

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«РОСТОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

**Кафедра гематологии и трансфузиологии (с курсами клинической лабораторной
диагностики, генетики и лабораторной генетики)**

УТВЕРЖДАЮ



Руководитель
образовательной программы
к.м.н., доцент Черникова И.В.
«29» 08 2023г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

ГЕНЕТИКА

Специальность 31.08.42 Неврология

Форма обучения – очная

**Ростов-на-Дону
2023 г.**

Рабочая программа дисциплины «ГЕНЕТИКА» по специальности 31.08.42 неврология рассмотрена на заседании кафедры гематологии и трансфузиологии (с курсами клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики)

Протокол от 11.04.2023 № 5

Зав. кафедрой д.м.н., профессор Шатохин Шатохин Ю.В.

Директор библиотеки: «Согласовано»

«28» 08 2023 г. Кравченко Кравченко И.А.

I. ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Цели освоения дисциплины: подготовка квалифицированного врача-специалиста, обладающего системой универсальных и профессиональных компетенций, способного и готового для самостоятельной профессиональной деятельности в условиях первичной специализированной медико-санитарной помощи и специализированной медицинской помощи.

Задачи: формирование медицинских знаний по специальности 31.08.30 Генетика, подготовка врача-невролога, обладающего клиническим мышлением, ориентирующегося в наследственной и врожденной патологии, имеющего знания смежных дисциплин; формирование умений в освоении новейших технологий и методик в сфере своих профессиональных интересов и обеспечивающих решение профессиональных задач в процессе осуществления всех видов профессиональной деятельности.

II. ТРЕБОВАНИЯ К РЕЗУЛЬТАТАМ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование следующих компетенций в соответствии с ФГОС ВО и ОП ВО по данной специальности:

Общепрофессиональные компетенции (ОПК-): Способен проводить клиническую диагностику и обследование пациентов (ОПК-4)

III. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОП ВО

Учебная дисциплина является дисциплиной по выбору части.

IV. СОДЕРЖАНИЕ И СТРУКТУРА ДИСЦИПЛИНЫ

Трудоемкость дисциплины в зет 1 час 36

№ раздела	Наименование раздела	Количество часов					
		Всего	Контактная работа			СР	Контроль
			Л	С	ПЗ		
1	Генетика человека	8	-		4	4	Собеседование
	Молекулярные основы наследственности		-		2	2	
	Цитологические основы наследственности		-		2	2	
2	Клиническая генетика, характеристика наследственных болезней	12	2		6	4	Собеседование
	Хромосомные болезни		1		4	2	
	Моногенные формы наследственных болезней		1		2	2	

3	Лабораторные методы диагностики наследственных болезней	8			4	4	Собеседование
	Цитогенетические и Молекулярно-генетические методы				2	2	
	Биохимические методы				2	2	
4	Профилактика наследственных болезней	8	-		4	4	Собеседование
	Медико-генетическое консультирование		-		2	2	
	Неонатальный скрининг				2	2	
	Форма промежуточной аттестации		Зачет				
	Итого:	36	2		18	16	

Примечание (сокращения): Л – лекции; ПЗ – практические занятия; С – семинары; СР - самостоятельная работа обучающихся.

Контактная работа

Тематический план лекций

№ раздела	№ лекции	Тема лекции	кол-во часов	Код компетенции
2	1	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями в системе половых хромосом, с числовыми аномалиями аутосом, структурными перестройками хромосом, микроструктурными перестройками кариотипа	1	ОПК-4
2	2	Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением: физического развития, кожи и подкожно-жировой клетчатки, костно-суставной, сердечно-сосудистой систем, пищеварительной, эндокринной, мочеполовой, нервно-мышечной систем.	1	ОПК-4
		ИТОГО	2	

