



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

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Медицинская генетика

31.08.68 УРОЛОГИЯ

Урология

Форма обучения: очная

Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования по специальности 31.08.68 УРОЛОГИЯ (уровень подготовки кадров высшей квалификации). (приказ Минобрнауки России от 26.08.2014 г. № 1111)

Директор департамента: д.м.н., профессор Бондарь Галина Николаевна

Дата заседания 14.05.2024 № протокола 6

Составители:

д.м.н., профессор, Овчинникова Анна Александровна; д.м.н., профессор,
Бондарь Галина Николаевна

Владивосток
2024

I. Цели и задачи освоения дисциплины:

Цель:

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

Задачи:

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

Универсальные компетенции студентов, индикаторы их достижения и результаты обучения по дисциплине

Код и наименование компетенции (результат освоения)	Код и наименование индикатора достижения компетенции	Наименование показателя оценивания (результата обучения по дисциплине)
---	--	--

<p>УК-1 готовностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу</p>		<p>Знает: Взаимосвязь функциональных систем организма и уровня их регуляции; механизмы генетических нарушений в развитии пороков и наследственных болезней у плода и новорожденного Умеет: Планировать и анализировать свою работу, сотрудничать с другими специалистами и службами (генетическая лаборатория, социальная служба, страховая компания, ассоциация врачей и т.д.); Владеет: Основами клинического мышления для установления причинно-следственных связей и планирования генетических исследований в условиях женской консультации</p>
<p>УК-1 готовностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу</p>		<p>Знает: Взаимосвязь функциональных систем организма и уровня их регуляции; механизмы генетических нарушений в развитии пороков и наследственных болезней у плода и новорожденного Умеет: Планировать и анализировать свою работу, сотрудничать с другими специалистами и службами (генетическая лаборатория, социальная служба, страховая компания, ассоциация врачей и т.д.); Владеет: Основами клинического мышления для установления причинно-следственных связей и планирования генетических исследований в условиях женской консультации</p>

<p>УК-1 готовностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу</p>		<p>Знает: Взаимосвязь функциональных систем организма и уровня их регуляции; механизмы генетических нарушений в развитии пороков и наследственных болезней у плода и новорожденного Умеет: Планировать и анализировать свою работу, сотрудничать с другими специалистами и службами (генетическая лаборатория, социальная служба, страховая компания, ассоциация врачей и т.д.); Владеет: Основами клинического мышления для установления причинно-следственных связей и планирования генетических исследований в условиях женской консультации</p>
<p>УК-1 готовностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу</p>		<p>Знает: Взаимосвязь функциональных систем организма и уровня их регуляции; механизмы генетических нарушений в развитии пороков и наследственных болезней у плода и новорожденного Умеет: Планировать и анализировать свою работу, сотрудничать с другими специалистами и службами (генетическая лаборатория, социальная служба, страховая компания, ассоциация врачей и т.д.); Владеет: Основами клинического мышления для установления причинно-следственных связей и планирования генетических исследований в условиях женской консультации</p>

<p>УК-1 готовностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу</p>		<p>Знает: Взаимосвязь функциональных систем организма и уровня их регуляции; механизмы генетических нарушений в развитии пороков и наследственных болезней у плода и новорожденного Умеет: Планировать и анализировать свою работу, сотрудничать с другими специалистами и службами (генетическая лаборатория, социальная служба, страховая компания, ассоциация врачей и т.д.); Владеет: Основами клинического мышления для установления причинно-следственных связей и планирования генетических исследований в условиях женской консультации</p>
<p>УК-1 готовностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу</p>		<p>Знает: Взаимосвязь функциональных систем организма и уровня их регуляции; механизмы генетических нарушений в развитии пороков и наследственных болезней у плода и новорожденного Умеет: Планировать и анализировать свою работу, сотрудничать с другими специалистами и службами (генетическая лаборатория, социальная служба, страховая компания, ассоциация врачей и т.д.); Владеет: Основами клинического мышления для установления причинно-следственных связей и планирования генетических исследований в условиях женской консультации</p>

<p>УК-1 готовностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу</p>		<p>Знает: Взаимосвязь функциональных систем организма и уровня их регуляции; механизмы генетических нарушений в развитии пороков и наследственных болезней у плода и новорожденного Умеет: Планировать и анализировать свою работу, сотрудничать с другими специалистами и службами (генетическая лаборатория, социальная служба, страховая компания, ассоциация врачей и т.д.); Владеет: Основами клинического мышления для установления причинно-следственных связей и планирования генетических исследований в условиях женской консультации</p>
<p>УК-1 готовностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу</p>		<p>Знает: Взаимосвязь функциональных систем организма и уровня их регуляции; механизмы генетических нарушений в развитии пороков и наследственных болезней у плода и новорожденного Умеет: Планировать и анализировать свою работу, сотрудничать с другими специалистами и службами (генетическая лаборатория, социальная служба, страховая компания, ассоциация врачей и т.д.); Владеет: Основами клинического мышления для установления причинно-следственных связей и планирования генетических исследований в условиях женской консультации</p>

