



Министерство здравоохранения Российской Федерации

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования

Северо-Западный государственный медицинский университет имени И.И. Мечникова"
Министерства здравоохранения Российской Федерации

(ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России)

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

<i>Специальность (код, название)</i>	31.08.30 «Генетика»
<i>Форма обучения</i>	очная

<i>Блок</i>	1
<i>Часть</i>	Вариативная
<i>Наименование дисциплины</i>	Онкогенетика (адаптационная)
<i>Объем дисциплины (в зач. единицах)</i>	3
<i>Продолжительность дисциплины (в акад. часах)</i>	108

Санкт-Петербург
2019

Рабочая программа дисциплины "Онкогенетика (адаптационная)" по специальности 31.08.30 Генетика (далее РПД) разработана на основании требований федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности, утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от «25» августа 2014 г. № 1072, на основании Профессионального стандарта, утвержденного приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 11.03.2019 №142н, в соответствии с учебным планом, утвержденным ректором от «29» марта 2019 г.

Составители программы:

Кадурина Т.И, д.м.н., доцент, профессор кафедры медицинской генетики ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И.Мечникова Минздрава России

Харченко Т.В., к.б.н., и.о. заведующего кафедрой медицинской генетики ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И.Мечникова Минздрава России

Рецензент:

Кудряшова Е.К., врач-генетик, заведующая медико-генетической консультацией центра охраны здоровья семьи и репродукции, Государственного бюджетного учреждения здравоохранения Ленинградская областная клиническая больница

Рабочая программа дисциплины «Онкогенетика (адаптационная)»
обсуждена на заседании кафедры медицинской генетики
«22» января 2019 г. протокол №1

Руководитель ОПОП ВО по специальности
И.о. заведующего кафедрой _____ /Харченко Т.В. /

Одобрено методическим советом медико-биологического факультета
«08» февраля 2019 г. протокол №2

Председатель _____ /Никифоров В.С./

СОДЕРЖАНИЕ

1. Цели и задачи дисциплины	4
2. Место дисциплины в структуре ОПОП	4
3. Требования к результатам освоения дисциплины	5
4. Разделы дисциплины и компетенции, которые формируются при их изучении	6
5. Объем дисциплины и виды учебной работы.....	6
6. Содержание дисциплины	6
7. Организация текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся	8
8. Самостоятельная работа	9
9. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины.....	9
10. Материально-техническое обеспечение дисциплины.....	11
11. Методические рекомендации для обучающегося по освоению дисциплины.....	12

1. Цели и задачи дисциплины:

Цель: подготовка квалифицированного врача-генетика, обладающего системой знаний и профессиональных компетенций, способного и готового для самостоятельной профессиональной деятельности в области клинической генетики

Задачи: формирование универсальных и профессиональных компетенций в соответствии с ФГОС ВО по специальности; формирование базовых, фундаментальных медицинских знаний по специальности 31.08.30 «Генетика»; подготовка врача генетика, обладающего клиническим мышлением, хорошо ориентирующегося в сложной патологии, имеющего углубленные знания смежных дисциплин; формирование умений в освоении новейших технологий и методик в сфере своих профессиональных интересов; формирование компетенций врача генетика в областях: 1) основные лабораторные методы диагностики наследственных заболеваний; 2) медико-генетическое консультирование пробандов и членов их семей; 3) мониторинг врожденных аномалий развития; 4) принципы преемственной профилактики;

2. Место дисциплины в структуре ОПОП:

Дисциплина «Онкогенетика (адаптационная)» относится к вариативной части Блока 1 «Дисциплины (модули)» по выбору" учебного плана по специальности 31.08.30 «Генетика»

Для изучения данной дисциплины необходимы следующие знания, умения и навыки:

Знания:

- основы законодательства о здравоохранении и основные директивные документы, определяющие деятельность органов и учреждений здравоохранения;
- основные вопросы патофизиологии, биохимии, иммунологии, онкологии и других общемедицинских проблем;
- анатомо-физиологические особенности взрослого пациента;
- принципы диспансеризации больных и членов их семей в группах повышенного риска
- технологий, средств, способов и методов медицинской биохимии, направленных на проведение высокотехнологической медицинской диагностики в клинической практике врача генетика
- показаний к проведению лабораторных обследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания

