

Рабочая программа дисциплины разработана на основе Федерального закона «Об образовании в Российской Федерации» от 20.12.2012 N 273-ФЗ, ЕКС 2017 (раздел утвержден Приказом Минздравсоцразвития РФ от 23.07.2010 № 541н); Единого квалификационного справочника должностей руководителей, специалистов и других служащих (ЕКС), раздел «Общепрофессиональные квалификационные характеристики должностей работников, занятых на предприятиях, в учреждениях и организациях», утвержденные Постановлением Минтруда РФ от 21.08.1998 N 37 (редакция от 15.05.2013).

Программа предназначена для слушателей дополнительной профессиональной программы профессиональной переподготовки **«Методы генетики человека. Молекулярно-генетические методы в диагностике наследственных заболеваний»** ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России.

Разработчики:

1. Махова М.А., к.б.н., доцент кафедры биологии

2. Князева Е.С., к.б.н., доцент кафедры биологии



Программа рассмотрена и одобрена на заседании кафедры биологии (протокол от «26» августа 2022 г. № 8).

Зав. кафедрой, к.б.н., доцент



Калашников И.Н.

СОГЛАСОВАНО

Руководитель проекта «Дополнительная профессиональная программа переподготовки

«Молекулярные основы наследственности»



Е.С. Князева

« 31 » 08 2022 г.

СОСТАВ РАБОЧЕЙ ГРУППЫ

№№ п/п	Фамилия, имя, отчество	Учёная степень, звание	Занимаемая должность	Место работы
1)	Князева Елена Сергеевна	к.б.н.	Доцент кафедры биологии	ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России
2)	Махова Мария Александровна	к.б.н.	Доцент кафедры биологии	ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России

ИСПОЛЬЗУЕМЫЕ СОКРАЩЕНИЯ

ПК	профессиональные компетенции
ЕКС	единый квалификационный справочник
ДОТ	дистанционные образовательные технологии
ЭО	электронное образование
ПДРФ	полиморфизм длин рестрикционных фрагментов
ДНК	дезоксирибонуклеиновая кислота
РНК	рибонуклеиновая кислота
ПЦР	полимеразная цепная реакция
SSCP-анализ	Single-strand conformation polymorphism, анализ одноцепочечного конформационного полиморфизма
FISH-метод	fluorescence in situ hybridization, флуоресцентная гибридизация
ХМА	хромосомный микроматричный анализ
ЭОС	электронная образовательная среда

1. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Дополнительная профессиональная программа переподготовки **«Методы генетики человека. Молекулярно-генетические методы в диагностике наследственных заболеваний»** со сроком освоения 36 академических часов (далее – Программа), реализуемая в ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России (далее – Университет) является нормативно-методическим документом, регламентирующим содержание, организационно-методические формы и трудоёмкость обучения.

КРАТКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ПРОГРАММЫ

Программа разработана на основе следующих документов:

1) Федерального закона «Об образовании в Российской Федерации» от 20.12.2012 N 273-ФЗ, ЕКС 2017 (раздел утвержден Приказом Минздравсоцразвития РФ от 23.07.2010 № 541н).

2) Единого квалификационного справочника должностей руководителей, специалистов и других служащих (ЕКС), раздел «Общепрофессиональные квалификационные характеристики должностей работников, занятых на предприятиях, в учреждениях и организациях», утвержденные Постановлением Минтруда РФ от 21.08.1998 N 37 (редакция от 15.05.2013).

Программа реализуется на основании лицензии Федеральной службы по надзору в сфере образования и науки на осуществление образовательной деятельности от 07 мая 2018 г. № 2739.

Цель Программы – удовлетворение образовательных и профессиональных потребностей, обеспечение соответствия квалификации врачей меняющимся условиям профессиональной деятельности и социальной среды; совершенствование имеющихся профессиональных компетенций (далее – ПК), необходимых для профессиональной деятельности и повышения профессионального уровня в рамках имеющейся квалификации

В процессе освоения программы слушатель получает профессиональные компетенции (ПК).

