



МИНЗДРАВ РОССИИ
Федеральное государственное бюджетное
образовательное учреждение высшего
образования «Южно-Уральский
государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения
Российской Федерации
(ФГБОУ ВО ЮУГМУ Минздрава России)
Кафедра Биологии

УТВЕРЖДАЮ:

И.о. проректора по учебной, внеучебной
и воспитательной работе

_____ Л.М. Рассохина

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

уровень высшего образования
специалитет

Дисциплина – Основы медицинской генетики

Специальность – 31.05.02 Педиатрия

Форма обучения: очная

Курс 2 **Семестр** 4

Форма промежуточной аттестации: зачет

Сведения о переутверждении рабочей программы

Рабочая программа переутверждена на 20__ / __ учебный год на заседании кафедры
протокол от _____ 20__ № _____

Рабочая программа переутверждена на 20__ / __ учебный год на заседании кафедры
протокол от _____ 20__ № _____

Рабочая программа переутверждена на 20__ / __ учебный год на заседании кафедры
протокол от _____ 20__ № _____

Рабочая программа переутверждена на 20__ / __ учебный год на заседании кафедры
протокол от _____ 20__ № _____

Рабочая программа переутверждена на 20__ / __ учебный год на заседании кафедры
протокол от _____ 20__ № _____

Рабочая программа переутверждена на 20__ / __ учебный год на заседании кафедры
протокол от _____ 20__ № _____

Сведения о внесении изменений

Протокол дополнений и изменений № _____ от _____ 20__

Протокол дополнений и изменений № _____ от _____ 20__

Протокол дополнений и изменений № _____ от _____ 20__

Протокол дополнений и изменений № _____ от _____ 20__

Протокол дополнений и изменений № _____ от _____ 20__

Протокол дополнений и изменений № _____ от _____ 20__

Протокол дополнений и изменений № _____ от _____ 20__

Протокол дополнений и изменений № _____ от _____ 20__

Протокол дополнений и изменений № _____ от _____ 20__

Протокол дополнений и изменений № _____ от _____ 20__

Протокол дополнений и изменений № _____ от _____ 20__

Протокол дополнений и изменений № _____ от _____ 20__

ОГЛАВЛЕНИЕ

1. НОРМАТИВНАЯ БАЗА.....	4
2. ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ДИСЦИПЛИНЫ, ЕЁ МЕСТО В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ.....	4
3. ПЕРЕЧЕНЬ ПЛАНИРУЕМЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ, СООТНЕСЕННЫХ С ПЛАНИРУЕМЫМИ РЕЗУЛЬТАТАМИ ОСВОЕНИЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ.....	4
4. ОБЪЕМ ДИСЦИПЛИНЫ В ЗАЧЕТНЫХ ЕДИНИЦАХ И ЧАСАХ.....	5
5. СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ	5
5.1 Лекции.....	5
5.2 Практические занятия.....	5
5.3 Самостоятельная работа.....	6
6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ.....	7
6.1 Основная и дополнительная литература.....	7
6.2 Профессиональные базы данных и информационно-справочные системы.....	7
6.3. Программное обеспечение.....	8
6.4. Материально-техническое обеспечение.....	8

НОРМАТИВНАЯ БАЗА

1. Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования по специальности 31.05.02 Педиатрия, утвержденный приказом Минобрнауки России от 12 августа 2020 г. № 965;
2. Профессиональный стандарт 02.008 «Врач-педиатр участковый», утвержденный приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 27 марта 2017 г. № 306-н
3. СМК П 04 Положение «О рабочей программе дисциплины».

2 ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ДИСЦИПЛИНЫ, ЕЕ МЕСТО В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Дисциплина «Основы медицинской генетики» относится к части, формируемой участниками образовательных отношений, учебного плана образовательной программы по специальности 31.05.02 Педиатрия.

Целью изучения дисциплины «Основы медицинской генетики» является формирование способности и готовности осуществлять медицинскую деятельность через освоение теоретических и практических аспектов методов диагностики и профилактики наследственных заболеваний у детей.

Задачами дисциплины являются:

- сформировать знания об основных этапах сбора и оценки анамнеза жизни, заболевания ребенка при различных наследственных заболеваниях.
- сформировать умения обосновать методику сбора и оценку анамнеза жизни и заболевания ребенка.
- сформировать навыки работы со специализированной медицинской литературой и нормативными документами для определения методики сбора и оценки анамнеза жизни ребенка.

СПЕРЕЧЕНЬ ПЛАНИРУЕМЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ, СООТНЕСЕННЫХ С ПЛАНИРУЕМЫМИ РЕЗУЛЬТАТАМИ ОСВОЕНИЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Изучение дисциплины «Основы медицинской генетики» направлено на формирование у обучающихся следующей профессиональной компетенции.

ПК-1 Способность и готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на установление наличия или отсутствия заболевания.