Умения:

- наметить план клинико-инструментального и лабораторного обследования
- определить показания к направлению на консультацию к врачам других специальностей;
- установить предварительный диагноз и провести дифференциальную диагностику;
- установления факта наличия или отсутствия заболевания
- применять системный анализ в изучении биологических систем
- наметить план инструментального и лабораторного дообследования:

Навыки:

- оценить заключения врачей-специалистов по исследованию функциональных показателей органов дыхания, сердечно-сосудистой системы, желудочно-кишечного тракта, печени, почек и других внутренних органов;
- пользования компьютерными диагностическими программами и ресурсами интернета;
- осуществить комплекс мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья детей 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 на устранение вредного влияния на здоровье факторов среды обитания
- оценить результаты лабораторных исследований в целях распознавания состояния

3. Требования к результатам освоения дисциплины:

Изучение данной дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих универсальных (УК) и профессиональных (ПК) компетенций:

№ п/п	Код компетенции	Содержание компетенции	В результате изучения дисциплины обучающиеся должны:			
			Знать	Уметь	Иметь навык	Оценочные средства
1	2	3	4	5	6	7
1.	УК-1	Готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	Молекулярные и цитологические механизмы мутагенеза и репарации ДНК	Анализировать вклад различных мутаций в этиологию и патогенез генетических болезней. Оценить результаты лабораторно-генетических исследований.	Интерпретации лабораторно-генетических заключений	Собеседование, тестирование, реферат
2.	ПК-5	Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	Семиотику, синдромологический анализ, принципы диагностики, классификации генетических заболеваний.	Диагностировать патологические симптомы, синдромы, нозологические формы наследственных онкологических заболеваний	Постановки диагноза наследственных и врожденных заболеваний, оценки результатов лабораторных генетических обследований.	Собеседование, решение ситуационных задач, тестирование, реферат
3.	ПК-7	Готовность к оказанию медико-генетической помощи	Принципы медико-генетического консультирования при онкологических	Провести медико-генетическое консультирование пробанда и членов его	Расчета риска генетических заболеваний	Собеседование, решение ситуационных задач, тестирование

			заболеваний	семьи. Провести синдромологический анализ генетически обусловленной патологии, оценить результаты лабораторных генетических обследований		
--	--	--	-------------	--	--	--

4. Разделы дисциплины и компетенции, которые формируются при их изучении:

№ п/п	Код компетенции	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела
1.	УК-1 ПК-5 ПК-7	Онкогенетика	Наследственность и патология, семиотика и классификация наследственных болезней, принципы диагностики наследственных болезней, лечение и реабилитация больных с наследственной патологией.

5. Объем дисциплины и виды учебной работы.

Вид учебной работы	Трудоемкость	Семестры
		3
Контактная работа обучающихся с преподавателем	44	44
Аудиторная работа:	42	42
Лекции (Л)	4	4
Практические занятия (ПЗ)	38	38
Самостоятельная работа (СР)	64	64
Промежуточная аттестация: зачет, в том числе сдача и групповые консультации	2	2
Общая трудоемкость: академических часов	108	108
зачетных единиц	3	3

6. Содержание дисциплины

6.1. Разделы дисциплины и виды занятий

№	Наименование раздела дисциплины	Л	ПЗ	СР	Всего часов
	Онкогенетика	10	36	60	106
	Зачет				2
	Итого	10	36	60	108

6.2. Тематический план лекций

№ темы	Тема и ее краткое содержание	Часы	Наглядные пособия
--------	------------------------------	------	-------------------