<p>УК-1 готовностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу</p>		<p>Знает: Взаимосвязь функциональных систем организма и уровня их регуляции; механизмы генетических нарушений в развитии пороков и наследственных болезней у плода и новорожденного Умеет: Планировать и анализировать свою работу, сотрудничать с другими специалистами и службами (генетическая лаборатория, социальная служба, страховая компания, ассоциация врачей и т.д.); Владеет: Основами клинического мышления для установления причинно-следственных связей и планирования генетических исследований в условиях женской консультации</p>
---	--	---

Профессиональные компетенции студентов, индикаторы их достижения и результаты обучения по дисциплине

Код и наименование компетенции (результат освоения)	Код и наименование индикатора достижения компетенции	Наименование показателя оценивания (результата обучения по дисциплине)
<p>ПК-4 готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков</p>		<p>Знает: Структуру причин и уровни генетических заболеваний и пороков развития; Критерии оценки показателей, характеризующих состояние генетической помощи населению; Вопросы организации генетической помощи населению;</p> <p>Умеет: Вычислять и давать оценку рисков развития пороков у плода Вычислять и давать оценку рискам наследственной патологии у супружеских пар, вероятность появления генетических пороков; Вычислять и давать оценку уровню и структуре заболеваемости, смертности; Применять методики изучения состояния генетической помощи населению;</p> <p>Владеет: Методикой исследования здоровья населения; Методиками сбора, статистической обработки и анализа информации; Методами расчета и анализа основных показателей, используемых учреждениями здравоохранения для оценки генетической помощи населению</p>

<p>ПК-4 готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков</p>		<p>Знает: Структуру причин и уровни генетических заболеваний и пороков развития; Критерии оценки показателей, характеризующих состояние генетической помощи населению; Вопросы организации генетической помощи населению;</p> <p>Умеет: Вычислять и давать оценку рисков развития пороков у плода Вычислять и давать оценку рискам наследственной патологии у супружеских пар, вероятность появления генетических пороков; Вычислять и давать оценку уровню и структуре заболеваемости, смертности; Применять методики изучения состояния генетической помощи населению;</p> <p>Владеет: Методикой исследования здоровья населения; Методиками сбора, статистической обработки и анализа информации; Методами расчета и анализа основных показателей, используемых учреждениями здравоохранения для оценки генетической помощи населению</p>
--	--	--

<p>ПК-4 готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков</p>		<p>Знает: Структуру причин и уровни генетических заболеваний и пороков развития; Критерии оценки показателей, характеризующих состояние генетической помощи населению; Вопросы организации генетической помощи населению;</p> <p>Умеет: Вычислять и давать оценку рисков развития пороков у плода Вычислять и давать оценку рискам наследственной патологии у супружеских пар, вероятность появления генетических пороков; Вычислять и давать оценку уровню и структуре заболеваемости, смертности; Применять методики изучения состояния генетической помощи населению;</p> <p>Владеет: Методикой исследования здоровья населения; Методиками сбора, статистической обработки и анализа информации; Методами расчета и анализа основных показателей, используемых учреждениями здравоохранения для оценки генетической помощи населению</p>
--	--	--

<p>ПК-4 готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков</p>		<p>Знает: Структуру причин и уровни генетических заболеваний и пороков развития; Критерии оценки показателей, характеризующих состояние генетической помощи населению; Вопросы организации генетической помощи населению;</p> <p>Умеет: Вычислять и давать оценку рисков развития пороков у плода Вычислять и давать оценку рискам наследственной патологии у супружеских пар, вероятность появления генетических пороков; Вычислять и давать оценку уровню и структуре заболеваемости, смертности; Применять методики изучения состояния генетической помощи населению;</p> <p>Владеет: Методикой исследования здоровья населения; Методиками сбора, статистической обработки и анализа информации; Методами расчета и анализа основных показателей, используемых учреждениями здравоохранения для оценки генетической помощи населению</p>
--	--	--

