<p>профессиональной деятельности</p> <p>Умеет поддерживать профессиональные отношения и осуществлять взаимодействие с другими службами здравоохранения с целью дальнейшего обследования пациентов</p> <p>Владет навыками профессионального взаимодействия с коллегами и пациентами, методикой разъяснения информации в доступной форме</p>
--	--	---	--

## **I. Цели и задачи освоения дисциплины:**

### **Цель:**

Изучение теоретических основ диагностики, профилактики и лечения наследственных заболеваний необходимых для последующей профессиональной деятельности специалистов.

### **Задачи:**

- приобретение знаний этиологии, эпидемиологии, патогенеза и факторов риска наследственных болезней;
- обучение важнейшим методам объективного обследования, позволяющим своевременно диагностировать наследственные заболевания;
- обучение распознаванию клинических признаков наследственной патологии при осмотре больного, при определении тяжести течения патологического процесса;
- обучение умению выделить ведущие синдромы наследственных болезней;
- обучение выбору оптимальных методов лабораторного и инструментального обследования при основных наследственных заболеваниях и составлению алгоритма дифференциальной диагностики.

### **Место дисциплины в структуре ОПОП ВО (в учебном плане):**

Дисциплина «Медицинская генетика» предназначена для ординаторов, обучающихся по программе ординатуры - подготовка кадров высшей квалификации, входит в вариативную часть учебного плана, является факультативной дисциплиной. Дисциплина реализуется на 1 курсе во 2 семестре.

Для успешного изучения дисциплины «Медицинская генетика» у обучающихся должны быть сформированы следующие универсальные компетенции:

Наименование категории (группы) универсальных компетенций	Код и наименование универсальной компетенции (результат освоения)	Код и наименование индикатора достижения универсальной компетенции	Наименование показателя оценивания (результата обучения по дисциплине)
Системное и критическое мышление	УК-1. Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения	УК-1.2. Определяет проблемную ситуацию как систему и выстраивает причинно-следственные связи	Знает методологию системного подхода при анализе достижений в области медицины и фармации, в том числе и в области медицинской

	достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте	для принятия решений	генетики.	
			Умеет анализировать и применять достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте медицинской генетики	
			Владеет навыками системного анализа достижений в области медицины и фармации для их применения в профессиональном контексте	
	УК-1.4. Демонстрирует понимание взаимосвязи проводимых методов диагностики с полученными результатами окончательной постановкой диагноза.			Знает современные методы параклинической и лабораторной (в том числе и специальные генетические) диагностики основных врождённых, наследственных и наследственно обусловленных нозологических форм и патологических состояний;
				Умеет расшифровать результаты анализов и разъяснить их; провести дифференциальную диагностику наследственных заболеваний
				Владеет навыками сбора и оценки генеалогического, антенатального, перинатального,

			<p>постнатального анамнеза, анамнеза жизни пациента и анамнеза заболевания с определением факторов риска возникновения заболевания</p>
<p>Разработка и реализация проектов</p>	<p>УК-2. Способен разрабатывать, реализовывать проект и управлять им</p>	<p>УК-2.2. Выполняет задачи в зоне своей ответственности в соответствии с запланированными результатами и точками контроля, при необходимости корректирует способы реализации задач</p>	<p>Знает основы проектного менеджмента и международные стандарты управления проектом, в том числе и принципы организации массового скрининга новорожденных на наследственные болезни и массового пренатального скрининга для выявления патологии плода, характеристику используемых методов</p> <p>Умеет определять проблемное поле-проекта и возможные риски с целью разработки превентивных мер по их минимизации, в том числе провести работу для профилактики манифестации клинических симптомов болезни, повторного случая рождения ребёнка с врождённой или наследственной патологией в отягощённых семьях и возникновения наследственной и врождённой патологии у детей</p>