1	Теоретические основы онкогенетики. Характеристика онко- и протоонкогенов, их вклад в развитие онкогенеза - гены апоптоза, клеточной инвазии, неоангиогенеза, лекарственной устойчивости, противоопухолевого иммунитета и т.д. Наследственные и соматические мутации	2	Мультимедийная презентация
2	Молекулярные механизмы лейкозогенеза. Лабораторные генетические исследования в онкологии и онкогематологии.	2	Мультимедийная презентация
	Итого	4	

6.3. Тематический план практических занятий

№ темы	Тема и ее краткое содержание	Часы	Формы работы обучающихся на занятии
1	Генетика солидных опухолей. Особенности мутационного поражения генов, клиническая значимость для диагностики, прогнозирования течения, мониторинга состояния опухолевого клона, минимальная остаточная болезнь.	6	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
2	Генетика лейкозов и лимфом. Генетические aberrации, стадирование, критерии ремиссии и эффективности терапии. Таргетная терапия.	6	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
3	Особенности генетического ландшафта при наследственных опухолевых синдромах	6	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
4	Синдромы хромосомной нестабильности как иллюстрация проявления соматических мутаций. Клинические проявления, лабораторная диагностика, предимплантационное тестирование. Мероприятия, снижающие риск возникновения опухолей	6	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
5	Наследственные опухолевые синдромы с преимущественным поражением ЖКТ. Лабораторная диагностика, особенности терапии опухолей	4	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
6	Наследственные раки молочной железы. Лабораторная диагностика, особенности терапии опухолей.	4	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
7	Наследственные опухолевые синдромы с преимущественным поражением эндокринной системы. Лабораторная диагностика, особенности терапии опухолей.	6	Обсуждение презентаций, работа в группе, разбор клинических случаев, решение ситуационных задач
	Итого	38	

6.4. Тематический план семинаров не предусмотрен

7. Организация текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся:

№ п/п	№ семестра	Формы контроля	Наименование раздела дисциплины	Оценочные средства				
				Виды	Кол-во контрольных вопросов	Кол-во тестовых заданий	Кол-во ситуационных задач	Кол-во рефератов
1.	2	Текущий контроль	Онкогенетика	Собеседование, решение ситуационных задач, тестирование, реферат	20	50	10	10
2.	2	Промежуточный контроль	Онкогенетика	Зачет	20	50		

7.1. Примеры оценочных средств:

Примеры контрольных вопросов

1. Синдромы с онкопатологией. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции, принципы терапии. Медико-генетическое консультирование, современные возможности профилактики.
2. Онкогены и гены супрессоры.
3. Синдромы с хромосомной нестабильностью, как модель формирования роли нарушений репарации в формировании злокачественных опухолей.

Примеры тестовых заданий

1. Гены – супрессоры злокачественности это:
 - а) Специфически активированные в процессе канцерогенеза фрагменты генома
 - б) Гены, прекращающие рост опухоли
 - в) Гены, обнаруживаемые в клетках лишь на поздних этапах озлокачествления
 - г) Инактивированные мутантные варианты нормальных генов, регулирующих скорость нормального клеточного деления
2. Злокачественная трансформация клеток связана:
 - а) со специфической вирусной инфекцией
 - б) со старением клеток
 - в) с изменением характера репликации отдельных хромосом
 - г) с действием ионизирующей радиации
 - д) с экспрессией различных онкогенов

3. В основе возникновения хромосомной нестабильности при синдромах Блума, анемии Фанкони, атаксии-телеангиактазии, пигментной ксеродермы лежат:
- а) неблагоприятные воздействия на клетки плода в раннем эмбриогене
 - б) неправильное расхождение хромосом при митозе
 - в) модификационные изменения ДНК
 - г) мутации генов, кодирующих синтез белков веретена деления клеток
 - д) генная мутация, вызывающая дефект репарации ДНК

Примеры ситуационных задач?

ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ.
 Девочка, 4-х лет. Родители – выходцы с Западной Украины. Родилась с массой тела 2,5 кг при доношенной беременности. При осмотре рост 93,5 см. Умеренная микроцефалия. «Птичий» профиль, монголоидный разрез глаз, диспластичные уши, короткая шея, гипертелоризм. Небольшая задержка умственного развития. Частые тяжелые рецидивирующие респираторные инфекции. При иммунологическом обследовании снижение IgA, IgG2 и IgG4, агаммаглобулинемия. **ВОПРОСЫ.** Предположите наиболее вероятный диагноз. Обоснуйте поставленный Вами диагноз. Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациентки.. Какова тактика дальнейшего ведения пациента. Обоснуйте свой выбор. Укажите методы верификации диагноза и возможные подходы к терапии?

8. Самостоятельная работа

Вид работы	Часы	Контроль выполнения работы
Подготовка к занятиям	44	Собеседование, решение ситуационных задач, тестирование, реферат
Подготовка к зачету	10	Зачет
Подготовка и написание рефератов на заданные темы, подбор и изучение литературных источников	10	Индивидуальный контроль самостоятельной работы, выступления на практических занятиях
	64	

8.1. Примерная тематика рефератов:

1. Синдром Пейтца Егерса.
2. Синдром Ниймеген.
3. Синдром Вернера
4. Синдром ICF

9. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины:

а) основная литература:

- 1) Наследственные болезни : Национальное руководство / Л. П. Алексеев, Е. В. Балановская, О. П. Балановский [и др.] ; ред. Н. П. Бочков, Е. К. Гинтер, В. П. Пузырёв ; Ассоциация медицинских обществ по качеству. - Б.м. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 935 с., [28] л. цв. ил. с. :

ил. - (Национальные руководства). - Библиогр. в конце глав. - Предм. указ.: с. 928-935. - ISBN 978-5-9704-2469-8.

2) Ньюсбаум, Р. Л. Медицинская генетика : Пер. с англ. / Р. Л. Ньюсбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард ; ред. Н. П. Бочков. - М. : ГЭОТАР-МЕД, 2010. - 624 с. : ил. - ISBN 978-5-9704-1575-7.

4) Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы: пер. с англ. / ред. М.Р. Спейчер, С.Е. Антонаракис, А.Г. Мотулски, В. С. Баранов. - 4-е изд. - СПб. : Изд-во Н-Л, 2013. - 1056 с. - ISBN 978-5-94869-167-1.

5) Наследственные болезни : национальное руководство : краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 464 с. : ил. - ISBN 978-5-9704-3969-2.

7) Наследственные болезни: национальное руководство + CD / Под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева. 2012. - 936 с. (Серия "Национальные руководства") - ISBN 978-5-9704-2231-1.

б) дополнительная литература:

1) Шавловский, М.М. Молекулярные основы генетики : учебное пособие / М.М. Шавловский ; Каф. медицинской генетики. - СПб. : Изд-во СЗГМУ им. И.И.Мечникова, 2016. - 52 с. : ил., табл. - Библиогр.: с. 45.

Электронный ресурс: СДО MOODLE¹

https://moodle.szgmu.ru/pluginfile.php/100729/mod_resource/content/3/Молекулярные_основы_генетики.pdf

2) Харченко, Т.В. Основы медицинской генетики : учебное пособие / Т.В. Харченко, А.Ю. Петруничев ; Каф. медицинской генетики. - 3-е изд., доп. - СПб. : Изд-во СЗГМУ им. И.И.Мечникова, 2016. - Библиогр.: с. 69.

Электронный ресурс: СДО MOODLE¹

https://moodle.szgmu.ru/pluginfile.php/80043/mod_resource/content/3/Харченко148_210_16_1.pdf

в) программное обеспечение:

№ п/п	Наименование программного продукта	Срок действия лицензии	Документы, подтверждающие право использования программных продуктов
лицензионное программное обеспечение			
1.	ESET NOD 32	1 год	Государственный контракт № 71/2018
2.	MS Windows 8 MS Windows 8.1 MS Windows 10 MS Windows Server 2012 Datacenter - 2 Proc MS Windows Server 2012 R2 Datacenter - 2 Proc MS Windows Server 2016 Datacenter Core	Неограниченно	Государственный контракт № 30/2013-О; Государственный контракт № 399/2013-ОА; Государственный контракт № 07/2017-ЭА.
3.	MS Office 2010 MS Office 2013	Неограниченно	Государственный контракт № 30/2013-ОА; Государственный контракт № 399/2013-ОА.
4.	Academic LabVIEW Premium Suite (1 User)	Неограниченно	Государственный контракт № 02/2015
лицензионное программное обеспечение отечественного производства			
1.	Антиплагиат	1 год	Государственный контракт № 91/2019-ПЗ