<p>ПК-4 готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков</p>		<p>Знает: Структуру причин и уровни генетических заболеваний и пороков развития; Критерии оценки показателей, характеризующих состояние генетической помощи населению; Вопросы организации генетической помощи населению;</p> <p>Умеет: Вычислять и давать оценку рисков развития пороков у плода Вычислять и давать оценку рискам наследственной патологии у супружеских пар, вероятность появления генетических пороков; Вычислять и давать оценку уровню и структуре заболеваемости, смертности; Применять методики изучения состояния генетической помощи населению;</p> <p>Владеет: Методикой исследования здоровья населения; Методиками сбора, статистической обработки и анализа информации; Методами расчета и анализа основных показателей, используемых учреждениями здравоохранения для оценки генетической помощи населению</p>
--	--	--

<p>ПК-4 готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков</p>		<p>Знает: Структуру причин и уровни генетических заболеваний и пороков развития; Критерии оценки показателей, характеризующих состояние генетической помощи населению; Вопросы организации генетической помощи населению;</p> <p>Умеет: Вычислять и давать оценку рисков развития пороков у плода Вычислять и давать оценку рискам наследственной патологии у супружеских пар, вероятность появления генетических пороков; Вычислять и давать оценку уровню и структуре заболеваемости, смертности; Применять методики изучения состояния генетической помощи населению;</p> <p>Владеет: Методикой исследования здоровья населения; Методиками сбора, статистической обработки и анализа информации; Методами расчета и анализа основных показателей, используемых учреждениями здравоохранения для оценки генетической помощи населению</p>
--	--	--

<p>ПК-4 готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков</p>		<p>Знает: Структуру причин и уровни генетических заболеваний и пороков развития; Критерии оценки показателей, характеризующих состояние генетической помощи населению; Вопросы организации генетической помощи населению;</p> <p>Умеет: Вычислять и давать оценку рисков развития пороков у плода Вычислять и давать оценку рискам наследственной патологии у супружеских пар, вероятность появления генетических пороков; Вычислять и давать оценку уровню и структуре заболеваемости, смертности; Применять методики изучения состояния генетической помощи населению;</p> <p>Владеет: Методикой исследования здоровья населения; Методиками сбора, статистической обработки и анализа информации; Методами расчета и анализа основных показателей, используемых учреждениями здравоохранения для оценки генетической помощи населению</p>
--	--	--

<p>ПК-4 готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков</p>		<p>Знает: Структуру причин и уровни генетических заболеваний и пороков развития; Критерии оценки показателей, характеризующих состояние генетической помощи населению; Вопросы организации генетической помощи населению;</p> <p>Умеет: Вычислять и давать оценку рисков развития пороков у плода Вычислять и давать оценку рискам наследственной патологии у супружеских пар, вероятность появления генетических пороков; Вычислять и давать оценку уровню и структуре заболеваемости, смертности; Применять методики изучения состояния генетической помощи населению;</p> <p>Владеет: Методикой исследования здоровья населения; Методиками сбора, статистической обработки и анализа информации; Методами расчета и анализа основных показателей, используемых учреждениями здравоохранения для оценки генетической помощи населению</p>
--	--	--

<p>ПК-4 готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков</p>		<p>Знает: Структуру причин и уровни генетических заболеваний и пороков развития; Критерии оценки показателей, характеризующих состояние генетической помощи населению; Вопросы организации генетической помощи населению;</p> <p>Умеет: Вычислять и давать оценку рисков развития пороков у плода Вычислять и давать оценку рискам наследственной патологии у супружеских пар, вероятность появления генетических пороков; Вычислять и давать оценку уровню и структуре заболеваемости, смертности; Применять методики изучения состояния генетической помощи населению;</p> <p>Владеет: Методикой исследования здоровья населения; Методиками сбора, статистической обработки и анализа информации; Методами расчета и анализа основных показателей, используемых учреждениями здравоохранения для оценки генетической помощи населению</p>
--	--	--

II. Трудоёмкость дисциплины

Общая трудоёмкость дисциплины составляет 1 зачётных единиц (36 академических часов).

III. Структура дисциплины

Форма обучения: - очная

Таблица - Структура дисциплины

№	Наименование темы дисциплины	Семестр	Вид работы	Количество часов	Формы промежуточной аттестации	Результаты обучения
1	Представление о наследственной патологии. Профилактика пороков развития и заболеваний, обусловленных генетическими причинами	2	Лекционные занятия	2		УК-1,ПК-4
2	Наследственные нарушения обмена веществ	2	Лекционные занятия	2		УК-1,ПК-4
3	Наследственные нервно-мышечные заболевания	2	Лекционные занятия	2		УК-1,ПК-4
4	Наследственные заболевания экстрапирамидной системы. Наследственные спино-церебеллярные атаксии	2	Лекционные занятия	2		УК-1,ПК-4
5	Биохимический и генетический скрининг наследственной патологии в онкологии	2	Лекционные занятия	2		УК-1,ПК-4
6	Медицинская генетика в онкологии	2	Самостоятельная работа	26		УК-1,ПК-4
-	Итого	2	-	36	Зачет	-

