Федеральное государственное бюджетное научное учреждение

«Федеральный исследовательский центр «Красноярский научный центр

Сибирского отделения Российской академии наук»

(ФИЦ КНЦ СО РАН, КНЦ СО РАН)

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ ПО ВЫБОРУ**

**«ГЕНЕТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ РАЗВИТИЯ ЗАБОЛЕВАНИЙ»**

**ВАРИАТИВНОЙ ЧАСТИ БЛОКА 1 «ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛИ)» ПРОГРАММЫ ОРДИНАТУРЫ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ**

**31.08.01 АКУШЕРСТВО И ГИНЕКОЛОГИЯ**

(ПРИЛОЖЕНИЕ 9 к основной профессиональной образовательной программе высшего образования – программе подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре по специальности 31.08.01 Акушерство и гинекология)

**Трудоемкость:** 108 академических часов, 3 з.е.

Красноярск

2020 год

Рабочая программа дисциплины (модуля) «Генетические аспекты развития заболеваний» заслушана и утверждена на заседании Ученого совета НИИ МПС (протокол № 3 от «11» апреля 2017г.)

Председатель Ученого совета

д.м.н., профессор Э.В. Каспаров

Автор программы

к.б.н. М.В. Смольникова

**5. РАБОЧИЕ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИН БЛОКА 1 «ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛИ)» ПРОГРАММЫ ОРДИНАТУРЫ ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ 31.08. 01 АКУШЕРСТВО И ГИНЕКОЛОГИЯ**

**5.9. Рабочая программа дисциплины по выбору «Генетические аспекты развития заболеваний» вариативной части Блока 1 «Дисциплины (модули)» программы ординатуры по специальности 31.08.01 Акушерство и гинекология**

5.9.1. Планируемые результаты обучения ординаторов, успешно освоивших рабочую программу дисциплины по выбору «Генетические аспекты развития заболеваний» вариативной части Блока 1 «Дисциплины (модули)» программы ординатуры по специальности 31.08. 01 Акушерство и гинекология

**Трудоемкость освоения**: 108 академических часов, 3 з.е.

Обучающиеся, успешно освоившие рабочую программу дисциплины по выбору «Генетические аспекты развития заболеваний »вариативной части Блока 1 «Дисциплины (модули)» программы ординатуры по специальности 31.08.01 Акушерство и гинекология, будут обладать компетенциями, включающими в себя готовность:

- 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 обитания (ПК-1);

- готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (ПК-5).

По окончании изучения рабочей программы дисциплины по выбору «Генетические аспекты развития заболеваний »вариативной части Блока 1 «Дисциплины (модули)» программы ординатуры по специальности 31.08.01 Акушерство и гинекология, обучающийся должен знать:

- 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;

-роль и задачи врача общей практики в решении проблем, связанных с наследственной патологией

По окончании изучения рабочей программы дисциплины по выбору «Генетические аспекты развития заболеваний »вариативной части Блока 1 «Дисциплины (модули)» программы ординатуры по специальности 31.08. 01 Акушерство и гинекология, обучающийся должен уметь:

- 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 медицинских услуг.

По окончании изучения рабочей программы дисциплины по выбору «Генетические аспекты развития заболеваний »вариативной части Блока 1 «Дисциплины (модули)» программы ординатуры по специальности 31.08.01 Акушерство и гинекология, обучающийся должен иметь навыки:

- обследования больного и интерпретации полученных данных;

- проведения основных диагностических мероприятий для оказания врачебной помощи связанной с наследственной патологией.

