



МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования  
**«Дальневосточный федеральный университет»**  
(ДФУ)

---

---

ШКОЛА МЕДИЦИНЫ

СОГЛАСОВАНО

Руководитель ОП Урология

В.В. Данилов

(подпись)

(И.О. Фамилия)

«21» февраля 2023 г.

УТВЕРЖДАЮ

Директор департамента ординатуры и  
дополнительного образования

Г.Н. Бондарь

(подпись)

(И.О. Фамилия)

«21» февраля 2023 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

**«Медицинская генетика»**

Направление подготовки 31.08.68 Урология

Форма подготовки: очная

Курс 1, 2 семестр

лекции - 10 час.

практические занятия - час.

лабораторные работы не

предусмотрены всего часов

аудиторной нагрузки - 10 час.

самостоятельная работа 26 час.

зачет 2

семестр

экзамен не предусмотрен

Рабочая программа составлена в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования – подготовка кадров высшей квалификации по программам ординатуры по специальности 31.08.68 Урология, утвержденного приказом Минобрнауки России от 09 января 2023 г. № 9.

Директор Департамента ординатуры и дополнительного образования д.м.н., профессор, Бондарь Г.Н.

Составитель: д.м.н., профессор Овчинникова А.А., д.м.н., профессор Бондарь Г.Н.

Владивосток 2023

Оборотная сторона титульного листа РПД

1. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента ординатуры и дополнительного образования Школы медицины и утверждена на заседании Департамента ординатуры и дополнительного образования Школы медицины, протокол от «\_\_\_» 20 г. № \_\_\_
2. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента ординатуры и дополнительного образования Школы медицины и утверждена на заседании Департамента ординатуры и дополнительного образования Школы медицины, протокол от «\_\_\_» 20 г. № \_\_\_
3. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента ординатуры и дополнительного образования Школы медицины и утверждена на заседании Департамента ординатуры и дополнительного образования Школы медицины, протокол от «\_\_\_» 20 г. № \_\_\_
4. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента ординатуры и дополнительного образования Школы медицины и утверждена на заседании Департамента ординатуры и дополнительного образования Школы медицины, протокол от «\_\_\_» 20 г. № \_\_\_
5. Рабочая программа пересмотрена на заседании Департамента ординатуры и дополнительного образования Школы медицины и утверждена на заседании Департамента ординатуры и дополнительного образования Школы медицины, протокол от «\_\_\_» 20 г. № \_\_\_

## **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:

<b>Наименование категории (группы) универсальных компетенций</b>	<b>Код и наименование универсальной компетенции выпускника</b>	<b>Код и наименование индикатора достижения универсальной компетенции</b>	<b>Результаты обучения по дисциплинам(модулям), практикам</b>
Системное и критическое мышление	УК-1 Готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу		Знать принципы врачебной этики и деонтологии; Основы законодательства о здравоохранении и директивные документы, определяющие деятельность органов и учреждений здравоохранения;
			Уметь планировать и анализировать свою работу, сотрудничать с другими специалистами и службами (социальная служба, страховая компания, ассоциация врачей и т.д.);
			Владеть навыками анализа и планирования микробиологических исследований в условиях урологического отделения

**Профессиональные компетенции выпускников и индикаторы их достижения**

<b>Наименование категории (группы) профессиональных компетенций</b>	<b>Код и наименование профессиональных компетенции выпускника</b>	<b>Код и наименование индикатора достижения профессиональной компетенции</b>	<b>Результаты обучения по дисциплинам(модулям), практикам</b>
Профилактическая деятельность	ПК-4 готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-		Знать структуру причин и уровни смертности от урологических заболеваний; Критерии оценки показателей,

	статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков	характеризующих состояние урологической помощи населению; Вопросы организации урологической помощи населению; Уметь вычислять и давать оценку основным статистическим показателям; Вычислять и давать оценку демографическим показателям, характеризующим состояние здоровья населения; Вычислять и давать оценку уровню и структуре заболеваемости, смертности; Вычислять и давать оценку показателям, характеризующим заболеваемость с временной утратой трудоспособности; Применять статистические методы обработки данных и интерпретировать полученные результаты; применять методики изучения состояния урологической помощи населению; Владеть методикой исследования здоровья населения; Методиками сбора, статистической обработки и анализа информации; Методами расчета и анализа основных показателей, используемых учреждениями здравоохранения для оценки урологической помощи населению;
--	---	---

## 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) дисциплины	С е м е с т р	Количество часов по видам учебных занятий и работы обучающегося						Формы промежуточной аттестации
			Лек	Лаб	Пр	ОК	СР	Конт роль	
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	Контролируемые модули дисциплины	Код и наименование индикатора достижения	Результаты обучения	Оценочные средства*	
				текущий контроль	промежуточная аттестация
	Медицинская генетика		Знает Умеет Владеет навыками	ПР-1 Тест ПР-4 Рефераты	УО-1 Собеседование Вопросы к зачету
	<b>Зачет</b>				

\*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.

Рекомендации по самостоятельной работе студентов

*(не предусмотрен)*

## **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. идоп. - 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--b1afkidmfaflnm6k.xn--p1ai/> - 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	1) Microsoft Windows 10 - номер лицензии Standard Enrollment 65961241. Дата окончания 2023-11-30. Родительская программа Campus 3 73081614. Торговый посредник: JSC "Softline Trade" 2) Microsoft Office 2016 - номер лицензии Standard Enrollment 65961241. Дата окончания 2023-11-30. Родительская программа Campus 3 73081614. Торговый посредник: JSC "Softline Trade" 3) Microsoft SharePoint - номер лицензии Standard Enrollment 65961241. Дата окончания 2023-11-30. Родительская программа Campus 3 73081614. Торговый посредник: JSC "Softline Trade" 4) Visual Studio 2019 - номер лицензии Standard Enrollment 65961241. Дата окончания 2023-11-30. Родительская программа Campus 3 73081614. Торговый посредник: JSC "Softline Trade" 5) IntelliJIDEA – В наличии бесплатная версия IntelliJIDEA Edu для образования. Платная лицензия не требуется 6) PyCharm - в наличии бесплатная версия PyCharm Edu для образования. Платная лицензия не требуется

## **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).

## **Х. 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>
--	---