

Аннотация к рабочей программе дисциплины

«Основы медицинской генетики»

(название дисциплины)

основной образовательной программы высшего образования (специалитет) по специальности 31.05.01 «Лечебное дело».

1. Цель освоения дисциплины – участие в формировании у выпускника следующих компетенций:

Универсальные компетенции:

УК-1. Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, выработать стратегию действий

Задачи дисциплины:

В результате изучения дисциплины студент должен:

Знать:

- основные направления современной генетики: геномику, протеомику, эпигенетику, этногеномику, факмакогеномику, метагеномику, современные подходы генной терапии.
- основы моногенных заболеваний и принципы их диагностики с использованием современных достижений генетики.
- симптомы распространенных наследственных синдромов и основные подходы к их диагностике.
- механизмы генетической и эпигенетической изменчивости.
- о митохондриальных заболеваниях и заболеваниях геномного импринтинга.
- о распространенности и значимости наследственных заболеваний.
- прогноз для жизни, трудоспособности и социальной адаптации при основных нозологических формах наследственных заболеваний.

Уметь:

- реализовать этические и деонтологические аспекты врачебной деятельности в общении с больными, страдающими наследственными заболеваниями.
- строить родословную у больных с признаками наследственного заболевания.

Владеть:

- навыками молекулярно-генетических исследований, используемых для диагностики наследственных заболеваний.

2. Место дисциплины в структуре ООП ВО ПИМУ.

2.1. Дисциплина «Основы медицинской генетики» относится к части, формируемой участниками образовательных отношений **Блока 1 ООП ВО**. Изучается на 2 курсе в 3 семестре.

2.2. Для изучения дисциплины необходимы знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами:

биология, нормальная анатомия, гистология с цитологией и эмбриологией, нормальная физиология.

2.3. Изучение дисциплины необходимо для знаний, умений и навыков, формируемых последующими дисциплинами:

микробиология, вирусология; иммунология, эпидемиология, медицинская экология, общая гигиена.

3. Требования к результатам освоения программы дисциплины (модуля) по формированию компетенций

В результате освоения программы дисциплины «Основы медицинской генетики» у обучающегося формируются компетенции:

Универсальные:

УК-1. Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, выработать стратегию действий

4. Результаты освоения дисциплины и индикаторы достижения компетенций

№ п/п	Код компе	Содержа ние	Код и наименова	В результате изучения дисциплины, обучающиеся должны
-------	-----------	-------------	-----------------	------------------------------------------------------

	т енции	компете нции (или ее части)	ние индикатора достижени я компетенц ии	Знать	Уметь	Владеть
1.	УК-1	Способе н осущест влять критиче ский анализ проблем ных ситуаци й на основе системн ого подхода, вырабат ывать стратеги ю действи й	ИУК 1.1 Знает: методы критическо го анализа и оценки современн ых научных достижени й; основные принципы критическо го анализа ИУК 1.2 Умеет: получать новые знания на основе анализа, синтеза и др.; собирать данные по сложным научным проблемам, относящим ся к профессио нальной области; осуществля ть поиск информаци и и решений на основе действий, эксперимен та и опыта ИУК 1.3 Имеет практическ	- принципы анализа элементов полученной информации (выявленных симптомов, синдромов, патологических изменений) в результате обследования пациента с наследственным заболеванием; • принципы синтеза полученной информации (выявленных симптомов, синдромов, патологических изменений) для постановки предварительного диагноза - основные типы наследования, клинические симптомы и синдромы, характер течения и исходы наиболее распространённых наследственных заболеваний - прогноз для жизни, трудоспособности и социальной адаптации при основных наследственных болезнях. - основные направления профилактики наследственных болезней.	- анализировать полученную информацию, принимать самостоятельное решение - составлять родословные, используя стандартные обозначения, анализировать родословные; - объяснять причины и возможные механизмы рождения детей с хромосомными болезнями; - методами изучения наследственности у человека (цитогенетический метод, биохимический метод, генеалогический метод, близнецовый метод; принцип секвенирования ДНК) - интерпретировать наиболее значимые для диагностики наследственных заболеваний изменения результатов лабораторных и инструментальных методов исследования, а именно: общего и биохимических анализов крови,	- навыками анализа научной литературы и официальн ых статистиче ских обзоров, подготовки рефератов, обзоров по актуальны м и современн ым научным вопросам в области наследстве нной патологии. - навыками скрининг- оценки результато в лабораторн ых и инструмент альных методов исследован ия и выявления тех изменений, которые требуют направлени я больного к генетику.