			супружеских пар из группы риска и др.
			Владеет навыками мониторинга и контроля над осуществлением проекта; составлять родословную, рассчитывать генетический риск и др.
Коммуникация	УК-4. Способен выстраивать взаимодействие в рамках своей профессиональной деятельности	УК-4.1. Выбирает и использует стиль профессионального общения при взаимодействии с коллегами, пациентами и их родственниками	Знает основные характеристики, методы и способы собственного профессионального и личностного развития, включая задачи изменения карьерной траектории
			Умеет намечать ближние и стратегические цели собственного профессионального и личностного развития, минимизировать возможные риски при взаимодействии с коллегами, пациентами и их родственниками
			Владеет навыками объективной оценки собственного профессионального и личностного развития, методами самореализации в профессиональной сфере и при взаимодействии с коллегами, пациентами и их родственниками других
		УК-4.3. Поддерживает профессиональные отношения с помощью психолого-	Знает основы психологии и умеет выстраивать взаимодействие в рамках

		педагогических приемов взаимодействия с коллегами, пациентами, обучающимися	профессиональной деятельности
			Умеет поддерживать профессиональные отношения и осуществлять взаимодействие с другими службами здравоохранения с целью дальнейшего обследования пациентов
			Владет навыками профессионального взаимодействия с коллегами и пациентами, методикой разъяснения информации в доступной форме

## II. Трудоемкость дисциплины

Общая трудоемкость дисциплины Медицинская генетика составляет 1 зачётную единицу (36 академических часов).

Видами учебных занятий и работы обучающегося по дисциплине являются:

Обозначение	Виды учебных занятий и работы обучающегося
Лек	Лекции
Лек электр.	
Пр	Не предусмотрены
Пр электр.	
СР:	Самостоятельная работа обучающегося в период теоретического обучения
в том числе контроль	Самостоятельная работа обучающегося и контактная работа обучающегося с преподавателем в период промежуточной аттестации
в том числе ОК	Онлайн-курс Не предусмотрены

## III. Структура дисциплины Медицинская генетика

Форма обучения – очная.

№	Наименование модуля (раздела)	С	Количество часов по видам учебных занятий и работы	Формы промежуточной аттестации
---	-------------------------------	---	--	--------------------------------

	дисциплины	м е с т р	обучающегося						Конт роль	
			Лек	Лаб	Пр	ОК	СР			
1	Патология	2	10	-	-	-	26	-	2 семестр - Зачет	
	<b>Итого:</b>		<b>10</b>	-	-	-	26	-		

#### **IV. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ТЕОРЕТИЧЕСКОЙ ЧАСТИ КУРСА**

##### **Тема 1. Пропедевтика наследственной патологии. Профилактика наследственной патологии (2 часа)**

Современные представления о геноме человека. Классификация наследственных заболеваний. Общеклинические особенности проявлений наследственных болезней. Принципы и методы диагностики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование.

##### **Тема 2. Наследственные нарушения обмена веществ (2 часа)**

Нарушения аминокислотного обмена (аминоацидопатии): типы наследования, клиническая характеристика общие принципы диагностики. Фенилкетонурия. Наследственные нарушения углеводного обмена. Наследственные нарушения липидного обмена. Мукополисахаридозы. Орфанные заболевания (Болезнь Помпе, Болезнь Фабри)

##### **Тема 3. Наследственные нервно-мышечные заболевания (2 часа)**

Первично-мышечные заболевания (миопатии, наследственные мышечные дистрофии) Наследственные полиневропатии. Наследственные спинальные амиотрофии

##### **Тема 4. Наследственные заболевания экстрапирамидной системы (2 часа)**

Торсионная дистония. Хорея. Геттингтона, Гепатолентикулярная дегенерация.

##### **Тема 5. Факоматозы. Наследственные спинно-церебеллярные атаксии (2 часа)**

Нейрофиброматоз (Болезнь Реклингаузена). Атаксия – телеангиоэктазия (Болезнь Луи-Бар). Болезнь Фридрейха.

#### **V. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ПРАКТИЧЕСКОЙ ЧАСТИ КУРСА**

Практические занятия не предусмотрены

#### **VI. КОНТРОЛЬ ДОСТИЖЕНИЯ ЦЕЛЕЙ КУРСА**

№ п/п	Контролируе-мые модули дисциплины	Код и наименование индикатора достижения	Результаты обучения	Оценочные средства*	
				текущий контроль	промежуточная аттестация
	Медицинская генетика	УК-1.2; УК-1.4; УК-2.2; УК-4.1; УК-4.3	Знает Умеет Владеет навыками	ПР-1 Тест ПР-4 Рефераты	УО-1 Собеседование Вопросы к зачету
	Зачет	УК-1.2; УК-1.4; УК-2.2; УК-4.1; УК-4.3			

\*Рекомендуемые формы оценочных средств:

- 1) собеседование (УО-1),
- 2) тесты (ПР-1); рефераты (ПР-4)

## **VII. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ**

Самостоятельная работа определяется как индивидуальная или коллективная учебная деятельность, осуществляемая без непосредственного руководства педагога, но по его заданиям и под его контролем. Самостоятельная работа – это познавательная учебная деятельность, когда последовательность мышления ординатора, его умственных и практических операций и действий зависит и определяется самим ординатором.