**5.9.2. Содержание рабочей программы дисциплины по выбору «Генетические аспекты развития заболеваний» вариативной части Блока 1 «Дисциплины (модули)» программы ординатуры по специальности 31.08.** **01 Акушерство и гинекология**

| **Индекс** | **Наименование дисциплины, тем, элементов** | **Код**  **компетенции** |
| --- | --- | --- |
| **Б1.В** | **Блок 1. Вариативная часть** |  |
| **Б1.В.ДВ** | **Дисциплины по выбору** |  |
| **Б1.В.ДВ.1** | **«Генетические аспекты развития заболеваний»** |  |
| Б1.В.ДВ.1.1 | Организация медико-генетической службы в РФ. Медико-генетическое консультирование. Организация и принципы медико-генетического консультирования семей, отягощенных различными формами наследственных болезней | ПК-1, ПК-5 |
| Б1.В.ДВ.1.2 | Место наследственной патологии в структуре заболеваемости населения. Успехи теоретических биологических дисциплин в раскрытии основ наследственной патологии | ПК-1, ПК-5 |
| Б1.В.ДВ.1.3 | Основные понятия и законы генетики. Характеристика генома человека: ДНК уровень, генный уровень, генетические карты. Типы наследования. | ПК-1, ПК-5 |
| Б1.В.ДВ.1.3.1 | Этиология и патогенез наследственных болезней. | ПК-1, ПК-5 |
| Б1.В.ДВ.1.3.2 | Классификация наследственной патологии | ПК-1, ПК-5 |
| Б1.В.ДВ.1.4 | Влияние наследственных заболеваний родителей на здоровье ребенка | ПК-1, ПК-5 |
| Б1.В.ДВ.1.5 | Современные методы диагностики генетических нарушений. Значение наследственности в этиологии и патогенезе внутренних болезней Современные возможности коррекции генетических проявлений | ПК-1, ПК-5 |
| Б1.В.ДВ.1.6 | Молекулярные основы наследственной патологии. Понятие о болезнях с наследственной предрасположенностью (мультифакториальные болезни). Цитологические основы наследственной патологии Основные методы специфической диагностики наследственных заболеваний. Применение основных генетических методов для выявления наследственных заболеваний | ПК-1, ПК-5 |
| Б1.В.ДВ.1.7 | 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 | ПК-1, ПК-5 |
| Б1.В.ДВ.1.8 | 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 | ПК-1, ПК-5 |
| Б1.В.ДВ.1.9 | ВПР. Пренатальная диагностика ВПР и хромосомных заболеваний. Профилактика, диагностика и лечение наследственных заболеваний и ВПР | ПК-1, ПК-5 |
| Б1.В.ДВ.1.10 | Наследственные болезни обмена веществ. Хромосомные заболевания. Онкогенетика. Иммуногенетика | ПК-1, ПК-5 |
| Б1.В.ДВ.1.11 | Профилактика наследственных патологий | ПК-1 |

**5.9.3. Тематический план лекций**

| **№ п\п** | **Индекс темы/элемента** | **Темы лекций** | **Кол-во час.** | **Код**  **компетенции** |
| --- | --- | --- | --- | --- |
|  | **Б1.В** | **Блок 1. Вариативная часть** |  |  |
|  | **Б1.В.ДВ** | **Дисциплины по выбору** |  |  |
|  | **Б1.В.ДВ.1** | **«Генетические аспекты развития заболеваний»** | **4** |  |
| 1 | Б1.В.ДВ.1.3 | Основные понятия и законы генетики. | 2 | ПК-1, ПК-5 |
| 2 | Б1.В.ДВ.1.3.2  Б1.В.ДВ.1.4 | Классификация наследственной патологии Влияние наследственных заболеваний родителей на здоровье ребенка | 2 | ПК-1, ПК-5 |

