

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
31.08.19 ПЕДИАТРИЯ**

(ПРИЛОЖЕНИЕ 10 к основной профессиональной образовательной программе высшего образования – программе подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре по специальности 31.08.19 Педиатрия)

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 №.2 от « 27 » января 2020г.)

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 31.08.19 ПЕДИАТРИЯ

5.10. Рабочая программа дисциплины по выбору «Генетические аспекты развития заболеваний» вариативной части Блока 1 «Дисциплины (модули)» программы ординатуры по специальности 31.08.19 Педиатрия

5.10.1. 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 31.08.19 Педиатрия

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 31.08.19 Педиатрия, 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 (МК-5).

По окончании изучения рабочей программы дисциплины по выбору «Генетические аспекты развития заболеваний» вариативной части Блока 1 «Дисциплины (модули)» программы ординатуры по специальности 31.08.19 Педиатрия, 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 31.08.19 Педиатрия, 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 31.08.19 Педиатрия, обучающийся должен иметь навыки:

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

5.10.2. Содержание рабочей программы дисциплины по выбору «Генетические аспекты развития заболеваний» вариативной части Блока 1 «Дисциплины (модули)» программы ординатуры по специальности 31.08.19 Педиатрия

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

Индекс	Наименование дисциплины, тем, элементов	Код компетенции
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

Индекс	Наименование дисциплины, тем, элементов	Код компетенции
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

5.10.3. 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

5.10.4. 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	8	ПК-1, ПК-5

№ п/п	Индекс темы	Темы практических занятий	Кол- во час.	Код компетен ции
		наследственных болезней. Патогенез наследственных болезней. Классификация наследственной патологии		
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

5.10.5. 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	4	ПК-1, ПК-5

№ п/п	Индекс темы	Темы занятий	Кол -во час.	Код компетен ции
		наследственных патологий		

5.10.6. Самостоятельная работа ординатора

№ п/п	Индекс темы	Тема	Вид самостоятельно й работы	Кол- во час.	Код компетен ции
	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

5.10.7. 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 31.08.19 Педиатрия

Формы и вид промежуточной аттестации обучающихся по результатам освоения дисциплины «Генетические аспекты развития заболеваний» - не дифференцированный 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.

5.10.8 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 31.08.19 Педиатрия

№ п/п	Наименование, вид издания	Автор(-ы), составитель(-и), редактор(-ы)	Место издания, издательство, год издания
1	2	3	4
1	Клиническая генетика	Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; ред. Н. П. Бочков	М.:ГЭОТАР-Медиа, 2013
2	Медицинская генетика: учебное пособие	Ньюссбаум, Р.Л.	М.:ГЭОТАР-Медиа, 2010
3	Генетика гениальности. Биосоциальные механизмы и факторы наивысшей интеллектуальной активности	Эфроимсон, В.П.	М.: АНО, 2008
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 ВИНТИ	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.пф/
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://apps.webofknowledge.com/WOS
17	Электронные ресурсы издательства Springer	http://irbiscorp.spsl.nsc.ru
18	Электронные ресурсы издательства Elsevier	http://irbiscorp.spsl.nsc.ru/
19	Oxford University Press	www.oxfordjournals.org/
20	Журнал Nature	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 Oxfordmedicine	http://oxfordmedicine.com
27	НБ ФИЦ КНЦ СО РАН	http://irbiscorp.spsl.nsc.ru/webirbis-cgi-cnb-new/index.html .

5.10.9. 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 31.08.19
Педиатрия**

ФИЦ КНЦ СО РАН (НИИ МПС): Партизана Железняка, 3Г, корпус 1, этаж 1, аудитория №12; кабинеты №№5, 14.

№ п/п	Наименование (Назначение)	Количество	Форма использования
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	Ведение образовательного процесса, в том числе аттестаций
2	Ноутбук Dell Inspiron №5110*	1	Ведение образовательного процесса, в том числе аттестаций
3	Рабочее место обучающихся	76	Ведение образовательного процесса, в том числе аттестаций
4	Рабочее место преподавателя (стол, стул, трибуна)	1	Ведение образовательного процесса, в том числе аттестаций
5	Шкаф для хранения документов, оборудования и раздаточного материала	1	Ведение образовательного процесса, в том числе аттестаций
6	Дополнительное рабочее место у входа для лиц с ОВД (стол письменный)*	1	Ведение образовательного процесса, в том числе аттестаций
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	для самостоятельной работы с возможностью подключения к сети «Интернет» и доступом в электронную информационно-образовательную среду
2	Стулья	6	для самостоятельной работы

			с возможностью подключения к сети «Интернет» и доступом в электронную информационно-образовательную среду
3	Стеллажи металлические	5	для самостоятельной работы с возможностью подключения к сети «Интернет» и доступом в электронную информационно-образовательную среду
4	Персональные компьютеры в сборе с выходом в интернет	По 1 шт.	для самостоятельной работы с возможностью подключения к сети «Интернет» и доступом в электронную информационно-образовательную среду
5	Мышь, клавиатура, монитор	По 2 шт.	для самостоятельной работы с возможностью подключения к сети «Интернет» и доступом в электронную информационно-образовательную среду
6	МФУ	1	для самостоятельной работы с возможностью подключения к сети «Интернет» и доступом в электронную информационно-образовательную среду
7	Ноутбук с возможностью подключения к интернету Aser Acer Aspire E15*	3	для самостоятельной работы с возможностью подключения к сети «Интернет» и доступом в электронную информационно-образовательную среду
<p align="center">Кабинет №14 (помещение для самостоятельной работы обучающихся, оснащенное компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду)</p>			
1	Рабочее место преподавателя (стол письменный, стул)	1	для самостоятельной работы с возможностью подключения к сети «Интернет» и доступом в электронную ин-

			формационно-образовательную среду
2	Стол для письма двухместный	5	для самостоятельной работы с возможностью подключения к сети «Интернет» и доступом в электронную информационно-образовательную среду
3	Стулья	10	для самостоятельной работы с возможностью подключения к сети «Интернет» и доступом в электронную информационно-образовательную среду
4	Шкаф для хранения документов	1	для самостоятельной работы с возможностью подключения к сети «Интернет» и доступом в электронную информационно-образовательную среду
5	Персональные компьютеры в сборе (мышь, клавиатура, монитор) с выходом в интернет*	6	для самостоятельной работы с возможностью подключения к сети «Интернет» и доступом в электронную информационно-образовательную среду
6	Подставка под МФУ	1	для самостоятельной работы с возможностью подключения к сети «Интернет» и доступом в электронную информационно-образовательную среду
7	МФУ	1	для самостоятельной работы с возможностью подключения к сети «Интернет» и доступом в электронную информационно-образовательную среду

*оборудование переносное