Трудоёмкость освоения Программы – 36 академических часов

Категория слушателей:

Слушатели, имеющие высшее или среднее профессиональное образование по направлению Медицина.

К лицам, поступающим на обучение по Программе, предъявляются квалификационные требования:

- высшее профессиональное образование – специалитет по одной из специальностей: «Лечебное дело» (уровень специалитета), «Педиатрия» (уровень специалитета), «Медико-профилактическое дело» (уровень специалитета), «Стоматология» (уровень специалитета), «Фармация» (уровень специалитета)

Формы обучения определяются для каждого цикла с учётом потребностей слушателей:

- очная / очно-заочная / заочная;
- с применением / без применения ДОТ и ЭО;
- с полным отрывом / с частичным отрывом / без отрыва от работы.

2. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ

В результате освоения программы слушатель должен приобрести следующие знания и умения, необходимые для качественного изменения компетенций, указанных в п.1:

слушатель должен знать:

- современные методы молекулярно-генетической диагностики (ПДРФ-анализ, анализ микро- и минисателлитных участков ДНК, FISH-метод, ХМА, ПЦР, SSCP-анализ, секвенирование ДНК) и их модификации;
- преимущества и недостатки различных молекулярно-генетических диагностических методов;

слушатель должен уметь:

- пользоваться лабораторным оборудованием, работать с микроскопом;
- осуществлять выбор метода исследования в соответствии с поставленной задачей;

слушатель должен владеть:

- основными терминами и генетическими понятиями в области молекулярной генетики.
- методами изучения наследственности у человека; стандартными обозначениями для составления родословных;
- навыками молекулярно-генетических исследований, используемых для диагностики наследственных заболеваний.

3. УЧЕБНЫЙ ПЛАН

№ п/п	Наименование разделов, блоков, модулей	Число учебных часов			Форма аттестации
		Всего часов	В том числе		
			Л	С, ПЗ, ОСК ¹	
1	2	3	4	5	6
1	Модуль 1. Методы генетики человека. Молекулярно-генетические методы в диагностике наследственных заболеваний.	36	6	30	Текущий контроль
1.1	Методы изучения генетики человека.	8	2	6	устный опрос решение ситуационных задач, тестирование
1.2	Современные молекулярно-генетические методы. Секвенирование ДНК.	20	2	18	устный опрос, тестирование
1.3	Профилактика наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика.	8	2	6	решение ситуационных задач, тестирование
	ВСЕГО ЧАСОВ:	36	6	30	

4. КАЛЕНДАРНЫЙ УЧЕБНЫЙ ГРАФИК

Аудиторные занятия на базе Университета проводятся в рабочие дни с понедельника по пятницу в период с 8:30 до 16:00 час. Продолжительность аудиторных занятий варьирует от 4 до 8 академических часов в день. Продолжительность 5-тидневной рабочей недели составляет 36 часов.

При освоении части программы в форме стажировки учебный график определяется слушателем самостоятельно по согласованию с работодателем и/или руководителем клинической базы стажировки.

При освоении всей или части программы с использованием дистанционных образовательных технологий в оффлайн режиме учебный график определяется слушателем самостоятельно.

При реализации Программы в виде выездного цикла повышения квалификации учебный график определяется принимающей стороной.

Типовое расписание располагается на CD-диске, являющемся неотъемлемой частью Программы.

¹С, ПЗ, ОСК – семинары, практические занятия, обучающий симуляционный курс

5. РАБОЧИЕ ПРОГРАММЫ УЧЕБНЫХ МОДУЛЕЙ

Модуль 1. Методы генетики человека. Молекулярно-генетические методы в диагностике наследственных заболеваний.

Тема 1.1. Методы изучения генетики человека. Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. Методы антропогенетики: генеалогический, близнецовый, биохимический, популяционно-статистический. Работы Ф. Гальтона. Методика составления родословных и их анализ. Типы наследования (доминантный, рецессивный, аутосомный, сцепленный с X или Y хромосомами, псевдоаутосомный, митохондриальный). Пенетрантность. Экспрессивность.Mono- и дизиготные близнецы. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Биохимические тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. Закон Харди-Вайнберга.

