

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 № 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. 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 (МК-5).

По окончании изучения рабочей программы дисциплины по выбору «Генетические аспекты развития заболеваний » вариативной части Блока 1 «Дисциплины (модули)» программы ординатуры по специальности 31.08.01 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
<b>Б1.В</b>	<b>Блок 1. Вариативная часть</b>	
<b>Б1.В.ДВ</b>	<b>Дисциплины по выбору</b>	
<b>Б1.В.ДВ.1</b>	<b>«Генетические аспекты развития заболеваний»</b>	
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

<b>Индекс</b>	<b>Наименование дисциплины, тем, элементов</b>	<b>Код компетенции</b>
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

<b>Индекс</b>	<b>Наименование дисциплины, тем, элементов</b>	<b>Код компетенции</b>
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

<b>№ п\п</b>	<b>Индекс темы/элемента</b>	<b>Темы лекций</b>	<b>Кол-во час.</b>	<b>Код компетенции</b>
	<b>Б1.В</b>	<b>Блок 1. Вариативная часть</b>		
	<b>Б1.В.ДВ</b>	<b>Дисциплины по выбору</b>		
	<b>Б1.В.ДВ.1</b>	<b>«Генетические аспекты развития заболеваний»</b>	<b>4</b>	
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

<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.В</b>	<b>Блок 1. Вариативная часть</b>		
	<b>Б1.В.ДВ</b>	<b>Дисциплины по выбору</b>		
	<b>Б1.В.ДВ.1</b>	<b>«Генетические аспекты развития заболеваний»</b>	<b>46</b>	
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 компетенции
1	2	3	4	5
	<b>Б1.В</b>	<b>Блок 1. Вариативная часть</b>		
	<b>Б1.В.ДВ</b>	<b>Дисциплины по выбору</b>		
	<b>Б1.В.ДВ.1</b>	<b>«Генетические аспекты развития заболеваний»</b>	<b>10</b>	
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
	<b>Б1.В</b>	<b>БЛОК 1. Вариативная часть</b>			
	<b>Б1.В.ДВ</b>	<b>Дисциплины по выбору</b>			
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**

<b>№ п/п</b>	<b>Наименование, вид издания</b>	<b>Автор(-ы), составитель(-и), редактор(-ы)</b>	<b>Место издания, издательство, год издания</b>
<b>1</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>4</b>
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**

<b>№</b>	<b>Название ресурса</b>	<b>Электронный адрес ресурса</b>
1	ЭБС «COLIBRIS»	<a href="http://krasgmu.ru/index.php?page%5Bcommon%5D=elib">http://krasgmu.ru/index.php?page%5Bcommon%5D=elib</a>
2	Электронная база реферативных журналов ВИНТИ	<a href="http://lib.misis.ru/viniti.html">http://lib.misis.ru/viniti.html</a>
3	БД «EBSCO Publishing»	<a href="http://search.ebscohost.com/">http://search.ebscohost.com/</a>
4	Электронный фонд Российской национальной библиотеки	<a href="http://www.nlr.ru/res/">http://www.nlr.ru/res/</a>
5	Научная библиотека e-LIBRARY	<a href="http://elibrary.ru/defaultx.asp">http://elibrary.ru/defaultx.asp</a>
6	Федеральная электронная медицинская библиотека (ФМЭБ)	<a href="http://193.232.7.109/feml">http://193.232.7.109/feml</a>
7	ЭМБ Консультант врача	<a href="http://www.rosmedlib.ru/">http://www.rosmedlib.ru/</a>
8	БД «Scopus»	<a href="https://www.scopus.com/authid/detail.uri?au">https://www.scopus.com/authid/detail.uri?au</a>

		<a href="#">thorId=6602843545</a>
9	БД «MedArt»	<a href="http://ip.medart.tonsk.ru/">http://ip.medart.tonsk.ru/</a>
10	Национальная электронная библиотека	<a href="https://нэб.пф/">https://нэб.пф/</a>
11	ЭК Российской Государственной библиотеки	<a href="http://www.rsl.ru/ru/s97/s339/">http://www.rsl.ru/ru/s97/s339/</a>
12	ЭК И БД ГПНТБ СО РАН	<a href="http://www.spsl.nsc.ru/">http://www.spsl.nsc.ru/</a>
13	Springer_Nature	<a href="http://www.nature.com/siteindex/index.html">http://www.nature.com/siteindex/index.html</a>
14	MathSciNet Американского математического общества (AMS)	<a href="http://www.ams.org/snhtml/annser.csv">http://www.ams.org/snhtml/annser.csv</a>
15	Wiley Online Library	<a href="http://onlinelibrary.wiley.com/">http://onlinelibrary.wiley.com/</a>
16	БД <a href="#">Web of Science</a>	<a href="http://apps.webofknowledge.com/WOS">http://apps.webofknowledge.com/WOS</a>
17	Электронные ресурсы издательства <a href="#">Springer</a>	<a href="http://irbiscorp.spsl.nsc.ru">http://irbiscorp.spsl.nsc.ru</a>
18	<a href="#">Электронные ресурсы издательства Elsevier</a>	<a href="http://irbiscorp.spsl.nsc.ru/">http://irbiscorp.spsl.nsc.ru/</a>
19	<a href="#">Oxford University Press</a>	<a href="http://www.oxfordjournals.org/">www.oxfordjournals.org/</a>
20	Журнал Nature	<a href="http://www.nature.com">www.nature.com</a>
21	Электронный фонд ГПНТБ России	<a href="http://www.gpntb.ru">http://www.gpntb.ru</a>
22	ГУНБ Красноярского края	<a href="http://www.kraslib.ru">http://www.kraslib.ru</a>
23	Центральная Научная Медицинская Библиотека	<a href="http://www.scsml.rssi.ru">http://www.scsml.rssi.ru</a>
24	Медвестник – библиотека врача для специалистов сферы здравоохранения	<a href="http://lib.medvestnik.ru/">http://lib.medvestnik.ru/</a>
25	Medpro – медицина для профессионалов	<a href="http://www.medpro.ru">http://www.medpro.ru</a>
26	Портал Oxfordmedicine	<a href="http://oxfordmedicine.com">http://oxfordmedicine.com</a>
27	НБ ФИЦ КНЦ СО РАН	<a href="http://irbiscorp.spsl.nsc.ru/webirbis-cgi-cnbn-new/index.html">http://irbiscorp.spsl.nsc.ru/webirbis-cgi-cnbn-new/index.html</a> .

**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).

<b>№ п/п</b>	<b>Наименование (Назначение)</b>	<b>Количество (шт.)</b>
<b>Аудитория №12</b>		
(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
<b>Кабинет №5</b>		
(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
<b>Кабинет №54</b>		
(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