

**федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
Ярославский государственный медицинский университет
Министерства здравоохранения Российской Федерации
ФГБОУ ВО ЯГМУ Минздрава России**

**Рабочая программа дисциплины
БИОЛОГИЧЕСКАЯ И
МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА**

**Специальность 30.05.03 МЕДИЦИНСКАЯ
КИБЕРНЕТИКА
Форма обучения ОЧНАЯ**

**Рабочая программа разработана
в соответствии с требованиями ФГОС ВО**

Рабочая программа составлена в соответствии с требованиями федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 30.05.03 Медицинская кибернетика и входит в состав Образовательной программы высшего образования – программы специалитета – по специальности 30.05.03 Медицинская кибернетика.

Рабочая программа разработана на кафедре нервных болезней с медицинской генетикой и нейрохирургией
Заведующий кафедрой – Спириин Н.Н., д-р мед. наук, профессор

Разработчики:
Касаткин Д.С., д-р мед. наук, доцент

Согласовано:

Декан
лечебного факультета
профессор



(подпись)

Филимонов В.И.

«15» июня 2023 года

Утверждено Советом по управлению образовательной деятельностью
«15» июня 2023 года, протокол № 6

Председатель Совета по
управлению образовательной
деятельностью, проректор по
образовательной деятельности
и цифровой трансформации,
доцент
«15» июня 2023 года


(подпись)

Смирнова А.В.

1. Вводная часть

1.1. Цель освоения дисциплины – формирование общепрофессиональных и профессиональных компетенций, направленных на использование в повседневной практике новейших достижений медицинской и клинической генетики в диагностике, лечении, профилактике и реабилитации наследственных болезней

1.2. Задачи дисциплины:

- ознакомление с базовыми теоретическими принципами медицинской генетики
- обучение методам физикального обследования, позволяющим установить наличие симптомов наследственных заболеваний и морфогенетических вариантов (микроаномалий развития);
- обучение составлению дифференциально-диагностических рядов при основных наследственных синдромах
- обучение базовым методам медико-генетического консультирования, пренатальной диагностики и просеивающих (скринирующих) программ;
- обучение принципам генетического анализа, ознакомление с методами и средствами генетических исследований, освоение решения генетических задач;
- ознакомление с современной тактикой лечения наиболее распространенных наследственных заболеваний

1.3. Требования к результатам освоения дисциплины

Преподавание дисциплины направлено на формирование **общепрофессиональных компетенций:**

ОПК-1. Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности.

ОПК-2. Способен выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния *in vivo* и *in vitro* при проведении биомедицинских исследований.

Таблица 1.
Требования к результатам освоения дисциплины

№	Индекс и номер компетенции	Содержание компетенции (или ее части)	Индикаторы достижения компетенций	Виды контроля
1.	ОПК-1	Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности	ОПК1. ИД 1 – владеет алгоритмом основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных методов исследований при решении профессиональных задач. ОПК1. ИД 2 – способен применять естественнонаучные знания на междисциплинарном уровне в профессиональной деятельности	Текущий контроль успеваемости (контроль текущей успеваемости при проведении учебных занятий и рубежный контроль по завершению изучения дисциплинарных модулей), промежуточная аттестация
2.	ОПК-2	Способен выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния <i>in vivo</i> и <i>in vitro</i> при проведении биомедицинских исследований	ОПК2. ИД 2 – обладает системными теоретическими (фундаментальными) знаниями физиологических основ функционирования различных органов и систем человека	Текущий контроль успеваемости (контроль текущей успеваемости при проведении учебных занятий и рубежный контроль по завершению изучения дисциплинарных модулей), промежуточная аттестация

2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина относится к Обязательной части образовательной программы.