Практические занятия

№ раздела	№ ПЗ	Темы практических занятий	Кол-во часов	Код компетенции
1	1	Классификация мутаций (по уровню изменения наследственного материала).	2	ОПК-4
1	2	Генетические факторы этиологии и патогенеза наследственных болезней.	2	
2	4	Общая характеристика хромосомной патологии. Мозаичные и полные формы. Показания для проведения цитогенетического исследования	2	ОПК-4
2	5	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями хромосом. Аномалии половых хромосом	1	
2	6	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями хромосом. Числовые нарушения аутосом	1	
2	8	Моногенные формы наследственных болезней: классификация, этиология, общие закономерности патогенеза особенности клинической картины, понятие о клиническом полиморфизме и генетической гетерогенности	1	
2	17	Наследственные болезни обмена. Общая характеристика. Классификация Принципы диагностики и лечения	1	
2	19	Биохимические методы диагностики.	2	
3	20	Цитогенетические и молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней	2	ОПК-4
4	25	Медико-генетическое консультирование	2	
4	26	Неонатальный скрининг	2	
4	27	ИТОГО	18	

Самостоятельная работа обучающихся

№ раздела	Вид самостоятельной работы обучающихся	Кол-во часов	Формы текущего контроля	Код компетенции
1	Работа с учебно-методическим и информационным обеспечением дисциплины	4	Реферат	ОПК-4
2	Работа с учебно-методическим и информационным обеспечением дисциплины	4	Реферат	ОПК-4
3	Работа с учебно-методическим и информационным обеспечением дисциплины	4	Реферат	ОПК-4
4	Работа с учебно-методическим и	4	Реферат	ОПК-4

№ раздела	Вид самостоятельной работы обучающихся	Кол-во часов	Формы текущего контроля	Код компетенции
	информационным обеспечением дисциплины			
	ИТОГО	16		

Рекомендации для выполнения самостоятельной работы

Самостоятельная работа включает работу с учебно-методическими материалами и информационным обеспечением дисциплины (доступ к информационной образовательной среде на сайте <https://omdo.rostgmu.ru/>), где ординаторы могут просматривать различные материалы и проходить тестовые задания.

Вопросы для самоконтроля

Раздел «Молекулярные основы наследственности»

1. Роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации. ДНК
2. Структура гена
3. Транскрипция
4. Сплайсинг
5. трансляция
6. Митохондриальный геном
7. Генетические рекомбинации
8. РНК

Раздел «Цитологические основы наследственности»

1. Роль ядра и цитоплазмы в наследственности
2. Особенности гаметогенеза у мужчин и женщин
3. Современные представления о нормальном кариотипе человека
4. Основные патогенетические механизмы возникновения хромосомной патологии

Раздел «Хромосомные болезни»

1. Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяции
2. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями в системе половых хромосом
3. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями аутосом
4. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных со

структурными перестройками хромосом

5. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с микроструктурными перестройками кариотипа

Раздел «Моногенные формы наследственных болезней»

1. Классификация, этиология, общие закономерности патогенеза особенности клинической картины, понятие о клиническом полиморфизме и генетической гетерогенности
2. Наследственные болезни обмена. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики.

Раздел «Цитогенетические и молекулярно-генетические методы диагностики хромосомных болезней»

1. Показания к проведению хромосомного анализа
2. Методы окрашивания хромосомных препаратов
3. Принципы идентификации метафазных хромосом человека
1. Энзимы, употребляемые в молекулярном клонировании и ДНК-диагностике
2. Амплификационные методы, применяемые в ДНК-диагностике. ПЦР
3. Гибридизационные методы, применяемые в ДНК-диагностике

Раздел «Биохимические методы диагностики наследственных болезней»

1. Правила сбора и хранения биологического материала
2. Общая характеристика физико-химических методов
3. Теоретические основы биохимических методов диагностики

Раздел «Медико-генетическое консультирование»

1. Принципы расчета повторного генетического риска при моногенной патологии, хромосомных болезнях

Раздел «Неонатальный скрининг»

1. Требования к программам массового скрининга
2. Принципы осуществления программ массового скрининга новорожденных

V. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ, ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

Фонд оценочных средств для определения уровня сформированности компетенций в результате освоения дисциплины является приложением к рабочей программе.

VI. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

6.1. Основная литература

1. Мутовин Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс]: учеб. пособие / Г.Р.

Мутовин. - изд. 3-е, перераб. и доп.-М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.-
Доступ из ЭБС «Консультант врача».

ЭР

2. Наследственные болезни: национальное рук-во: [Электронный ресурс] / под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. - 936 с. - Доступ из ЭБС «Консультант врача». ЭР
3. Ньюссбаум Р.Л. Медицинская генетика: учеб. Пособие / Р.Л. Ньюссбаум, Р.Р. Мак-Иннес, Х.Ф. Виллард; пер. с англ. под ред. Н.П. Бочкова. -М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 642 с. 5экз.