**5.9.4. Тематический план практических занятий**

| **№**  **п/п** | **Индекс темы** | **Темы практических занятий** | **Кол-во час.** | **Код**  **компетенции** |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **1** | **2** | **3** | **4** | **5** |
|  | **Б1.В** | **Блок 1. Вариативная часть** |  |  |
|  | **Б1.В.ДВ** | **Дисциплины по выбору** |  |  |
|  | **Б1.В.ДВ.1** | **«Генетические аспекты развития заболеваний»** | **46** |  |
| 1 | Б1.В.ДВ.1.3  Б1.В.ДВ.1.3.1  Б1.В.ДВ.1.3.2 | 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 | 8 | ПК-1,ПК-5 |
| 2 | Б1.В.ДВ.1.7 | 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 | 8 | ПК-1,ПК-5 |
| 3 | Б1.В.ДВ.1.8 | 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 | 8 | ПК-1,ПК-5 |
| 4 | Б1.В.ДВ.1.9 | ВПР. Пренатальная диагностика ВПР и хромосомных заболеваний. Профилактика, диагностика и лечение наследственных заболеваний и ВПР | 8 | ПК-1,ПК-5 |
| 5 | Б1.В.ДВ.1.10 | Наследственные болезни обмена веществ. Хромосомные заболевания. Онкогенетика. Иммуногенетика | 8 | ПК-1,ПК-5 |
| 6 | Б1.В.ДВ.1.9 | Основные методы специфической диагностики наследственных заболеваний. Применение основных генетических методов для выявления наследственных заболеваний | 6 | ПК-1,ПК-5 |

**5.9.5. Тематический план семинарских занятий**

| **№ п/п** | **Индекс темы** | **Темы занятий** | **Кол-во час.** | **Код**  **компетенции** |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **1** | **2** | **3** | **4** | **5** |
|  | **Б1.В** | **Блок 1. Вариативная часть** |  |  |
|  | **Б1.В.ДВ** | **Дисциплины по выбору** |  |  |
|  | **Б1.В.ДВ.1** | **«Генетические аспекты развития заболеваний»** | **10** |  |
| 1 | Б1.В.ДВ.1.1 | Организация медико-генетической службы в РФ. Медико-генетическое консультирование. Организация и принципы медико-генетического консультирования семей, отягощенных различными формами наследственных болезней | 2 | ПК-1, ПК-5 |
| 2 | Б1.В.ДВ.1.2  Б1.В.ДВ.1.6 | Место наследственной патологии в структуре заболеваемости населения. Успехи теоретических биологических дисциплин в раскрытии основ наследственной патологии.  Молекулярные основы наследственной патологии. Понятие о болезнях с наследственной предрасположенностью (мультифакториальные болезни). Цитологические основы наследственной патологии Основные методы специфической диагностики наследственных заболеваний. Применение основных генетических методов для выявления наследственных заболеваний. | 4 | ПК-1, ПК-5 |
| 3 | Б1.В.ДВ.1.5  Б1.В.ДВ.1.11 | Современные методы диагностики генетических нарушений. Значение наследственности в этиологии и патогенезе внутренних болезней Современные возможности коррекции генетических проявлений. Профилактика наследственных патологий | 4 | ПК-1, ПК-5 |

**5.9.6. Самостоятельная работа ординатора**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **№ п/п** | **Индекс темы** | **Тема** | **Вид самостоятельной работы** | **Кол-во час.** | **Код**  **компетенции** |
|  | **Б1.В** | **БЛОК 1. Вариативная часть** |  |  |  |
|  | **Б1.В.ДВ** | **Дисциплины по выбору** |  |  |  |
| 1 | Б1.В.ДВ.1 | **«Генетические аспекты развития заболеваний »** | Изучение литературы, подготовка к занятиям, подготовка к зачету | 48 | ПК-1, ПК-5 |

**5.9.7. Формы и вид промежуточной аттестации обучающихся по результатам освоения рабочей программы дисциплины по выбору «Генетические аспекты развития заболеваний» вариативной части Блока 1 «Дисциплины (модули)» программы ординатуры по специальности 31.08.01 Акушерство и гинекология**

Формы и вид промежуточной аттестации обучающихся по результатам освоения дисциплины «Генетические аспекты развития заболеваний» - недифференцированный зачет в форме собеседования.

