

Приложение № 2.9

к разделу 7 основной профессиональной образовательной программе высшего образования – программе подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре по специальности 31.08.26 Аллергология и иммунология

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)  
«ГЕНЕТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ РАЗВИТИЯ ЗАБОЛЕВАНИЙ»  
ВАРИАТИВНОЙ ЧАСТИ БЛОКА 1 «ЭЛЕКТИВНЫЕ ДИСЦИПЛИНЫ  
(МОДУЛИ)» ОСНОВНОЙ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ  
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ –  
ПРОГРАММЫ ПОДГОТОВКИ КАДРОВ ВЫСШЕЙ  
КВАЛИФИКАЦИИ В ОРДИНАТУРЕ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ  
31.08.26 АЛЛЕРГОЛОГИЯ И ИММУНОЛОГИЯ**

Красноярск  
2023 год

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ** составлена в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования – подготовке кадров высшей квалификации по программам ординатуры по специальности 31.08.26 Аллергология и иммунология

Программу составила:  
к.б.н. Смольникова М.В.

Программа обсуждена и одобрена на Ученом совете НИИ МПС  
23.01.2023, протокол № 1

## **2.9.Рабочая программа дисциплины (модуля) «Генетические аспекты развития заболеваний» вариативной части Блока 1 «Элективные дисциплины (модули)» программы ординатуры по специальности 31.08.26 Аллергология и иммунология**

### **2.9.1.Планируемые результаты обучения ординаторов, успешно освоивших рабочую программу дисциплины (модуля) «Генетические аспекты развития заболеваний» вариативной части Блока 1 «Элективные дисциплины (модули)» программы ординатуры по специальности 31.08.26 Аллергология и иммунология**

Обучающиеся, успешно освоившие рабочую программу дисциплины (модуля) «Генетические аспекты развития заболеваний » вариативной части Блока 1 «Элективные дисциплины (модули)» программы ординатуры по специальности 31.08.26 Аллергология и иммунология, будут обладать компетенциями, включающими в себя:

#### **универсальные компетенции**

УК-1. Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте

#### **общепрофессиональные компетенции**

ОПК-4. Способен проводить клиническую диагностику и обследование пациентов

### **Входные требования для изучения дисциплины (модуля) «Генетические аспекты развития заболеваний»:**

- способность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу;
- способность к применению достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте;
- способность и готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания.

### **Индикаторы достижений**

#### **Код и наименование индикатора достижения компетенций:**

Код категории (группы) универсальной компетенции	Наименование универсальной компетенции	Код и наименование индикатора достижения универсальной компетенции
--	--	--

УК-1	Способен критически и системно анализировать достижения в области медицины и фармации, определять возможности и способы их применения в профессиональном контексте	<p>УК-1.1.Знать теорию системного подхода при анализе достижений в области медицины и фармации</p> <p>УК-1.2.Уметь анализировать проблемную ситуацию и распределять ее на отдельные задачи</p> <p>УК-1.3.Осуществлять поиск вариантов решения поставленной, проблемной ситуации на основе системного подхода</p> <p>УК-1.4. Разрабатывать стратегию действий, принимать конкретные решения для ее реализации.</p> <p>УК-1.5.Обобщать и использовать полученные данные для их применения в профессиональном контексте</p>
Код категории (группы) общепрофессиональных компетенции	Наименование общепрофессиональных компетенции	Код и наименование индикатора достижения общепрофессиональных компетенции
ОПК-4	Способен проводить клиническую диагностику и обследование пациентов	<p>ОПК-4.1.Проводить обследования пациентов с целью установления диагноза</p> <p>ОПК-4.2.Владеть алгоритмом проведения основных диагностических манипуляций и оценки полученных результатов для решения профессиональных задач</p> <p>ОПК-4.3.Оценивать показания диагностических методов (приемов) и использовать их в своей профессиональной деятельности</p> <p>ОПК-4.4.Обладать знаниями о наличии осложнений и противопоказаний к применению различных диагностических методов</p>

		применяемых в медицинской деятельности ОПК-4.5.Оценивать и определять морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека ОПК-4.6. Обладать знаниями принципов проведения и оценкой клинико-лабораторной и функциональной диагностики при решении профессиональных задач
--	--	--