6.2. Дополнительная литература

4. Генетический паспорт - основа индивидуальной и предиктивной медицины/ под ред. В.С. Баранова. – СПб: Изд-во Н-Л, 2009. - 528 с. 1экз.
5. Липовецкий Б.М. Наследственные дислипидемии: рук-во для врачей/ Б.М. Липовецкий: СПб: - СпецЛит, 2010, 128 с. 1экз
6. Смолянинов А.Б. Клеточные и генные технологии в кардиологии: рук-во для врачей/А.Б.Смолянинов. - СПб: СпецЛит, 2009. - 175 с. 1 экз
7. Яковлев В.М. Клинико-визуальная диагностика клапанных синдромов и подклапанных аномалий развития наследственной соединительнотканной дисплазии сердца/В.М. Яковлев, А.И. Мартынов, А.В.Ягода. - Ставрополь: СтГМУ, 2014. 214 с. 1 экз.
8. Клиническая генетика: учебник для вузов: для студентов, интернов, ординаторов, аспирантов и преподавателей/ В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын [и др.] - СПб: ФОЛИАНТ, 2015-398 с. 1 экз.
9. Болезнь Гоше [Электронный ресурс]/ Е.А. Лукина-М.: Литтерра, 2014.- 56 с.-Доступ из ЭБС «Консультант врача». ЭР
10. Нейрометаболические заболевания у детей и подростков: диагностика и подходы к лечению [Электронный ресурс]/ С.В. Михайлова, Е.Ю. Захарова, А.С. Петрухин-М.: Литтерра, 2017.-368 с. - Доступ из ЭБС «Консультант врача». ЭР
11. Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста [Электронный ресурс]/ Г.Е. Руденская, Е.Ю. Захарова-М.: ГЭОТАР-Медиа, 2018.-392 с.- Доступ из ЭБС «Консультант врача». ЭР
12. Наследственные болезни [Электронный ресурс]/ под ред. Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева-М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017.-464 с.- Доступ из ЭБС «Консультант врача». ЭР

1.3 Периодические издания

Медицинская генетика (архив библиотеки РостГМУ)

6.4 Интернет-ресурсы

ЭЛЕКТОРОННЫЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ РЕСУРСЫ		Доступ к ресурсу
Электронная библиотека РостГМУ. – URL: http://109.195.230.156:9080/opac/	Доступ неограничен	
Консультант врача. Электронная медицинская библиотека : Электронная библиотечная система. – Москва : ООО «Высшая школа организации и управления здравоохранением. Комплексный медицинский консалтинг». - URL: http://www.rosmedlib.ru + возможности для инклюзивного образования	Доступ неограничен	
Научная электронная библиотека eLIBRARY. - URL: http://elibrary.ru	Открытый доступ	
Национальная электронная библиотека. - URL: http://нэб.рф/	Доступ с компьютеров библиотеки	
БД издательства Springer Nature. - URL: https://link.springer.com/ по IP-адресам РостГМУ и удалённо после регистрации, удалённо через КИАС РФФИ https://kias.rfbr.ru/reg/index.php (Нацпроект)	Доступ неограничен	
Wiley Online Library / John Wiley & Sons. - URL: http://onlinelibrary.wiley.com по IP-адресам РостГМУ и удалённо после регистрации (Нацпроект)	Доступ ограничен	
Wiley. Полнотекстовая коллекция электронных журналов Medical Sciences Journal Backfile : архив. – URL : https://onlinelibrary.wiley.com/ по IP-адресам РостГМУ и удалённо после регистрации (Нацпроект)	Бессрочная подписка	
Sage Publication : [полнотекстовая коллекция электронных книг eBook Collections]. – URL: https://sk.sagepub.com/books/discipline по IP-адресам РостГМУ (Нацпроект)	Бессрочная подписка	
Ovid Technologies : [Полнотекстовая архивная коллекция журналов Lippincott Williams and Wilkins Archive Journals]. – URL: https://ovidsp.ovid.com/autologin.cgi по IP-адресам РостГМУ (Нацпроект)	Бессрочная подписка	
Questel база данных Orbit Premium edition : база данных патентного поиска http://www.orbit.com/ по IP-адресам РостГМУ (Нацпроект)	Доступ ограничен	
Wiley : офиц. сайт; раздел «Open Access» / John Wiley & Sons. – URL: https://authorservices.wiley.com/open-research/open-access/browse-journals.html	Контент открытого доступа	
Российское образование. Единое окно доступа : федеральный портал. - URL: http://www.edu.ru/ . – Новая образовательная среда.	Открытый доступ	
Федеральный центр электронных образовательных ресурсов. - URL: http://srtv.fcior.edu.ru/	Открытый доступ	
Федеральная электронная медицинская библиотека Минздрава России. - URL: https://femb.ru/femb/	Открытый доступ	
Cochrane Library : офиц. сайт ; раздел «Open Access». - URL: https://cochranelibrary.com/about/open-access	Контент открытого доступа	
Кокрейн Россия : российское отделение Кокрановского сотрудничества / РМАНПО. – URL: https://russia.cochrane.org/	Контент открытого доступа	
Вебмединфо.ру : сайт [открытый информационно-образовательный медицинский ресурс]. – Москва. - URL: https://webmedinfo.ru/	Открытый доступ	

