

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования «Приволжский исследовательский медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России)



Проректор по учебной и  
воспитательной работе  
д.м.н., проф. Е.С. Богомолова

« 09 » \_\_\_\_\_ 2022 г.

## ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ПРОГРАММА ПЕРЕПОДГОТОВКИ

**“Генетика и эпигенетика человека”**

Срок освоения: 1 з.е. (36 часов)

Нижний Новгород, 2022

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 **«Генетика и эпигенетика человека»** ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России.

Разработчики:

1. Калашников И.Н., к.б.н., доцент,  
зав. кафедрой 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**

<b>№№ п/п</b>	<b>Фамилия, имя, отчество</b>	<b>Учёная степень, звание</b>	<b>Занимаемая должность</b>	<b>Место работы</b>
1)	Князева Елена Сергеевна	к.б.н.	Доцент кафедры биологии	ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России
2)	Калашников Илья Николаевич	к.б.н., доцент	Зав. кафедрой биологии	ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России



## 1. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Дополнительная профессиональная программа переподготовки «Генетика и эпигенетика человека» 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:**

- законы генетики и ее значение для медицины; современные методы изучения генетики человека;
- основные направления современной генетики: геномику, протеомику, эпигенетику, этногеномику, фармакогеномику, метагеномику, современные подходы генной терапии.
- закономерности наследственности и изменчивости в индивидуальном развитии как основы понимания патогенеза и этиологии наследственных и мультифакторных заболеваний;
- основы моногенных, митохондриальных заболеваний и заболеваниях геномного импринтинга, принципы их диагностики с использованием современных достижений генетики;
- механизмы генетической и эпигенетической изменчивости;
- структуру и основные разделы генетического паспорта человека, основные компоненты генома человека, изменчивость генома человека
- теоретические основы популяционной генетики; основные молекулярные подходы в популяционной генетике;
- основные закономерности распределения аллелей в популяциях человека;

### **слушатель должен уметь:**

- в виде обобщённых схем отображать генетические процессы, происходящие в клетке;
- объяснять причины и возможные механизмы рождения детей с хромосомными болезнями;
- объяснять характер отклонений в ходе развития, ведущих к формированию вариантов, аномалий и пороков;
- работать с международными онлайн базами данных (OMIM и др);
- осуществлять выбор метода исследования в соответствии с поставленной задачей;

### **слушатель должен владеть:**

- основными терминами и генетическими понятиями в области молекулярной, популяционной, клинической генетики, эпигенетики и генетики развития.
- подходами к решению генетических задач;
- навыками молекулярно-генетических исследований, используемых для диагностики наследственных заболеваний;
- умением делать выводы и обобщения; самостоятельно проводить поиск и анализ информации в области генной инженерии, для использования ее в процессе научно-практической деятельности;
- методами расчета риска возникновения наследственного заболевания в семье, поиском информации о заболевании в международных онлайн базах данных для оценки прогноза, методами оценки патогенности выявленных генетических вариантов;

### 3. УЧЕБНЫЙ ПЛАН

№ п/п	Наименование разделов, блоков, модулей	Число учебных часов			Форма аттестации
		Всего часов	В том числе		
			Л	С, ПЗ, ОСК <sup>1</sup>	
1	2	3	4	5	6
<b>1.</b>	<b>Модуль 1. Генетика и эпигенетика человека</b>	<b>36</b>	<b>6</b>	<b>30</b>	Текущий контроль
1.1	История генетики человека. Введение в предиктивную медицину	2	2	-	тестирование
1.2	Архитектура и изменчивость генома человека	2	2		тестирование
1.3	Популяционная генетика человека	8	2	6	решение ситуационных задач, тестирование
1.4	Генетика развития человека	10	-	10	тестирование
1.5	Эпигенетика. Эпигенетические модификации и болезни.	6	-	6	устный опрос, тестирование
1.6	Этногеномика и фармакогенетика.	4	-	4	тестирование
1.7	Геномный импринтинг. Болезни импринтинга	4	-	4	тестирование
	<b>ВСЕГО ЧАСОВ:</b>	<b>36</b>	<b>6</b>	<b>30</b>	

### 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.

<sup>1</sup>С, ПЗ, ОСК – семинары, практические занятия, обучающий симуляционный курс



## 5. РАБОЧИЕ ПРОГРАММЫ УЧЕБНЫХ МОДУЛЕЙ

### Модуль 1. Генетика и эпигенетика человека

**Тема 1.1. История генетики человека. Введение в предиктивную медицину.** Генетика человека. Области генетики человека. История развития генетики человека. Проект «Геном человека». Основные результаты. Предикативная медицина и генетический паспорт.