**2.9.2. Содержание программы дисциплины (модуля) «Генетические аспекты развития заболеваний » вариативной части Блока 1 «Элективные дисциплины (модули)» программы ординатуры по специальности 31.08.26 Аллергология и иммунология**

По окончании изучения рабочей программы дисциплины (модуля) «Генетические аспекты развития заболеваний » вариативной части Блока 1 «Элективные дисциплины (модули)» программы ординатуры по специальности 31.08.26 Аллергология и иммунология, обучающийся должен знать:

- методологию системного подхода при анализе достижений в области медицины и фармации;
- классификацию и общую семиотику наследственных болезней;
- показания для медико-генетического консультирования и диагностики врожденных и наследственных болезней;
- современные методы генетической диагностики и показания для их применения;
- подходы к лечению наследственных заболеваний и медико-социальной реабилитации больных.

По окончании изучения рабочей программы дисциплины (модуля) «Генетические аспекты развития заболеваний » вариативной части Блока 1 «Элективные дисциплины (модули)» программы ординатуры по специальности 31.08.26 Аллергология и иммунология, обучающийся должен уметь:

- определять возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте;
- провести обследование, выявить общие и специфические признаки заболевания;

-сформировать обоснованный алгоритм для правильного установления генетического диагноза, прогноза и профилактики наследственных заболеваний в семье;

- использовать современные организационные технологии диагностики, лечения, реабилитации при оказании медицинской помощи.

По окончании изучения рабочей программы дисциплины (модуля) «Генетические аспекты развития заболеваний » вариативной части Блока 1 «Элективные дисциплины (модули)» программы ординатуры по специальности 31.08.26 Аллергология и иммунология, обучающийся должен владеть навыками:

- обследования пациента и интерпретации полученных данных;  
- проведения основных диагностических мероприятий для оказания врачебной помощи связанной с наследственной патологией.

Методами и приёмами системного анализа достижений в области медицины и фармации для их применения в профессиональном контексте

### 2.9.3. Объем дисциплины (модуля)

**Трудоемкость освоения:** 72 академических часа, или 2 З.Е.

Вид учебной работы	Всего (акад. часов)	Курс
		2
<b>Общая трудоемкость дисциплины</b>	<b>72</b>	<b>72</b>
<b>Контактная работа:</b>	<b>34</b>	<b>34</b>
занятия лекционного типа	2	2
занятия семинарского типа	34	34
в том числе: семинары		34
практические занятия		-
другие виды контактной работы		-
<b>Самостоятельная работа ординаторов:</b>	<b>36</b>	<b>36</b>
подготовка к ПЗ	36	36
изучение теоретического курса (ТО)		
<b>Вид промежуточной аттестации</b>		Зачет

**Место модуля в структуре образовательной программы**

Модуль входит в блок Б1 "Дисциплины (модули)" вариативной части

### 2.9.4. Содержание программы дисциплины (модуля) «Генетические аспекты развития заболеваний» вариативной части Блока 1

**«Элективные дисциплины (модули)» программы ординатуры по специальности 31.08.26 Аллергология и иммунология**

<b>Индекс</b>	<b>Наименование дисциплины, тем, элементов</b>	<b>Код компетенции</b>
<b>1</b>	<b>2</b>	<b>3</b>
<b>Б1</b>	<b>Блок 1</b>	
<b>Б1.В.ДЭ</b>	<b>Элективные дисциплины</b>	
<b>Б1.В.ДЭ1</b>	<b>Генетические аспекты развития заболеваний</b>	
Б1.В.ДЭ1.1	Организация медико-генетической службы в РФ. Медико-генетическое консультирование. Организация и принципы медико-генетического консультирования семей, отягощенных различными формами наследственных болезней	УК-1 ОПК-4
Б1.В.ДЭ1.2	Место наследственной патологии в структуре заболеваемости населения. Успехи теоретических биологических дисциплин в раскрытии основ наследственной патологии	УК-1 ОПК-4
Б1.В.ДЭ1.3	Основные понятия и законы генетики. Характеристика генома человека: ДНК уровень, генный уровень, генетические карты. Типы наследования.	УК-1 ОПК-4
Б1.В.ДЭ1.3.1	Этиология и патогенез наследственных болезней.	УК-1 ОПК-4
Б1.В.ДЭ1.3.2	Классификация наследственной патологии	УК-1 ОПК-4
Б1.В.ДЭ1.3.3	Влияние наследственных заболеваний родителей на здоровье ребенка	УК-1 ОПК-4
Б1.В.ДЭ1.4	Современные методы диагностики генетических нарушений. Значение наследственности в этиологии и патогенезе внутренних болезней Современные возможности коррекции генетических проявлений	УК-1 ОПК-4
Б1.В.ДЭ1.5	Молекулярные основы наследственной патологии. Понятие о болезнях с наследственной предрасположенностью (мультифакториальные болезни). Цитологические основы наследственной патологии Основные методы специфической диагностики наследственных заболеваний.	УК-1 ОПК-4