Самостоятельная работа ординаторов способствует развитию самостоятельности, ответственности и организованности, творческого подхода к решению проблем учебного и профессионального уровней, что в итоге приводит к развитию навыка самостоятельного планирования и реализации деятельности.

Целью самостоятельной работы ординаторов является овладение необходимыми компетенциями по своему направлению подготовки, опытом творческой и исследовательской деятельности.

Формы самостоятельной работы ординаторов:

- работа с основной и дополнительной литературой, интернет-ресурсами;
- самостоятельное ознакомление с лекционным материалом, представленным на электронных носителях, в библиотеке образовательного учреждения;
- подготовка реферативных обзоров источников периодической печати, опорных конспектов, заранее определенных преподавателем;
- поиск информации по теме с последующим ее представлением в

аудитории в форме доклада, презентаций;

- подготовка к выполнению аудиторных контрольных работ;
- выполнение домашних контрольных работ;
- выполнение тестовых заданий, решение задач;
- подготовка сообщений к выступлению на семинаре, конференции;
- подготовка к зачетам и экзаменам;
- другие виды деятельности, организуемые и осуществляемые образовательным учреждением.

## **VIII. СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ И ИНФОРМАЦИОННО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ**

### **Основная литература**

*(электронные и печатные издания)*

1. Акуленко Л.В., Медицинская генетика: учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-3361-4 - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента»: [сайт]. - URL: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html>

2. Бочков Н.П., Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-2986-0 - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента»: [сайт]. - URL: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970429860.html>

3. Янушевич О.О., Медицинская и клиническая генетика для стоматологов: учебное пособие / Под ред. О.О. Янушевича - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 400 с. - ISBN 978-5-9704-3175-7 - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента»: [сайт]. - URL: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970431757.html>

### **Дополнительная литература**

*(электронные и печатные издания)*

1. Мутовин Г.Р., Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с. - ISBN 978-5-9704-1152-0 - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента»: [сайт]. - URL: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html>

2. Геномная нестабильность и нарушение репарации ДНК как факторы наследственной и соматической патологии человека [Электронный ресурс]/ Р.И. Гончарова [и др.]. — Электрон. текстовые данные. — Минск: Белорусская наука, 2015.— 283 с.— Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/50805.html>

3. Антипов В.Е. Сборник задач по медицинской генетике с решениями [Электронный ресурс]/ Антипов В.Е.— Электрон. текстовые данные. — Самара: РЕАВИЗ, 2012.— 112 с.— Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/18429.html>

### Нормативно-правовые материалы

1. Федеральный закон от 10.01.2002 N 7-ФЗ (ред. от 29.12.2015) "Об охране окружающей среды.  
[http://www.consultant.ru/document/cons\\_doc\\_LAW\\_34823/](http://www.consultant.ru/document/cons_doc_LAW_34823/)

2. Федеральный закон от 30 марта 1999 г. N 52-ФЗ «О санитарно-эпидемиологическом благополучии населения» (с изменениями от 30 декабря 2001 г., 10 января, 30 июня 2003 г., 22 августа 2004 г., 9 мая, 31 декабря 2005 г., 18, 29, 30 декабря 2006 г., 26 июня 2007 г., 8 ноября, 1 декабря 2007 г., 12 июня, 14, 23 июня, 27 октября, 22, 30 декабря 2008 г., 28 сентября, 28 декабря 2010 г.)  
<http://files.stroyinf.ru/data1/6/6000/>

### Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»

1. <http://www.xn--blafkidmfaflnm6k.xn--plai/> - Первостольник.рф - Фармацевтический сайт
2. <http://vladmedicina.ru> Медицинский портал Приморского края
3. <http://www.rosminzdrav.ru> Официальный сайт Министерства здравоохранения Российской Федерации
4. <http://meduniver.com> Медицинский сайт о различных сферах медицины
5. <http://www.sciencefiles.ru/section/34/> Медицинская генетика.