Примеры вопросов для собеседования

1. Полиморфизм генов. Регуляторные последовательности.
2. Патогенез как механизм развития и исхода заболевания. Патогенетические факторы. Наследование.
3. Генные и хромосомные болезни.
4. Болезни с наследственной предрасположенностью.
5. Генетические болезни соматических клеток.
6. Болезни, возникающие при несовместимости матери и плода по антигенам.
7. Основные задачи методов специфической диагностики наследственных заболеваний в медицине. Цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические, синдромологические методы.

**5.9.8 Учебно-методическое и информационное обеспечение реализации освоения рабочей программы дисциплины по выбору «Генетические аспекты развития заболеваний» вариативной части Блока 1 «Дисциплины (модули)» программы ординатуры по специальности 31.08.01 Акушерство и гинекология**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **№ п/п** | **Наименование,**  **вид издания** | **Автор(-ы), составитель(-и), редактор(-ы)** | **Место издания, издательство, год издания** |
| **1** | **2** | **3** | **4** |
| 1. 1 | Клиническая генетика | Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; ред. Н. П. Бочков | М.:ГЭОТАР-Медиа, 2013 |
| 1. 2 | Медицинская генетика: учебное пособие | Ньюссбаум, Р.Л. | М.:ГЭОТАР-Медиа, 2010 |
| 1. 3 | Генетика гениальности. Биосоциальные механизмы и факторы наивысшей интеллектуальной активности | Эфроимсон, В.П. | М.: АНО, 2008 |
| 1. 4 | Медицинская генетика: учебник | И. К. Гайнутдинов, Э. Д. Юровская | М.: Дашков и К, 2011 |

**Информационные ресурсы**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| № | Название ресурса | Электронный адрес ресурса |
| 1 | ЭБС «COLIBRIS» | http://krasgmu.ru/index.php?page%5Bcommon%5D=elib |
| 2 | Электронная база реферативных журналов ВИНИТИ | <http://lib.misis.ru/viniti.html> |
| 3 | БД «EBSCO Publishing» | <http://search.ebscohost.com/> |
| 4 | Электронный фонд Российской национальной библиотеки | <http://www.nlr.ru/res/> |
| 5 | Научная библиотека  e-LIBRARY | <http://elibrary.ru/defaultx.asp> |
| 6 | Федеральная электронная медицинская библиотека (ФМЭБ) | <http://193.232.7.109/feml> |
| 7 | ЭМБ Консультант врача | <http://www.rosmedlib.ru/> |
| 8 | БД «Scopus» | <https://www.scopus.com/authid/detail.uri?authorId=6602843545> |
| 9 | БД «MedArt» | <http://ip.medart.tonsk.ru>/ |
| 10 | Национальная электронная библиотека | <https://нэб.рф/> |
| 11 | ЭК Российской Государственной библиотеки | <http://www.rsl.ru/ru/s97/s339/> |
| 12 | ЭК И БД ГПНТБ СО РАН | <http://www.spsl.nsc.ru/> |
| 13 | Springer\_Nature | <http://www.nature.com/siteindex/index.html> |
| 14 | MathSciNet Американского математического общества (AMS) | <http://www.ams.org/snhtml/annser.csv> |
| 15 | Wiley Online Library | <http://onlinelibrary.wiley.com/> |
| 16 | БД[Web of Science](http://irbiscorp.spsl.nsc.ru/webirbis-cgi-cnb-new/webirbis-cgi-cnb/cgiirbis_64.exe?I21DBN=WEBDB&P21DBN=WEB&C21COM=S&S21ALL=%3C.%3EI=646630%3C.%3E&S21fmt=web_str) | http://apps.webofknowledge.com/WOS |
| 17 | Электронные ресурсы издательтва [Springer](http://irbiscorp.spsl.nsc.ru/webirbis-cgi-cnb-new/webirbis-cgi-cnb/cgiirbis_64.exe?I21DBN=WEBDB&P21DBN=WEB&C21COM=S&S21ALL=%3C.%3EI=223816%3C.%3E&S21fmt=web_str) | http://irbiscorp.spsl.nsc.ru |
| 18 | [Электронные ресурсы издательтва Elsevier](http://irbiscorp.spsl.nsc.ru/webirbis-cgi-cnb-new/webirbis-cgi-cnb/cgiirbis_64.exe?I21DBN=WEBDB&P21DBN=WEB&C21COM=S&S21ALL=%3C.%3EI=749958%3C.%3E&S21fmt=web_str) | http://irbiscorp.spsl.nsc.ru/ |
| 19 | [Oxford University Press](http://irbiscorp.spsl.nsc.ru/webirbis-cgi-cnb-new/webirbis-cgi-cnb/cgiirbis_64.exe?I21DBN=WEBDB&P21DBN=WEB&C21COM=S&S21ALL=%3C.%3EI=867952%3C.%3E&S21fmt=web_str) | [www.oxfordjournals.org/](http://www.oxfordjournals.org/) |
| 20 | Журнал Nature | [www.nature.com](http://www.nature.com/) |
| 21 | Электронный фонд ГПНТБ России | http://www.gpntb.ru |
| 22 | ГУНБ Красноярского края | http://www.kraslib.ru |
| 23 | Центральная Научная Медицинская Библиотека | http://www.scsml.rssi.ru |
| 24 | Медвестник – библиотека врача для специалистов сферы здравоохранения | http://lib.medvestnik.ru/ |
| 25 | Medpro – медицина для профессионалов | http://www.medpro.ru |
| 26 | Портал Оxfordmedicine | http://oxfordmedicine.com |
| 27 | НБ ФИЦ КНЦ СО РАН | <http://irbiscorp.spsl.nsc.ru/webirbis-cgi-cnb-new/index.html>. |