Для освоения дисциплины необходимы знания, умения и навыки, формируемые в ходе изучения дисциплин:

ЛАТИНСКИЙ ЯЗЫК

- **Знания:** Лексический минимум, позволяющий ориентироваться в терминах, отражающих строение организма, его функции и патологические изменения
- **Умения:** умение использовать медицинские термины на латинском языке на практике
- **Навыки:** способность использовать медицинские термины на латинском языке на практике

АНАТОМИЯ ЧЕЛОВЕКА

- **Знания:** Нормальное макроскопическое строение организма человека и отдельных органов и систем
- **Умения:** Умение использовать знания об анатомическом строении нервной системы на практике
- **Навыки:** Способность применять знания об анатомическом строении нервной системы на практике

ГИСТОЛОГИЯ, ЦИТОЛОГИЯ

- **Знания:** Нормальное микроскопическое строение организма человека и отдельных органов и систем
- **Умения:** Умение использовать знания о гистологическом и цитологическом строении нервной системы на практике
- **Навыки:** Способность применять знания о гистологическом и цитологическом строении нервной системы на практике

ОРГАНИЧЕСКАЯ ХИМИЯ И ФИЗИЧЕСКАЯ ХИМИЯ

- **Знания:** нормальные и патологические пути обмена отдельных веществ в организме человека в целом, а также в отдельных органах
- **Умения:** Умение использовать знания о путях обмена отдельных веществ в организме человека в целом, а также в отдельных органах на практике
- **Навыки:** Способность применять знания о путях обмена отдельных веществ в организме человека в целом, а также в отдельных органах на практике

БИОЛОГИЯ

- **Знания:** базовые принципы строения ядра клетки, органелл
- **Умения:** решение простых генетических задач
- **Навыки:** способность применять на практике знания о строении клетки на практике

НЕВРОЛОГИЯ

- **Знания:** основные наследственные заболевания центральной и периферической нервной системы
- **Умения:** неврологическое обследование
- **Навыки:** Сбор анамнеза при наследственных заболеваниях нервной системы

Знания, умения и навыки, формируемые в ходе освоения данной дисциплины, необходимы при изучении следующих дисциплин образовательной программы: КЛИНИЧЕСКАЯ ЛАБОРАТОРНАЯ ДИАГНОСТИКА, МЕДИЦИНСКИЕ БИОТЕХНОЛОГИИ.

3. Объем дисциплины

3.1 Общий объем дисциплины

Общий объем дисциплины – 2 зачетных единиц (72 академ. часа),

в том числе:

- контактная работа обучающихся с преподавателем – 48 академ. часов;
- самостоятельная работа обучающихся – 24 академ. часа;

3.2 Распределение часов по семестрам

Таблица 2.

Распределение часов контактной работы обучающихся с преподавателем и самостоятельной работы обучающихся по семестрам

Вид учебной работы	Всего академ. часов	Распределение часов по семестрам
		Сем. №8
1. Контактная работа обучающихся с преподавателем (аудиторная), всего	48	48
в том числе:	х	х
Занятия лекционного типа (лекции)	14	14
Занятия семинарского типа, в т.ч.	34	34
Семинары	-	-
Практические занятия, клинические практические занятия	34	34

Лабораторные работы, практикумы	-	-
2. Самостоятельная работа обучающихся, всего	24	24

4. Содержание дисциплины

4.1. Разделы учебной дисциплины и компетенции, которые должны быть освоены при их изучении

№	Наименование раздела учебной дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах (темы разделов)	Индекс и номер формируемых компетенций
1.	Общие вопросы медицинской генетики	Основы современной генетики	ОПК-2 ОПК-3
		Частная медицинская генетика	ОПК-2 ОПК-3

4.2. Тематический план лекций

№	Название тем лекций	Семестры
		№ 8
		часов
1.	Этапы реализации генетической информации. РНК.	2
2.	Митоз и мейоз, фазы, их характеристика и значение.	2
3.	Роль генотипических и средовых факторов в формировании фенотипа.	2
4.	Генотипы и фенотипы в популяции.	2
5.	Медико-генетическое консультирование.	2
6.	Филогенез и онтогенез. Онкогенетика.	2
7.	Хромосомные основы пола.	2
ИТОГО часов:		14

4.3. Тематический план практических занятий

№	Название тем практических занятий	Семестры
		№ 8
		часов
1.	Молекулярные основы наследственности. Структура ДНК и РНК. Типы РНК. Репликация ДНК.	2
2.	Этапы реализации генетической информации в клетке. Генетический код. Транскрипция.	2
3.	Механизмы трансляции и процессинга. Мигрирующие генетические элементы	2
4.	Современные представления о структурно-функциональной организации генов.	2
5.	Структурная организация эукариотической хромосомы.	2