	Univadis from Medscape : международ. мед. портал. - URL: https://www.univadis.com/ [Регулярно обновляемая база уникальных информационных и образовательных медицинских ресурсов].	Бесплатная регистрация
	Med-Edu.ru : медицинский образовательный видеопортал. - URL: http://www.med-edu.ru/ . Бесплатная регистрация.	Открытый доступ
	Мир врача : профессиональный портал [информационный ресурс для врачей и студентов]. - URL: https://mirvracha.ru .	Бесплатная регистрация
	DoctorSPB.ru : информ.-справ. портал о медицине [для студентов и врачей]. - URL: http://doctorspb.ru/	Открытый доступ
	МЕДВЕСТНИК : портал российского врача [библиотека, база знаний]. - URL: https://medvestnik.ru	Открытый доступ
	PubMed : электронная поисковая система [по биомедицинским исследованиям Национального центра биотехнологической информации (NCBI, США)]. - URL: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/	Открытый доступ
	Cyberleninka Open Science Hub : открытая научная электронная библиотека публикаций на иностранных языках. – URL: https://cyberleninka.org/	Контент открытого доступа
	Научное наследие России : электронная библиотека / МСЦ РАН. - URL: http://www.e-heritage.ru/	Открытый доступ
	Президентская библиотека : сайт. - URL: https://www.prlib.ru/collections	Открытый доступ
	SAGE Openaccess : ресурсы открытого доступа / Sage Publications. – URL: https://uk.sagepub.com/en-gb/eur/open-access-at-sage	Контент открытого доступа
	EBSCO & Open Access : ресурсы открытого доступа. – URL: https://www.ebsco.com/open-access	Контент открытого доступа
	Lvrach.ru : мед. науч.-практич. портал [крупнейший проф. ресурс для врачей и мед. сообщества, созданный на базе науч.-практич. журнала «Лечащий врач»]. - URL: https://www.lvrach.ru/	Открытый доступ
	ScienceDirect : офиц. сайт; раздел «Open Access» / Elsevier. - URL: https://www.elsevier.com/open-access/open-access-journals	Контент открытого доступа
	Taylor & Francis. Dove Medical Press. Open access journals : журналы открытого доступа. – URL: https://www.tandfonline.com/openaccess/dove	Контент открытого доступа
	Taylor & Francis. Open access books : книги открытого доступа. – URL: https://www.routledge.com/our-products/open-access-books/taylor-francis-oa-books	Контент открытого доступа
	Thieme. Open access journals : журналы открытого доступа / Thieme Medical Publishing Group . – URL: https://open.thieme.com/home	Контент открытого доступа
	Karger Open Access : журналы открытого доступа / S. Karger AG. – URL: https://www.karger.com/OpenAccess/AllJournals/Index	Контент открытого доступа
	Архив научных журналов / НП НЭИКОН. - URL: https://arch.neicon.ru/xmlui/	Открытый доступ
	Русский врач : сайт [новости для врачей и архив мед. журналов] / ИД «Русский врач». - URL: https://rusvrach.ru/	Открытый доступ
	Directory of Open Access Journals : [полнотекстовые журналы 121 стран мира, в т.ч. по медицине, биологии, химии]. - URL: http://www.doaj.org/	Открытый доступ
	Free Medical Journals. - URL: http://freemedicaljournals.com	Открытый доступ
	Free Medical Books. - URL: http://www.freebooks4doctors.com	Открытый доступ
	International Scientific Publications. – URL: http://www.scientific-publications.net/ru/	Открытый доступ