Индекс	Наименование дисциплины, тем, элементов	Код компетенции
1	2	3
	Применение основных генетических методов для выявления наследственных заболеваний	
Б1.В.ДЭ1.6	Генетические основы патологии в клинике внутренних болезней. Генетические основы заболеваний внутренних органов. Современные возможности коррекции генетических проявлений. Применение основных генетических методов для выявления наследственных заболеваний	УК-1 ОПК-4
Б1.В.ДЭ1.7	Роль генетических факторов в развитии аллергических заболеваний Конституционально-обусловленный уровень возбудимости клеток-мишеней к антигенному воздействию. Основные формы наследственной предрасположенности к аллергии. Особенности реагирования иммунологической системы организма	УК-1 ОПК-4
Б1.В.ДЭ1.8	ВПР. Пренатальная диагностика ВПР и хромосомных заболеваний. Профилактика, диагностика и лечение наследственных заболеваний и ВПР	УК-1 ОПК-4
Б1.В.ДЭ1.9	Наследственные болезни обмена веществ. Хромосомные заболевания. Онкогенетика. Иммуногенетика	УК-1 ОПК-4
Б1.В.ДЭ1.10	Профилактика наследственных патологий	УК-1 ОПК-4

### 2.9.5. Тематический план лекций

№ п\п	Индекс темы/элемента	Темы лекций	Кол-во час.	Код компетенции
1	2	3	4	5
	<b>Б1</b>	<b>Блок 1</b>		
	<b>Б1.В.ДЭ</b>	<b>Элективные дисциплины</b>		
	<b>Б1.В.ДЭ1</b>	<b>Генетические аспекты развития заболеваний</b>	<b>2</b>	
1	Б1.В.ДЭ1.3. 2 Б1.В.ДЭ1.4	Классификация наследственной патологии Влияние наследственных заболеваний	2	УК-1 ОПК-4



<b>№ п\п</b>	<b>Индекс темы/элемента</b>	<b>Темы лекций</b>	<b>Кол- во час.</b>	<b>Код компетенции</b>
<b>1</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>4</b>	<b>5</b>
		родителей на здоровье ребенка		

### 2.9.6. Тематический план практических занятий

<b>№ п\п</b>	<b>Индекс темы</b>	<b>Темы практических занятий</b>	<b>Кол- во час.</b>	<b>Код компетенции</b>
<b>1</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>4</b>	<b>5</b>
	<b>Б1</b>	<b>Блок 1</b>		
	<b>Б1.В.ДЭ</b>	<b>Элективные дисциплины</b>		
	<b>Б1.В.ДЭ1</b>	<b>Генетические аспекты развития заболеваний</b>	<b>34</b>	
1	Б1.В.ДЭ1.3 Б1.В.ДЭ1.3.1 Б1.В.ДЭ1.3.3	Основные понятия и законы генетики. Характеристика генома человека: ДНК уровень, генный уровень, генетические карты. Типы наследования. Этиология наследственных болезней. Патогенез наследственных болезней. Классификация наследственной патологии	4	УК-1 ОПК-4
2	Б1.В.ДЭ1.6	Генетические основы патологии в клинике внутренних болезней. Генетические основы заболеваний внутренних органов. Современные возможности коррекции генетических проявлений. Применение основных генетических методов для выявления наследственных заболеваний	4	УК-1 ОПК-4
3	Б1.В.ДЭ1.7	Роль генетических факторов в развитии аллергических заболеваний Конституционально-обусловленный уровень возбудимости клеток-мишеней к антигенному воздействию	4	УК-1 ОПК-4