**Тема 1.2. Архитектура и изменчивость генома человека.** Понятие геном и ген. Основные особенности генома человека. Функциональные элементы генома. Повторяющиеся элементы генома. Митохондриальный геном. Полиморфизм и мутации. Однонуклеотидный полиморфизм. Короткие повторяющиеся последовательности. Полиморфизм инсерций и делеций. Вариабельность числа копий. Полиморфизм инверсий. Смешанный полиморфизм.

**Тема 1.3. Популяционная генетика человека.** Основные термины популяционной генетики. Предмет и цель популяционной генетики. Структура генофонда. Геногеографические карты. Факторы динамики популяций. Генетические маркёры. Стратегия изучения популяций человека. Географическое распределение аллелей. Закон Харди-Вайнберга. Решение задач по популяционной генетике.

**Тема 1.4. Генетика развития.** Генетические факторы имплантации и формирование плаценты. Гены развития внутренней клеточной массы. Генный контроль развития некоторых систем органов человека в период органогенеза. Геномная регуляция онтогенеза.

**Тема 1.5. Эпигенетика. Эпигенетические модификации и болезни.** Эпигенетика. Специфика эпигенетических процессов. Примеры эпигенетических фенотипов. Эпигенетические механизмы. РНК-интерференция. Болезни, ассоциированные с эпигенетическими механизмами.

**Тема 1.6. Этногеномика и фармакогенетика.** Этногеномика. Основные системы генетических маркеров для эволюционных исследований. Генетический полиморфизм этногрупп. Проблемы и перспективы этногеномики. Фармакогенетика. Система биотрансформации. Гены и ферменты 1 и 2 фазы биотрансформации.

**Тема 1.7. Геномный импринтинг. Болезни импринтинга.** Геномный импринтинг. Гипотезы возникновения геномного импринтинга. Ключевые особенности геномного импринтинга у млекопитающих. Синдром Прадера-Вилли и синдром Ангельмана. Синдром Беквита-Видемана. Направления будущих исследований.

## 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.

#### 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. Латышов [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](http://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») <a href="http://172.16.100.62/MegaPro/Web">http://172.16.100.62/MegaPro/Web</a>			
Наименование электронного ресурса	Краткая характеристика (контент)	Условия доступа	Количество пользователей
Внутренняя электронная библиотечная система (ВЭБС)	Труды профессорско-преподавательского состава университета: учебники и учебные пособия, монографии, сборники научных трудов,	с любого компьютера или мобильного устройства по индивидуальному логину и паролю	Не ограничено

	научные статьи, диссертации, авторефераты диссертаций, патенты.		
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) <a href="http://feml.scsml.rssi.ru/feml">http://feml.scsml.rssi.ru/feml</a>	Включает электронные аналоги печатных изданий и оригинальные электронные издания, не имеющие аналогов, зафиксированных на иных носителях (диссертации, авторефераты, книги,	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет

		журналы и т.д.).	
2.	Научная электронная библиотека eLIBRARY.RU <a href="http://elibrary.ru/defaultx.asp">http://elibrary.ru/defaultx.asp</a>	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 <a href="http://cyberleninka.ru/about">http://cyberleninka.ru/about</a>	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) <a href="https://rusneb.ru/">https://rusneb.ru/</a>	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» <a href="http://www.consultant.ru/">http://www.consultant.ru/</a>	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% объема, 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.

## 8. ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ

Оценочные материалы Программы включают:

### 1) ситуационные задачи;

1. Амовратическая семейная идиотия (болезнь Тея-Сакса) приводит к поражению нервной системы, прогрессирующему снижению зрения в сочетании с деградацией интеллекта до идиотии и разнообразными неврологическими расстройствами. У людей встречается в соотношении 1 больной на 40 000 человек с нормальным состоянием. Определите количество (%) носителей гена болезни Тея-Сакса. Составьте схему решения задачи.

### 2) вопросы тестового контроля;

- 1) Дайте определение генетического паспорта
  - а) индивидуальная база ДНК-данных, отражающая уникальные генетические особенности каждого человека, его предрасположенность к тем или иным наследственным, мультифакториальным и другим заболеваниям
  - б) любой участок хромосомной ДНК, который транскрибируется в функциональную молекулу РНК или сначала транскрибируется в РНК, а затем транслируется в функциональный белок
  - в) совокупность белков организма, производимых клеткой, тканью или организмом в определенный период времени
  - г) совокупность признаков полного набора хромосом, присущая клеткам данного

биологического вида, данного организма или линии клеток

**3) перечень тем для подготовки к итоговой аттестации;**

- 1) Синдром Энгельмана: молекулярные, клинические и диагностические аспекты заболевания
- 2) Синдром Прадера-Вилли: молекулярные, клинические и диагностические аспекты заболевания
- 3) Синдром Ретта: молекулярные, клинические и диагностические аспекты заболевания

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**