	Эко-Вектор : портал научных журналов / IT-платформа российской ГК «ЭКО-Вектор». - URL: http://journals.eco-vector.com/	Открытый доступ
	Медлайн.Ру : научный биомедицинский журнал : сетевое электронное издание. - URL: http://www.medline.ru	Открытый доступ
	Медицинский Вестник Юга России : электрон. журнал / РостГМУ. - URL: http://www.medicalherald.ru/jour	Открытый доступ
	Рубрикатор клинических рекомендаций Минздрава России. - URL: https://cr.minzdrav.gov.ru/	Открытый доступ
	Словари и энциклопедии на Академике. - URL: http://dic.academic.ru/	Открытый доступ
	Другие открытые ресурсы вы можете найти по адресу: http://rostgmu.ru → Библиотека → Электронный каталог → Открытые ресурсы интернет → далее по ключевому слову...	Открытый доступ

VII. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

7.1. Учебно-лабораторное оборудование:

Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа по дисциплине «Генетика», оборудованная мультимедийными и иными средствами обучения с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду, позволяющими обучающимся осваивать умения и навыки, предусмотренные профессиональной деятельностью, столы, стулья для учащихся, стол, стул преподавателя, располагается по адресу:

- ✓ 344022, Ростовская область, г. Ростов-на-Дону, пер. Нахичеванский, 38 строение 12 пищеблок, учебная аудитория, оснащенная мультимедийным оборудованием, стендами.

Учебная аудитория для проведения занятий семинарско-практического типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации по дисциплине «Генетика», оборудованная мультимедийными и иными средствами обучения с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду, позволяющими обучающимся осваивать умения и навыки, предусмотренные профессиональной деятельностью, столы, стулья для учащихся, стол, стул преподавателя, располагается по адресу:

- ✓ 344022, Ростовская область, г. Ростов-на-Дону, пер. Нахичеванский, 38 строение 12 пищеблок, учебная аудитория, оснащенная мультимедийным оборудованием, стендами.
- ✓ 344022, Ростовская область, г. Ростов-на-Дону, пер. Нахичеванский, 38 строение 5, клиника терапии.
- ✓ 344022, Ростовская область, г. Ростов-на-Дону, пер. Нахичеванский, 38 Лечебно-диагностический корпус (Литер: Б-А), 5 этаж лаборатория медицинской генетики, учебная комната №1.

7.2. Технические и электронные средства

ко всем занятиям лекционного типа подготовлены презентации, практические и семинарские занятия сопровождаются фотографиями, цитогенетическими препаратами, образцами для молекулярно-генетических исследований.

Лицензионное программное обеспечение

1. Office Standard, лицензия № 66869707 (договор №70-А/2016.87278 от 24.05.2016).
2. System Center Configuration Manager Client ML, System Center Standard, лицензия № 66085892 (договор №307-А/2015.463532 от 07.12.2015);
3. Windows, лицензия № 66869717 (договор №70-А/2016.87278 от 24.05.2016).
4. Office Standard, лицензия № 65121548 (договор №96-А/2015.148452 от 08.05.2016);
5. Windows Server - Device CAL, Windows Server – Standard, лицензия № 65553756

(договор № РГМУ1292 от 24.08.2015);

6. Windows, лицензия № 65553761 (договор №РГМУ1292 от 24.08.2015);

7. Windows Server Datacenter - 2 Proc, лицензия № 65952221 (договор №13466/РНД1743/РГМУ1679 от 28.10.2015);

8. Kaspersky Total Security 500-999 Node 1-year Educational Renewal License (Договор № 358-А/2017.460243 от 01.11.2017).

9. Предоставление услуг связи (интернета): «Ростелеком» - договор № РГМУ7628 от 22.12.2017; «Эр-Телеком Холдинг» - договор РГМУ7611 от 22.12.2017; «МТС» - договор РГМУ7612 от 22.12.2017.