№ п/п	Индекс темы	Темы практических занятий	Кол- во час.	Код компетенци и
		Основные формы наследственной предрасположенности к аллергии. Особенности реагирования иммунологической системы организма		
4	Б1.В.ДЭ1.8	ВПР. Пренатальная диагностика ВПР и хромосомных заболеваний. Профилактика, диагностика и лечение наследственных заболеваний и ВПР	4	УК-1 ОПК-4
5	Б1.В.ДЭ1.9	Наследственные болезни обмена веществ. Хромосомные заболевания. Онкогенетика. Иммуногенетика	4	УК-1 ОПК-4
6	Б1.В.ДЭ1.4	Основные методы специфической диагностики наследственных заболеваний. Применение основных генетических методов для выявления наследственных заболеваний	4	УК-1 ОПК-4
7	Б1.В.ДЭ1.1 Б1.В.ДЭ1.10	Организация медико-генетической службы в РФ. Медико-генетическое консультирование. Организация и принципы медико-генетического консультирования семей, отягощенных различными формами наследственных болезней Профилактика наследственных патологий	2	УК-1 ОПК-4
8	Б1.В.ДЭ1.2	Место наследственной патологии в структуре заболеваемости населения	4	УК-1 ОПК-4
9	Б1.В.ДЭ1.4	Современные методы диагностики генетических нарушений. Значение	4	УК-1 ОПК-4

№ п/п	Индекс темы	Темы практических занятий	Кол- во час.	Код компетенци и
		наследственности в этиологии и патогенезе внутренних болезней Современные возможности коррекции генетических проявлений. Профилактика наследственных патологий		

### 2.9.7. Самостоятельная работа ординатора

№ п/п	Индекс темы	Тема	Вид самостоятельно й работы	Кол- во час.	Код компетен ции
1	2	3	4	5	6
	<b>Б1</b>	<b>Блок 1</b>			
	<b>Б1.В.ДЭ</b>	<b>Элективные дисциплины</b>			
	<b>Б1.В.ДЭ1</b>	<b>Генетические аспекты развития заболеваний</b>		<b>36</b>	
1	Б1.В.ДЭ1	Генетические аспекты развития заболеваний	Изучение литературы, подготовка к занятиям, подготовка к текущему контролю и зачету	36	УК-1 ОПК-4

**2.9.8. Формы и вид промежуточной аттестации обучающихся по результатам освоения рабочей программы дисциплины (модуля) «Генетические аспекты развития заболеваний» вариативной части Блока 1 «Элективные дисциплины (модули)» программы ординатуры по специальности 31.08.26 Аллергология и иммунология**

**Формы текущего контроля ординаторов:**

1) оценка остаточных знаний на практическом занятии, лекции

**Порядок осуществления текущего контроля:**

В ходе изучения дисциплины используются следующие методы текущего контроля успеваемости:

- контроль посещаемости занятий;
- опрос и собеседование, зачет по теме или модулю;

– проверка знаний в ходе работы на занятиях с использованием интерактивных методов обучения (проверка уровня подготовки к занятиям)

### **Промежуточная аттестация по дисциплине**

Промежуточным контролем по данной дисциплине является зачет.

#### **Критерии оценивания:**

Отлично	Хорошо	Удовлетворительно	Неудовлетворительно
Зачтено			Не зачтено
Обучающийся демонстрирует глубокое и полное овладение содержанием учебного материала, грамотно и логично излагает ответ. При ответе формулирует самостоятельные выводы	Обучающийся освоил учебный материал, грамотно излагает ответ, но содержание и форма имеют отдельные неточности или ответ не полный	Обучающийся обнаруживает знание и понимание учебного материала, но излагает его не полно, не последовательно, не может доказательно обосновать свои суждения	Обучающийся имеет бессистемные знания, не может выделить главное и второстепенное, не уверенно излагает материал. Демонстрирует непонимание проблемы