IV. СОДЕРЖАНИЕ ТЕОРЕТИЧЕСКОЙ ЧАСТИ КУРСА

- 1) Представление о наследственной патологии. Профилактика пороков развития и заболеваний, обусловленных генетическими причинами
- 2) Наследственные нарушения обмена веществ
- 3) Наследственные нервно-мышечные заболевания
- 4) Наследственные заболевания экстрапирамидной системы.
Наследственные спино-церебеллярные атаксии
- 5) Биохимический и генетический скрининг наследственной патологии в онкологии

V. СОДЕРЖАНИЕ ПРАКТИЧЕСКОЙ ЧАСТИ КУРСА

Практические занятия

Не предусмотрены

Лабораторные занятия

Не предусмотрены

VI. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ

Целью проведения зачета является закрепление полученных ординаторами на лекциях знаний, моделирование практических ситуаций, а также проверка эффективности самостоятельной работы ординаторов.

Подготовку к лекции целесообразно начинать с повторения материала. При этом следует учитывать, что лекционный курс лимитирован по времени и не позволяет лектору детально рассмотреть все аспекты изучаемого вопроса. Следовательно, требуется самостоятельно расширять познания как теоретического, так и практического характера. В то же время, лекции дают хороший ориентир ординатору для поиска дополнительных материалов, так как задают определенную структуру и логику изучения того или иного вопроса.

В ходе самостоятельной работы ординатору в первую очередь надо изучить материал, представленный в рекомендованной кафедрой и/или преподавателем учебной литературе и монографиях. Следует обратить внимание ординаторов на то обстоятельство, что в библиотечный список включены не только базовые учебники, но и более углубленные источники по каждой теме курса. Последовательное изучение предмета позволяет ординатора сформировать устойчивую теоретическую базу.

Важной составляющей частью подготовки к лекциям является работа ординаторов с научными и аналитическими статьями, которые публикуются в специализированных периодических изданиях. Они позволяют расширить кругозор и получить представление об актуальных проблемах, возможных путях их решения и/или тенденциях в исследуемой области.

В качестве завершающего шага по подготовке к зачету следует рекомендовать ординатору ознакомиться с результатами научных исследований, соответствующих каждой теме.

VII. 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.: ГЭОТАРМедиа, 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

(печатные и электронные 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 978-5-9704-1152-12 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>

Электронно-библиотечные ресурсы и системы, информационные и справочно-правовые системы:

1. Электронно-библиотечная система Издательства «Лань»
2. Электронно-библиотечная система ZNANIUM.com
3. Цифровой образовательный ресурс IPRsmart
4. Образовательная платформа «Юрайт»

5. Справочно-правовая система «Консультант студента»

VIII. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Учебные занятия по дисциплине проводятся в помещениях, оснащенных соответствующим оборудованием и программным обеспечением. Перечень материально-технического обеспечения дисциплины приведен в таблице.

Таблица - Материально-техническое обеспечение дисциплины

Наименование специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы
Помещения для самостоятельной работы. Читальный зал. Номер аудитории А1007 (А1042) (№ помещения по плану БТИ 477, 10 этаж, площадь 1016,2 кв.м.	Помещения оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети Интернет со скоростью доступа - 500 Мбит/сек. и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду ДВФУ. Комплекты учебной мебели (столы и стулья). Моноблок Lenovo C360G-i34164G500UDK – 115 шт. Интегрированный сенсорный дисплей Polymedia FlipBox. Копир-принтер-цветной сканер в e-mail с 4 лотками Xerox WorkCentre 5330 (WC5330C). Полноцветный копир-принтер-сканер Xerox WorkCentre 7530 (WC7530CPS).
Номер аудитории: М508 Учебная аудитория для проведения занятий лабораторного типа	Помещение укомплектовано специализированной учебной мебелью (посадочных мест –) Оборудование:
Номер аудитории: М403 Учебная аудитория для проведения занятий лекционного и семинарского типа	Помещение укомплектовано специализированной учебной мебелью (посадочных мест – 21) Оборудование: проектор, экран; доска аудиторная

Перечень программного обеспечения:

При осуществлении образовательного процесса по дисциплине используется общее программное обеспечение компьютерных учебных классов (Windows XP, Microsoft Office и др.).

Перечень профессиональных баз данных и информационных

справочных систем:

1. <http://www.rosminzdrav.ru> Официальный сайт Министерства здравоохранения Российской Федерации
2. <http://www.sciencefiles.ru/section/34/> Медицинская генетика.