ПК-1.1. Знает методику сбора и оценки анамнеза жизни, заболевания ребенка, методику сбора и оценки данных о состоянии здоровья ближайших родственников и лиц, осуществляющих уход за ребенком.

Знать: основные этапы сбора и оценки анамнеза жизни, заболевания ребенка, методику сбора и оценки данных о состоянии здоровья ближайших родственников и лиц, осуществляющих уход за ребенком.

Уметь: применять полученные знания для обоснования методики сбора и оценки анамнеза жизни и заболевания ребенка.

Владеть: навыками работы со специализированной медицинской литературой и нормативными документами для определения методики сбора и оценки анамнеза жизни ребенка.

4 ОБЪЕМ ДИСЦИПЛИНЫ В ЗАЧЕТНЫХ ЕДИНИЦАХ И ЧАСАХ

Таблица 1 –Трудоемкость дисциплины

Формы работы	Объем (в часах)
Контактная работа (всего), в том числе	45
Лекции	14
Практические занятия	30
Промежуточная аттестация (зачет)	1
Самостоятельная работа по учебным занятиям и промежуточной аттестации (всего)	27
Итого объем дисциплины (з.е. / часы)	2/72

5 СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

5.1. Лекции – 14 часов

Таблица 2 –Темы лекций

№	Тема лекции	Количество часов	Формируемые компетенции	Индикаторы достижения
1	Особенности генома человека *	2	ПК 1	ПК 1.1.
2	Генотип как единая система *	2	ПК 1	ПК 1.1.
3	Популяционная генетика человека*	2	ПК 1	ПК 1.1.
4	Организация неонатального скрининга на наличие наследственной патологии*	2	ПК 1	ПК 1.1.
5	Подходы к лечению наследственной патологии *	2	ПК 1	ПК 1.1.
6	Профилактика наследственной патологии*	2	ПК 1	ПК 1.1.
7	Особенности генома человека *	2	ПК 1	ПК 1.1.
Всего:		14		

*В ЭИОС

5.2. Практические занятия – 30 часов

Таблица 3 -Темы и объем практических занятий

№	Тема занятия	Количество часов	Формируемые компетенции	Индикаторы достижения
1	Пренатальная диагностика. Генные болезни (синдром Марфана). Методика сбора анамнеза.	3	ПК 1	ПК 1.1.
2	Генные болезни (муковисцидоз, фенилкетонурия).	3	ПК 1	ПК 1.1.
3	Генные болезни (адреногенитальный синдром (врожденная гиперплазия коры надпочечников), галактоземия).	3	ПК 1	ПК 1.1.
4	Генные болезни (псевдогипертрофическая мышечная дистония Дюшенна, мукополисахаридоз).	3	ПК 1	ПК 1.1.
5	Генные болезни (нейрофиброматоз (болезнь Реклингхаузена), синдром Холт-Орама (синдром рука-сердце)).	3	ПК 1	ПК 1.1.
6	Генные болезни (синдром умственной отсталости с	3	ПК 1	ПК 1.1.

	ломкой X-хромосомой (синдром Мартина-Белл), гликогеновая болезнь у детей)			
7	Генные болезни (болезнь Вильсона).Хромосомные болезни (синдром трисомии X)	3	ПК 1	ПК 1.1.
8	Хромосомные болезни (синдром Клайнфельтера, синдром Шерешевского-Тернера)	3	ПК 1	ПК 1.1.
9	Хромосомные болезни (синдром Патау, синдром Эдвардса, синдром «кошачьего крика», синдром Дауна)	3	ПК 1	ПК 1.1.
10	Болезни с наследственной предрасположенностью. Близнецовый метод.Профилактика наследственной патологии.	3	ПК 1	ПК 1.1.
Всего:		30		

5.3. Самостоятельная работа – 27 часов

Таблица 4-Темы и объем самостоятельной работы

№	Тема самостоятельной работы	Количество часов	Формируемые компетенции	Индикаторы достижения
1	Основные достижения генетики. Основные положения медицинской генетики. Значение генетики для медицины.	2	ПК 1	ПК 1.1.
2	Строение клетки эукариотов. Хромосомы: строение, классификация (по строению, Денверская, Парижская).Митоз, мейоз. Гаметогенез	4	ПК 1	ПК 1.1.
3	Реализация наследственной информации.	2	ПК 1	ПК 1.1.
4	Карты хромосом.Правила построения родословных. Особенности родословных при заболеваниях с наследственной предрасположенностью	4	ПК 1	ПК 1.1.
5	Изменчивость. Генотипическая изменчивость. Мутагены. Химическое строение нуклеиновых кислот. Особенности строения ДНК и РНК. Функции нуклеиновых кислот. Репликация ДНК. Гены и их структура.	7	ПК 1	ПК 1.1.
6	Генетическая структура популяции. Закон Харди-Вайнберга. Факторы, влияющие на частоты встречаемости генов.	2	ПК 1	ПК 1.1.
7	Клинико-генеалогический метод. Цели его использования. Типы наследования, их признаки.	3	ПК 1	ПК 1.1.
8	Правовые и этические вопросы медицинской генетики	2	ПК 1	ПК 1.1.
9	Подготовка к промежуточной аттестации: повторение изученного материала, работа с информационными источниками	1	ПК 1	ПК 1.1.
Всего:		27		