Содержание фонда оценочных средств приведено в приложении к ОПОП (Приложение № 6.9)

**2.9.9. Учебно-методическое и информационное обеспечение реализации освоения рабочей программы дисциплины (модуля) «Генетические аспекты развития заболеваний» вариативной части Блока 1 «Элективные дисциплины (модули)» программы ординатуры по специальности 31.08.26 Аллергология и иммунология**

#### **Учебно-методическое обеспечение**

№ п/п	Наименование, вид издания	Автор (-ы), составитель (-и), редактор (-ы)	Место издания, издательство, год издания
1	2	3	4
1	Клиническая генетика: учебник	Бочков Н.П. Пузырев В.П. Смирнихина С.А.	М.:ГЭОТАР-Медиа, 2013
2	Медицинская генетика: учебник	Гайнутдинов И.К. Юровская Э.Д.	М.: Дашков и К, 2011
3	Наследственные болезни: [Электронный ресурс]:	Гинтер Е.К. Пузырев В.П.	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017

	<a href="https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.html">https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.html</a>		
4	Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста: [Электронный ресурс]: <a href="https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970459300.html">https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970459300.html</a>	Руденская Г.Е. Захарова Е.Ю.	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2020
5	Иммунология [Электронный ресурс]: учебник- <a href="http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN9785970438428.html">http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN9785970438428.html</a>	Хаитов Р.М.	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016

### Информационное обеспечение

Название ресурса	Электронный адрес ресурса
Центральная научная библиотека ФИЦ КНЦ СО РАН	<a href="http://cnb.krasn.ru">http://cnb.krasn.ru</a>
ЭМБ Консультант врача	<a href="http://www.rosmedlib.ru/book">http://www.rosmedlib.ru/book</a> Вход через логин/пароль
Национальная электронная библиотека	<a href="https://нэб.пф/">https://нэб.пф/</a> Вход через логин/пароль
Федеральная электронная медицинская библиотека (ФМЭБ)	Адрес ресурса <a href="https://femb.ru">https://femb.ru</a>
Государственная научно-техническая библиотека СО РАН (г. Новосибирск) ЭК И БД	<a href="http://www.spsl.nsc.ru/">http://www.spsl.nsc.ru/</a> Вход через логин/пароль
БД Scopus (вход свободный)	<a href="https://www.scopus.com/authid/detail.uri?authorId=6602843545">https://www.scopus.com/authid/detail.uri?authorId=6602843545</a>
Научная электронная библиотека "КиберЛенинка"	Доступ свободный. Адрес ресурса: <a href="https://cyberleninka.ru/">https://cyberleninka.ru/</a>

**2.9.10. Материально-техническое оснащение для реализации освоения рабочей программы дисциплины (модуля) «Генетические аспекты развития заболеваний» вариативной части Блока 1 «Элективные дисциплины (модули)» программы ординатуры по специальности 31.08.26 Аллергология и иммунология**

НИИ МПС располагает материально-технической базой, обеспечивающей проведение всех видов дисциплинарной и междисциплинарной подготовки, предусмотренных учебным планом подготовки ординатора по программе ординатуры **по специальности 31.08.26 Аллергология и иммунология** и соответствующей действующим санитарным и противопожарным правилам и нормам (Приложение к ОПОП № 3).

**Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине**

При осуществлении образовательного процесса ординаторами и профессорско-преподавательским составом используются следующее программное обеспечение: Microsoft Office (Access, Excel, PowerPoint, Word и т. д), Open Office, Linux (бесплатное программное обеспечение широкого класса), Skype.

При чтении лекций по всем темам активно используется компьютерная техника для демонстрации слайдов с помощью программного приложения Microsoft Power Point. На практических занятиях ординаторы представляют презентации, подготовленные с помощью программного приложения Microsoft Power Point, подготовленные ими в часы самостоятельной работы.

Приложение к рабочей программе дисциплины (модуля)  
«Генетические аспекты развития заболеваний»:

№1. Генетические аспекты развития заболеваний: сборник методических указаний к практическим занятиям ординаторов специальности 31.08.26 Аллергология и иммунология