Тема 1.2. Современные молекулярно-генетические методы. Секвенирование ДНК. Методы ДНК-диагностики (ПДРФ-анализ, анализ микро- и минисателлитных последовательностей, гибридизация нуклеиновых кислот, FISH, хромосомный микроматричный анализ, ПЦР, секвенирование, SSCP-анализ). Методы секвенирования ДНК. Возможности, области и перспективны применения молекулярно-генетических технологий в медицине и других сферах человеческой деятельности.

Тема 1.3. Профилактика наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика. Медико-генетическое консультирование (МГК) как вид профилактики наследственных болезней. Виды МГК (перспективное и ретроспективное консультирование). Этапы МГК. Показания к МГК. Пренатальная диагностика. Методы пренатальной диагностики (неинвазивные и инвазивные). Пренатальная диагностика врождённых пороков развития и наследственных заболеваний плода. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Неонатальный скрининг. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.

6. ОРГАНИЗАЦИОННО-ПЕДАГОГИЧЕСКИЕ УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ

Кадровое обеспечение реализации Программы

Реализация Программы обеспечивается руководящими и научно-педагогическими работниками кафедр, реализующих Программу, а также лицами, привлекаемыми к реализации Программы на условиях гражданско-правового договора.

Доля научно-педагогических работников (в приведённых к целочисленным значениям ставок), имеющих учёную степень (в том числе, учёную степень, присвоенную за рубежом и признаваемую в Российской Федерации) и (или) учёное звание (в том числе, учёное звание, полученное за рубежом и признаваемое в Российской Федерации), в общем числе научно-педагогических работников, реализующих Программу, составляет 85%.

Доля работников (в приведённых к целочисленным значениям ставок) из числа руководителей и работников кафедры, реализующих Программу, а также лиц, привлекаемых к реализации Программы на условиях гражданско-правового договора, деятельность которых связана с областью профессиональной деятельности, к которой готовится слушатель (имеющих стаж работы в данной профессиональной области не менее трёх лет), в общем числе работников, реализующих Программу, составляет 100%.

Материально-техническое обеспечение Программы

Материально-техническая база (помещения), обеспечивающая реализацию Программы на базе Университета, соответствует действующим санитарно-техническим нормам, а также нормам и правилам пожарной безопасности.

Перечень используемого для реализации Программы оборудования и техники:

№ п/п	Наименование оборудования	Количество
1.	Проектор мультимедийный	2
2.	Ноутбук	2
3.	Мультифункциональное устройство	2
4.	Планшет	2

Учебно-методическое и информационное обеспечение Программы

Основная литература:

1. Бочков, Н. П. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-5860-0
2. Гинтер Е.К. Медицинская генетика : национальное руководство / Е.К. Гинтер, В.П. Пузырев, С.И. Куцев. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с. - ISBN 978-5-9704-6307-9.
3. Медицинская генетика : учебник / Н. П. Бочков, А. Ю. Асанов, Н. А. Жученко [и др.]. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-6583-7.
4. Наследственные болезни: практическое руководство. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 464 с. - ISBN 978-5-9704-4981-3.
5. Ярыгин, В. Н. Биология. В 2 т. Т. 2 : учебник / под ред. В. Н. Ярыгина. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 560 с. - ISBN 978-5-9704-3565-6.

Дополнительная литература:

1. Азова, М. М. Общая и медицинская генетика. Задачи : учебное пособие / М. М. Азова ; Азова М. М. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 160 с. - ISBN 978-5-9704-5979-9.

2. Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы / ред. М. Р. Спейчер, С.Е. Антонаракис, А.Г. Мотулски; пер. с англ. А.Ш. Латыпов [и др.]; научн. ред. В.С. Баранов, ред. Т.К. Кашеева, Т.В. Кузнецова. – 4-е издание. – СПб.: Изд-во Н-Л, 2013. – 1056 с.
3. Исламов, Р.Р. Биология. Книга 3. Медицинская генетика: учебник / Р.Р. Исламов ; Исламов Р.Р. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 200 с. - ISBN 978-5-9704-6755-8.
4. Исламов, Р.Р. Биология. Книга 2. Общая генетика: учебник / Р.Р. Исламов ; Исламов Р.Р. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-6754-1.
5. Курчанов, Н.А. Генетика человека с основами общей генетики : руководство для самоподготовки / Н. А. Курчанов. - СПб. : СпецЛит, 2010. - 63 с.
6. Молекулярная генетика, микробиология и вирусология : научно-теоретический журнал / Институт молекулярной генетики РАН. - М. : Медиа Сфера. - ISSN 0208-0613.
7. Мутовин, Г. Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учебное пособие / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.
8. Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста: монография – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 392 с. - ISBN 978-5-9704-4855-7.
9. Туш, Е. В. Рахит и рахитоподобные заболевания : учебное пособие / Е. В. Туш ; Туш Елена Валерьевна ; Нижегородская государственная медицинская академия. - Н. Новгород : НГМА, 2007.
10. American College of Obstetricians and Gynecologists et al. Hereditary cancer syndromes and risk assessment //Obstet Gynecol. – 2019. – Т. 134. – №. 6.
11. Jorde L. B., Carey J. C., Bamshad M. J. Medical genetics e-Book. – Elsevier Health Sciences, 2019.
12. Manickam K. et al. Exome and genome sequencing for pediatric patients with congenital anomalies or intellectual disability: an evidence-based clinical guideline of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) //Genetics in Medicine. – 2021. – Т. 23. – №. 11. – С. 2029-2037.
13. <http://humbio.ru/humbio/genetics.htm>
14. www.ncbi.nlm.nih.gov/omim
15. <http://ghr.nlm.nih.gov>

Базы данных, информационно-справочные и поисковые системы:

Электронная библиотека ПИМУ (на базе Автоматизированной интегрированной библиотечной системы (АИБС) «МегаПро» http://172.16.100.62/MegaPro/Web)			
Наименование электронного ресурса	Краткая характеристика (контент)	Условия доступа	Количество пользователей
Внутренняя электронная библиотечная система (ВЭБС)	Труды профессорско-преподавательского состава университета: учебники и учебные	с любого компьютера или мобильного устройства по	Не ограничено

	пособия, монографии, сборники научных трудов, научные статьи, диссертации, авторефераты диссертаций, патенты.	индивидуальному логину и паролю	
Интегрированная информационно-библиотечная система (ИБС) научно-образовательного медицинского кластера ПФО «Средневолжский»	Электронные копии изданий из фондов библиотек-участниц кластера (медицинские университеты Казани, Перми, Ижевска, Кирова, Ульяновский государственный университет)	с любого компьютера или мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю (доступ предоставляется библиотекой ПИМУ по заявке)	Не ограничено
Электронная база данных «Консультант врача Электронная медицинская библиотека»	Национальные руководства по всем направлениям медицины, клинические рекомендации, учебные пособия, монографии, атласы, фармацевтические справочники, аудио- и видеоматериалы, МКБ-10 и АТХ	с любого компьютера или мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю	Не ограничено
Электронная библиотечная система «Book Up» (коллекция «Мои книги»).	Учебная и научная медицинская литература российских издательств, в т.ч. переводы зарубежных изданий	с любого компьютера или мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю; с компьютеров ПИМУ доступ автоматический	Не ограничено
Отечественные электронные периодические издания (на платформе eLIBRARY.RU)	Периодические издания медицинской тематики	с компьютеров ПИМУ	Не ограничено

Ресурсы открытого доступа (указаны основные)

№ п/п	Наименование электронного ресурса	Краткая характеристика (контент)	Условия доступа
1	Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ) http://feml.scsml.rssi.ru/feml	Включает электронные аналоги печатных изданий и оригинальные электронные издания, не имеющие аналогов, зафиксированных на иных	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет

		носителях (диссертации, авторефераты, книги, журналы и т.д.).	
2.	Научная электронная библиотека eLIBRARY.RU http://elibrary.ru/defaultx.asp	Крупнейший российский информационный портал в области науки, технологии, медицины и образования, содержащий рефераты и полные тексты научных статей и публикаций	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
3.	Научная электронная библиотека открытого доступа КиберЛенинка http://cyberleninka.ru/about	Полные тексты научных статей с аннотациями, публикуемые в научных журналах России и ближнего зарубежья	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
4.	Национальная электронная библиотека (НЭБ) https://rusneb.ru/	Электронные копии произведений по широкому спектру знаний	Произведения, перешедшие в общественное достояние; образовательного и научного значения, не переиздававшиеся последние 10 лет – в открытом доступе. Произведения, ограниченные авторским правом, доступны только с компьютеров библиотеки (в т.ч. Электронная библиотека диссертаций РГБ)
5.	Справочно-правовая система «Консультант Плюс» http://www.consultant.ru/	Федеральное и региональное законодательство, судебная практика, финансовые консультации, комментарии законодательства и др.	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет

Информационная поддержка

Каждый обучающийся в течение всего периода обучения обеспечивается доступом к электронной образовательной среде (далее – ЭОС) – автоматизированной системе управления и проведения обучения, в том числе с применением дистанционных образовательных технологий и электронного обучения.

ЭОС обеспечивает:

- возможность входа в неё обучающегося из любой точки, в которой имеется доступ к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» (далее – сеть «Интернет»);
- одновременный доступ 100% обучающихся по Программе;
- доступ к учебному содержанию Программы и электронным образовательным ресурсам в соответствии с формой обучения;
- фиксацию хода образовательного процесса, результатов промежуточной аттестации и результатов освоения Программы;

- формирование электронного образовательного портфолио обучающегося.

Техническая поддержка обучающихся осуществляется в рабочие дни с 9:00 до 18:00 час. по московскому времени по телефонам: 8(831) 422-13-93

7. КОНТРОЛЬ РЕЗУЛЬТАТОВ ОБУЧЕНИЯ

Контроль качества обучения проводится по каждому модулю Программы в виде текущего контроля. Формы текущего контроля: **устный опрос, решение ситуационных задач, тестирование.**

Освоение Программы завершается итоговой аттестацией. Обучающийся допускается к итоговой аттестации после изучения учебных модулей не менее 70% объёма, предусмотренном учебным планом.

Итоговая аттестация состоит из 1 этапа:

1. итоговое компьютерное тестирование;

Итоговое компьютерное тестирование. Слушателю предлагаются случайным образом выбранные **30 вопросов**. Продолжительность тестирования ограничивается **30 минутами**. Тестирование оценивается по системе «зачтено» / «не зачтено».

Тестирование оценивается по пятибальной системе.

Критерии оценки результатов тестирования:

91 – 100% – отлично;

81 – 90% – хорошо;

70 – 80% – удовлетворительно;

40 – 69% – неудовлетворительно;

менее 40% – плохо.

При получении оценки «плохо» или «неудовлетворительно» обучающемуся предлагается пройти тестирование повторно.

Слушателям, успешно освоившим Программу и прошедшим итоговую аттестацию, выдаётся удостоверение о повышении квалификации установленного образца.

Слушателям, не освоившим Программу и/или не прошедшим итоговую аттестацию по их требованию может быть выдана справка об обучении установленного образца.

8. ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ

Оценочные материалы Программы включают:

1) ситуационные задачи;

1. Постройте полное генеалогическое древо по заболеванию №1 . Определите метод диагностики данного заболевания.

2) вопросы тестового контроля;

- 1) Назовите этап ПЦР, на котором происходит присоединение праймеров в молекуле ДНК
 - а) отжиг праймеров
 - б) денатурация
 - в) гибридизация
 - г) элонгация

Вышеперечисленные материалы находятся на USB- флеш-накопителе, являющимся неотъемлемой частью настоящей Программы.

Резервная копия данной Программы хранится по адресу:

**Почтовый адрес кафедры: индекс, г.Нижний Новгород, улица Родионова, 190 а,
кафедра биологии**