	Аутосомы и половые хромосомы.	
6.	Структурно-генетическая организация митохондриальной ДНК. Митохондриальные болезни	2
7.	Формы изменчивости организмов. Хромосомные мутации.	2
8.	Генные мутации. Механизмы репарации повреждений ДНК.	2
9.	Клинико-генеалогический метод. Близнецовый метод. Популяционно-статистический метод.	2
10.	Цитогенетические методы. Молекулярно-генетические методы	2
11.	Генетика человека. Этнические болезни. Генетический полиморфизм человека	2
12.	Общая и частная семиотика наследственных заболеваний.	2
13.	Этиология и патогенез наследственных заболеваний.	2
14.	Хромосомные болезни.	2
15.	Наследственные болезни обмена	2
16.	Моногенные заболевания органов и систем	2
17.	Профилактика наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование. Терапия наследственных заболеваний.	2
	ИТОГО часов:	34

4.4. Тематический план семинаров

Не предусмотрено.

4.5. Тематический план лабораторных работ, практикумов

Не предусмотрено.

4.6. Занятия, проводимые в интерактивных формах

№	Название тем занятий	Интерактивные формы проведения занятий
1.	Занятие №9. Клинико-генеалогический метод. Близнецовый метод. Популяционно-статистический метод.	Мозговой штурм, кейс-метод
2.	Занятие №15. Наследственные болезни обмена	Кейс-метод

4.7. План самостоятельной работы студентов

№	Наименование раздела учебной дисциплины	Содержание самостоятельной работы
1.	Общие вопросы медицинской генетики	<ul style="list-style-type: none"> – Подготовка к занятиям, к текущему контролю по дисциплине – Подготовка к рубежному контролю – Подготовка к промежуточной аттестации

4.8. Научно-исследовательская работа студентов (НИРС)

Примерная тематика НИРС:

1. Механизмы репарации ДНК
2. Современные представления о протеомике и геномике
3. Современные представления об эволюции генома

Формы НИРС:

1. Изучение специальной литературы и другой научно-практической информации о достижениях по актуальным вопросам общей и медицинской генетики, написание и защита рефератов.
2. Участие в анализе клинических случаев.
3. Участие в написании статей, тезисов;
4. Участие в подготовке докладов, выступления с докладами на конференциях.

4.9. Курсовые работы

Написание курсовых работ по дисциплине не предусмотрено

5. Учебно-методическое обеспечение дисциплины

Учебно-методическое обеспечение образовательного процесса по дисциплине включает:

- методические указания для обучающихся;
- методические рекомендации для преподавателей;
- учебно-методические разработки для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине (схемы решения задач, темы для подготовки к итоговой аттестации, сборник задач).

6. Библиотечно-информационное обеспечение

6.1. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины

Основная учебная литература:

1. Ньюссбаум Р.Л., Мак-Иннес Р.Р., Виллард Х.Ф., Медицинская генетика / Под ред. Бочкова Н.П., М., ГЭОТАР-Медиа, 2010, 620с
2. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. — Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. — 224 с. — ISBN 978-5-9704-6583-7. — Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента» : [сайт]. — Режим

доступа: по подписке URL :
<https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html>

Дополнительная учебная литература:

1. Азова, М. М. Общая и медицинская генетика. Задачи : учебное пособие / под ред. М. М. Азовой. — Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. — 160 с. — 160 с. — ISBN 978-5-9704-5979-9. — Текст : электронный // ЭБС «Консультант студента» : [сайт]. — Режим доступа: по подписке URL :
<https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970459799.html>

6.2. Перечень информационных технологий

1. Электронная библиотечная система «Консультант студента»
<https://www.studentlibrary.ru/>
2. База данных «Электронная коллекция учебных и учебно-методических материалов ЯГМУ»
http://lib.yma.ac.ru/buki_web/bk_cat_find.php
3. База электронных периодических изданий ИВИС «Медицина и здравоохранение в России» (East View) <https://dlib.eastview.com/>
4. База электронных периодических изданий E Library «Медицина и здравоохранение в России»
<https://www.elibrary.ru/>

6.3. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети Интернет, необходимых для освоения дисциплины:

1. <http://omim.org/>
2. <https://www.genecards.org/>