

*Аннотация к рабочей программе дисциплины*

**«ОСНОВЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»**

основной образовательной программы высшего образования специалитета по специальности  
31.05.02 Педиатрия

Кафедра: **БИОЛОГИИ**

**1. Цель освоения дисциплины** (участие в формировании соответствующих компетенций – указать коды): УК-1

**2. Место дисциплины в структуре ООП**

**2.1.** Дисциплина «**ОСНОВЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**» относится к элективной части блока 1 дисциплина Блока 1 ООП ВО по специальности 31.05.02 «Педиатрия». Дисциплина изучается в 4 семестре.

**3. Требования к результатам освоения программы дисциплины «ОСНОВЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ» по формированию компетенций**

Изучение дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих универсальных (УК)компетенций:

№ п/п	Код компетенции	Содержание компетенции (или ее части)	Код и наименование индикатора достижения компетенции	В результате изучения дисциплины, обучающиеся должны		
				<b>Знать</b>	<b>Уметь</b>	<b>Владеть</b>
1.	УК-1	Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, вырабатывать стратегию действий	ИУК 1.1 Знает: методы критического анализа и оценки современных научных достижений; основные принципы критического анализа ИУК 1.2 Умеет: получать новые знания на основе анализа, синтеза и др.; собирать	- 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	- 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,	- навыками анализа научной литературы и официальных статистических обзоров, подготовки рефератов, обзоров по актуальным и современным научным вопросам в области наследственной патологии. - навыками скрининг-оценки результатов лабораторных и инструментальных методов исследования и выявления тех изменений, которые

			<p>данные по сложным научным проблемам, относящимся к профессиональной области; осуществлять поиск информации и и решений на основе действий, эксперимента и опыта</p>	<p>симптомы и синдромы, характер течения и исходы наиболее распространённых наследственных заболеваний</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- прогноз для жизни, трудоспособности и социальной адаптации при основных наследственных болезнях.</li> <li>- основные направления профилактики наследственных болезней.</li> <li>- основные методы лабораторной и инструментальной диагностики, необходимые для верификации и формулировки диагноза наиболее распространённых наследственных заболеваний (генетические, биохимические, морфологические основы развития наследственной патологии);</li> <li>- показания к направлению на различные инструментальные и лабораторные методы</li> <li>• - основные факторы риска развития заболеваний и их коррекцию</li> <li>- главные составляющие здорового образа жизни.</li> <li>- принципы организации</li> </ul>	<p>генеалогический метод, близнецовый метод; принцип секвенирования ДНК)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- интерпретировать наиболее значимые для диагностики наследственных заболеваний изменения результатов лабораторных и инструментальных методов исследования, а именно: общего и биохимических анализов крови, цитогенетических методов, методов прямой ДНК-диагностики.</li> <li>- применять современные информационные технологии для получения сведений, касающихся диагностики и лечения наследственных заболеваний</li> <li>- выявлять наследственные заболевания</li> <li>- организовать работу по формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих.</li> <li>- оценивать значение образа жизни для</li> </ul>	<p>требуют направления больного к генетику.</p>
--	--	--	--	--	--	---

				<p>программ диагностики наследственных заболеваний</p> <p>- формы и методы организации гигиенического образования и воспитания населения.</p> <p>- методику медико-генетического консультирования</p>	<p>сохранения здоровья человека и планировать свою жизнедеятельность на основе знаний о здоровом образе жизни</p>	
--	--	--	--	---	---	--

**4. Разделы дисциплины и компетенции, которые формируются при их изучении:**

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

		<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"> <li>• анализ полиморфизма длин рестрикционных фрагментов</li> <li>• анализ полиморфизма мини- и микросателлитных последовательностей</li> <li>• полимеразная цепная реакция</li> <li>• анализ конформационного полиморфизма однонитевой ДНК</li> <li>• методы секвенирования ДНК (дидезокси-метод Сэнгера, флюорохромное окрашивание химическое расщепление)</li> <li>• гибридизация нуклеиновых кислот с аллель-специфическими зондами.</li> </ul> <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. Методики проведения медико-генетического консультирования. Основные клинико-генетические и методы исследования.</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)	4	
Аудиторная работа, в том числе:	<b>0,61</b>	<b>22</b>		
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)	<b>0,39</b>	<b>14</b>	14	
Научно-исследовательская работа студента	-	-	-	
Промежуточная аттестация: зачет	-	-	-	
<b>Общая трудоемкость</b>	<b>1</b>	<b>36</b>	<b>36</b>	