			<p>ий опыт: исследования проблемы профессиональной деятельности с применением анализа, синтеза и других методов интеллектуальной деятельности; разработки стратегии действий для решения профессиональных проблем</p>	<p>- основные методы лабораторной и инструментальной диагностики, необходимые для верификации и формулировки диагноза наиболее распространенных наследственных заболеваний (генетические, биохимические, морфологические основы развития наследственной патологии);</p> <p>- показания к направлению на различные инструментальные и лабораторные методы</p> <ul style="list-style-type: none"> • - основные факторы риска развития заболеваний и их коррекцию <p>- главные составляющие здорового образа жизни.</p> <p>- принципы организации программ диагностики наследственных заболеваний</p> <p>- формы и методы организации гигиенического образования и воспитания населения.</p> <p>- методику медико-генетического консультирования</p>	<p>цитогенетических методов, методов прямой ДНК-диагностики.</p> <p>- применять современные информационные технологии для получения сведений, касающихся диагностики и лечения наследственных заболеваний</p> <p>- выявлять наследственные заболевания</p> <p>- организовать работу по формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих.</p> <p>- оценивать значение образа жизни для сохранения здоровья человека и планировать свою жизнедеятельность на основе знаний о здоровом образе жизни</p>	
--	--	--	-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--

5. Объём дисциплины и виды учебной работы

Общая трудоемкость дисциплины составляет 1 зачётная единица, 36 часов

Вид учебной работы	Трудоемкость		Трудоемкость по семестрам (АЧ)
	Объем в зачетных единицах (ЗЕ)	Объем в академических часах (АЧ)	3
Аудиторная работа, в том числе:	0,61	22	22
Лекции (Л)	0,17	6	6
Лабораторные практикумы (ЛП)	-	-	-
Практические занятия (ПЗ)	0,44	16	16
Клинические практические занятия (КПЗ)	-	-	-
Семинары (С)	-	-	-
Самостоятельная работа студента (СРС)	0,39	14	14
Научно-исследовательская работа студента	-	-	-
Промежуточная аттестация: зачет	-	-	-
Общая трудоемкость	1	36	36

6. Краткое содержание в дидактических единицах

п/№	Код компетенции	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах
1.	УК-1	1.Молекулярная генетика-основа медицинской генетики. Генетический паспорт. Эпигенетика. Этногеномика.	Геномика. Протеомика. Геном человека как научная основа предиктивной медицины. Генетический паспорт. Геномный импринтинг- эпигенетическая система регуляции генов. Митохондриальные болезни. Геномика и геномные технологии. Новые проекты по изучению генома человека. Генетический полиморфизм. Этногеномика. Геномика и создание новых лекарственных препаратов. Концепция лекарственной метаболической безопасности. Фармакогенетика.

		<p>2. Методы изучения генетики человека. Моногенные, хромосомные и геномные заболевания.</p>	<p>Генеалогический метод исследования генетики человека. Составление родословных. Близнецовый метод: определение коэффициента родства; коэффициенты родства для различных пар родственников; определение конкордантности. Популяционно-статистический метод исследования в медицинской генетике. Значение изучения частот генов и генотипов в популяции для получения информации о частоте гетерозиготности. Биохимический метод исследования генетики человека. Цитогенетические методы исследования в медицинской генетике. Стандартное кариотипирование. Флюоресцентная <i>in situ</i> гибридизация (FISH метод). Многоцветные FISH методы. Примеры применения в клинической практике. Моногенные заболевания. Типы наследования. Классификация моногенных заболеваний. Болезни обмена: аминокислотного, углеводного, липидного, пуринового, порфиринового обмена. Хромосомные aberrации. Классификация. Наиболее распространенная патология: синдром Дауна, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера.</p>
		<p>3. Врожденные заболевания и пороки развития.</p>	<p>Врожденные заболевания и пороки развития. Пороки при моногенных и хромосомных заболеваниях. Пороки, вызванные эндокринными, гормональными и метаболическими расстройствами матери. Пороки экзогенного происхождения. Мультифакториальные пороки. Роль физических, химических и биологических факторов в происхождении врожденных нарушений развития.</p>

		<p>4. Методы диагностики наследственных патологий человека и медико-генетическое консультирование.</p>	<p>Методы ДНК-диагностики. Использование в клинической практике.</p> <ul style="list-style-type: none"> • анализ полиморфизма длин рестрикционных фрагментов • анализ полиморфизма мини- и микросателлитных последовательностей • полимеразная цепная реакция • анализ конформационного полиморфизма однострессовой ДНК • методы секвенирования ДНК (дидезокси-метод Сэнгера, флюорохромное окрашивание химическое расщепление) • гибридизация нуклеиновых кислот с аллель-специфическими зондами. <p>Прикладные аспекты применения методов молекулярной генетики и ДНК-диагностики в клинической медицине.</p> <p>Метод ДНК- комет в оценке генотоксического действия экологических факторов.</p> <p>Задачи медико-генетического консультирования и показания для направления больных и их семей на медико-генетическое консультирование.</p> <p>Методики проведения медико-генетического консультирования.</p> <p>Основные клиничко-генетические и методы исследования.</p>
--	--	--------------------------------------------------------------------------------------------------------	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------