Наличие доступа в электронную информационно-образовательную среду и компьютерной техники с возможностью подключения к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» (в том числе количество оборудованных рабочих мест)	1. BlackBoard (bb.dvfu.ru). Договор № К-090-11 от 20 июля 2011 года на выполнение работ по созданию Информационно-Технической Системы «Электронный Университет». 02. Teams (teams.microsoft.com). Контракт № ЭК-389-20, от «20» октября 2020 г Teams (teams.microsoft.com). Компьютерная техника с возможностью подключения к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» -115.
--	--

Наличие лицензионного программного обеспечения	<p>1) Microsoft Windows 10 - номер лицензии Standard Enrollment 65961241. Дата окончания 2023-11-30. Родительская программа Campus 3 73081614. Торговый посредник: JSC "Softline Trade"</p> <p>2) Microsoft Office 2016 - номер лицензии Standard Enrollment 65961241. Дата окончания 2023-11-30. Родительская программа Campus 3 73081614. Торговый посредник: JSC "Softline Trade"</p> <p>3) Microsoft SharePoint - номер лицензии Standard Enrollment 65961241. Дата окончания 2023-11-30. Родительская программа Campus 3 73081614. Торговый посредник: JSC "Softline Trade"</p> <p>4) Visual Studio 2019 - номер лицензии Standard Enrollment 65961241. Дата окончания 2023-11-30. Родительская программа Campus 3 73081614. Торговый посредник: JSC "Softline Trade"</p> <p>5) IntelliJIDEA – В наличии бесплатная версия IntelliJIDEA Edu для образования. Платная лицензия не требуется</p> <p>6) PyCharm - в наличии бесплатная версия PyCharm Edu для образования. Платная лицензия не требуется</p>
--	--

## **IX. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ**

Успешное освоение дисциплины предполагает активную работу ординаторов на всех занятиях аудиторной формы, выполнение аттестационных мероприятий. В процессе изучения дисциплины ординатору необходимо ориентироваться на проработку лекционного материала, выполнение контрольных работ.

Освоение дисциплины предполагает со стороны преподавателя текущий контроль за посещением ординаторами лекций, подготовкой и выполнением всех практических заданий, выполнением всех видов самостоятельной работы.

Промежуточной аттестацией по дисциплине является зачет.

Ординатор считается аттестованным по дисциплине при условии выполнения всех видов текущего контроля и самостоятельной работы, предусмотренных учебной программой.

Шкала оценивания сформированности образовательных результатов по дисциплине представлена в фонде оценочных средств (ФОС).

## **X. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ**

Учебные занятия по дисциплине проводятся в помещениях, оснащенных соответствующим оборудованием и программным обеспечением.

Перечень материально-технического и программного обеспечения

дисциплины приведен в таблице.

Материально-техническое и программное обеспечение дисциплины

<p>Аудитория для проведения занятий</p> <p>лекционно го, семинарского типа и лабораторных работ</p> <p>690922, Приморский край, г. Владивосток, остров Русский, полуостров Саперный, поселок Аякс, 10, Корпус 25.1, ауд. М 802</p>	<p>Комплекты лабораторной мебели (столы и стулья), ученическая доска.</p> <p>Мультимедийный комплекс: Моноблок Lenovo C360G- i34164G500UDK; Экран проекционный Projecta Elpro Electrol, 300x173 см; Мультимедийный проектор, Mitsubishi FD630U, 4000 ANSI Lumen, 1920x1080; Врезной интерфейс с системой автоматического втягивания кабелей TLS TAM 201 Stan; Документ-камера Avervision CP355AF; Микрофонная петличная радиосистема УВЧ диапазона Sennheiser EW 122 G3 в составе беспроводного микрофона и приемника; Кодек видеоконференцсвязи LifeSizeExpress 220- Codeonly- Non-AES; Сетевая видеокамера Multipix MP-HD718; Две ЖК-панели 47", Full HD, LG M4716CCBA;</p> <p>Подсистема аудиокоммутации и звукоусиления; централизованное бесперебойное обеспечение электропитанием</p>
--	---