**5.9.9.Материально-техническое оснащение для реализации освоения рабочей программы дисциплины по выбору «Генетические аспекты развития заболеваний» вариативной части Блока 1 «Дисциплины (модули)» программы ординатуры по специальности 31.08.01 Акушерство и гинекология**

ФИЦ КНЦ СО РАН (НИИ МПС): Партизана Железняка, 3Г, корпус 1, этаж 1, аудитория №12 (помещение 2); кабинеты №№5 (помещение 1), 54 (помещение 4).

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **№**  **п/п** | **Наименование**  **(Назначение)** | **Количество (шт.)** |
| **Аудитория №12**  (помещение для чтения лекций, проведения семинарских и практических занятий, групповых и индивидуальных консультаций, оборудованная мультимедийными и иными средствами обучения, с типовыми наборами профессиональных моделей и результатов лабораторных и инструментальных исследований) | | |
| 1 | Мультимедиа–проектор | 1 |
| 2 | Ноутбук\* | 1 |
| 3 | Рабочее место обучающихся | 76 |
| 4 | Рабочее место преподавателя (стол, стул, трибуна) | 1 |
| 5 | Шкаф для хранения документов, оборудования и раздаточного материала | 1 |
| 6 | Дополнительное рабочее место у входа для лиц с ОВД (стол письменный, стул)\* | 1/1 |
| **Кабинет №5**  (помещение для самостоятельной работы обучающихся, оснащенное компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду) | | |
| 1 | Стол для письма двухместный | 3 |
| 2 | Стулья | 6 |
| 3 | Стеллажи металлические | 5 |
| 4 | Персональные компьютеры в сборе с выходом в интернет | 2 |
| 5 | Мышь/клавиатура/монитор | 2/2/2 |
| 6 | МФУ | 1 |
| 7 | Ноутбук с возможностью подключения к интернету\* | 3 |
| **Кабинет №54**  (помещение для самостоятельной работы обучающихся, оснащенное компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду) | | |
| 1 | Стол для письма двухместный | 4 |
| 2 | Стулья | 8 |
| 3 | Шкаф для хранения документов | 1 |
| 4 | Персональные компьютеры в сборе (мышь, клавиатура, монитор) с выходом в интернет | 5 |

\*оборудование переносное