6 УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ

МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ

6.1 Основная и дополнительная литература

Основная литература:

1. Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учебник / под ред. Н.П. Бочкова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. – <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970429860.html>

Дополнительная литература:

1. Акуленко Л.В., Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html>

2. Бочков Н.П., Клиническая генетика [Электронный ресурс] : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015 - <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435700.html>

3. Бочков Н.П., Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970429860.html>

4. Бочков Н.П., Наследственные болезни [Электронный ресурс] : национальное руководство / Под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970424698.html>

5. Запруднов А.М., Детские болезни. Т. 2 [Электронный ресурс] / Запруднов А.М., Григорьев К.И., Харитонов Л.А. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970424223.html>

6. Костерин О.Э., Основы генетики. Ч. 2. Хромосомные перестройки, полиплоидия и анеуплоидия, мобильные генетические элементы и генетическая трансформация, генетика количественных признаков и популяционная генетика [Электронный ресурс]: учеб. пособие : в 2 ч. / Костерин О.Э. - М. : Новосибирск : РИЦ НГУ, 2016. - <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785443704845.html>

7. Миронов С.П., Ортопедия [Электронный ресурс] : национальное руководство / Под ред. С.П. Миронова, Г.П. Котельникова - 2-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970424483.html>

8. Соколова Н.Г., Настольная книга педиатра [Электронный ресурс] / Н. Г. Соколова. - Изд. 2-е, стер. - Ростов н/Д : Феникс, 2015. - 443 с. (Библиотека практикующего врача) - ISBN 978-5-222-23456-3 - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785222234563.html>

9. Солониченко В.Г., КЛИНИЧЕСКАЯ ГЕНЕТИКА И СИНДРОМОЛОГИЯ В ДЕТСКОЙ ХИРУРГИИ [Электронный ресурс] / В.Г. Солониченко - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2011. - <http://www.studentlibrary.ru/book/970406793V0004.html>

10. Хандогина Е.К., Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс] : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин - 2-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970440186.html>

11. Циммерман Я.С., Гастроэнтерология : руководство [Электронный ресурс] / Циммерман Я.С. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970425879.html>

12. Чучалин А.Г., Энциклопедия редких болезней [Электронный ресурс] / А. Г. Чучалин. - М. : Литература, 2014. - <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785423501365.html>

6.2 Профессиональные базы данных и информационно-справочные системы

1. Электронный каталог НБ ЮУГМУ http://www.lib-susmu.chelsma.ru:8087/jirbis2/index.php?option=com_irbis&view=irbis&Itemid=114
2. Электронная коллекция полнотекстовых изданий ЮУГМУ (доступ осуществляется при условии авторизации на сайте по фамилии (логин) и номеру (пароль) читательского билета) http://www.lib-susmu.chelsma.ru:8087/jirbis2/index.php?option=com_irbis&view=irbis&Itemid=114
3. ЭБС «Консультант студента» - <http://www.studentlibrary.ru/>
4. Союз педиатров России. Действующие клинические рекомендации <https://www.pediatr-russia.ru/information/klin-rek/>
5. Online Medliane Inheritance in Man <https://www.omim.org>

6.3 Программное обеспечение

1. WindowsXP(7)
2. MicrosoftOffice 2007(2010)
3. Антивирус KasperskyEndpointSecurity
4. Система автоматизации библиотек ИРБИС 64
5. Образовательный портал ФГБОУ ВО ЮУГМУ Минздрава России <http://do.chelsma.ru>

6.4 Материально-техническое обеспечение

Кафедра Биологии располагает необходимой материально-технической базой, обеспечивающей проведение всех видов теоретической и практической подготовки, предусмотренных учебным планом.

Для проведения занятий лекционного типа имеются специальные помещения, оснащенные специализированной мебелью, мультимедийным оборудованием (экран, проектор, ноутбук, звукоусилительная аппаратура).

Учебные аудитории для проведения практических занятий, групповых и индивидуальных консультаций, текущей и промежуточной аттестации оснащены специализированной мебелью, микроскопами, учебно-наглядными пособиями (таблицы, микропрепараты).

Помещения в университете для самостоятельной работы обучающихся, оснащенные компьютерной техникой с подключением к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду организации (персональные компьютеры).

Серверное и телекоммуникационное оборудование ФГБОУ ВО ЮУГМУ Минздрава России, обеспечивающее функционирование системы дистанционного (электронного) обучения. Виртуальный сервер с установленной системой дистанционного обучения Moodle.