

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
31.08.26 АЛЛЕРГОЛОГИЯ И ИММУНОЛОГИЯ**

(ПРИЛОЖЕНИЕ 9 к основной профессиональной образовательной программе высшего образования – программе подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре по специальности 31.08.26 Аллергология и иммунология)

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. 26 АЛЛЕРГОЛОГИЯ И ИММУНОЛОГИЯ

5.9. Рабочая программа дисциплины по выбору «Генетические аспекты развития заболеваний» вариативной части Блока 1 «Дисциплины (модули)» программы ординатуры по специальности 31.08.26 Аллергология и иммунология

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. 26 Аллергология и иммунология

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 31.08.26 Аллергология и иммунология, 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 31.08.26 Аллергология и иммунология, 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. 26 Аллергология и иммунология, 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 31.08.26 Аллергология и иммунология, 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 31.08.26 Аллергология и иммунология

| 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 |

5.9.3. 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 | 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 |

5.9.5. Тематический план семинарских занятий

| № п/п | Индекс темы | Темы занятий | Кол -во час. | Код компетенц ии |
|----------|-----------------------------|--|--------------------|------------------------|
| 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 компетенц ии |
|----------|-------------|--------------------------|--------------------|------------------------|
| | | наследственных патологий | | |

5.9.6. 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 |

5.9.7. 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 31.08.26 Аллергология и иммунология

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.

5.9.8 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 31.08.26 Аллергология и иммунология

| № 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 |

5.9.9. 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 31.08.26
Аллергология и иммунология**

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

| № п/п | Наименование (Назначение) | Коли честв о | 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