свободно распространяемое программное обеспечение			
1.	Google Chrome	Неограниченно	Открытое лицензионное соглашение GNU GeneralPublicLicense
2.	NVDA	Неограниченно	Открытое лицензионное соглашение GNU GeneralPublicLicense
свободно распространяемое программное обеспечение отечественного производства			
1.	Moodle	Неограниченно	Открытое лицензионное соглашение GNU GeneralPublicLicense

з) профессиональные базы данных и информационные справочные системы:

Консультант Плюс	1 год	Договор № 161/2018-ЭА	-
ЭБС «Консультант студента»	1 год	Контракт № 252/2018-ЭА	http://www.studmedlib.ru/
ЭМБ «Консультант врача»	1 год	Контракт № 253/2018-ЭА	http://www.rosmedlib.ru/
ЭБС «Айбукс.ру/ibooks.ru»	1 год	Контракт № 48/2018	https://ibooks.ru
ЭБС «IPRBooks»	1 год	Контракт № 49/2018-ЗК	http://www.iprbookshop.ru/special 1
Электронно-библиотечная система «Букап»	1 год	Контракт № 51/2018	https://www.books-up.ru/
ЭБС «Издательство Лань»	1 год	Контракт № 50/2018-ЭА	https://e.lanbook.com/

10. Материально-техническое обеспечение дисциплины:

Кабинеты:

1. Учебный класс № 1 (ПИБ №12) Пискаревский проспект 47, лит. БВ, корп. 6 - 1 этаж
2. Учебный класс № 3 (ПИБ №7) Пискаревский проспект 47, 6 павильон- 1 этаж
3. Компьютерный класс (ПИБ №10) Пискаревский проспект 47, 6 павильон- 1 этаж

Мебель:

Доска – 1 штука, столы для обучающихся, стулья, стол преподавателя, стол для заседаний , компьютерные столы - 3 штуки, стулья - 12 штук.

Технические средства обучения (компьютерная техника с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечения доступа к электронной информационно-образовательной среде Университета, мультимедиа, аудио- и видеотехника): мультимедиа-проектор, ноутбук преподавателя, системный блок, монитор.

Специальные технические средства обучения: Roger Pen (Индивидуальный беспроводной передатчик Roger в форме ручки), Roger MyLink (приемник сигнала системы Roger Pen) (для обучающихся с нарушениями слуха); IntelliKeys (проводная клавиатура с русским шрифтом Брайля с матовым покрытием черного цвета), (г. Санкт-Петербург, Пискаревский проспект, д. 47, лит Р (корп.9), ауд. № 18,19, ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России).

Помещения для самостоятельной работы обучающихся, оснащенные компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспеченные доступом к электронной информационно-образовательной среде Университета: г. Санкт-Петербург, Пискаревский проспект, д. 47, лит АЕ (корп.32), ауд. № 1, лит Р (корп.9), ауд. № 18,19 ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И. Мечникова Минздрава России.

11. Методические рекомендации для обучающегося по освоению дисциплины «Онкогенетика (адаптационная)»

Дисциплина «Онкогенетика (адаптационная)» направлена на формирование и отработку знаний, умений и навыков, необходимых для самостоятельной работы врача – генетика.

Лекционные и практические занятия обеспечивают приобретение и закрепление необходимых умений и навыков, формирование профессиональных компетенций, готовность к самостоятельной и индивидуальной работе, принятию ответственных решений в рамках профессиональной компетенции. При подготовке к занятиям обучающиеся должны пользоваться рекомендованной литературой и ресурсами сети Интернет.