

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**

**«Медицинская генетика, основы диагностики донозологических состояний»**

**Специальность      32.05.01      Медико-профилактическое дело**

**Направленность      Медико-профилактическое дело**

2019

Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования –  
специалитет по специальности 32.05.01 Медико-профилактическое дело, утвержденного  
приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 15 июня 2017 г. N  
552.

**Составители рабочей программы:**


Харченко Т.В. к.б.н., И.о. зав.кафедрой медицинской генетики ФГОУ ВО СЗГМУ им.  
И.И. Мечникова  
Петруничев А.Ю. д.м.н., доц., доцент кафедры медицинской генетики ФГОУ ВО СЗГМУ  
им. И.И. Мечникова

**Рецензент:**

Е.Н. Имянитов, акад., д.м.н., проф., зав.кафедрой генетики Санкт-Петербургского  
государственного педиатрического медицинского университета.

Рабочая программа обсуждена на заседании кафедры медицинской генетики

«23» апреля 2019 г.

И.о. заведующего кафедрой, к.б.н.  /Харченко Т.В./

Одобрено методическим советом медико-профилактического факультета

«15» мая 2019 г.

Председатель, проф.  /Мироненко О.В./

Дата обновления: «30» августа 2019 г.

«  »    20   г.

«  »    20   г.

«  »    20   г.

«  »    20   г.

«  »    20   г.

## 1. Цель освоения дисциплины

Целью освоения дисциплины «Медицинская генетика, основы диагностики донозологических состояний» является углубление уровня освоения общепрофессиональных компетенций обучающегося.

## 2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Медицинская генетика, основы диагностики донозологических состояний» относится к части, формируемой участниками образовательных отношений Блока 1 «Дисциплины(модули)» основной профессиональной образовательной программы по специальности 32.05.01 «Медико-профилактическое дело» (уровень образования высшее - специалитет), направленность «Медико-профилактическое дело». Дисциплина является дисциплиной по выбору.

## 3. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами обучения по образовательной программе

Код и наименование компетенции	Код и наименование индикатора достижения компетенции
ОПК 4 - Способен применять медицинские технологии, специализированное оборудование и медицинские изделия, дезинфекционные средства, лекарственные препараты, в том числе иммунобиологические, и иные вещества и их комбинации при решении профессиональных задач с позиций доказательной медицины	ИД-1 ОПК-4 Владеет алгоритмом применения и оценки результатов использования медицинских технологий, специализированного оборудования и медицинских изделий при решении профессиональных задач
ОПК 9 - Способен проводить донозологическую диагностику заболеваний для разработки профилактических мероприятий с целью повышения уровня здоровья и предотвращения заболеваний	ИД-1 ОПК-9 Умеет оперировать современными методами и понятиями донозологической диагностики и персонализированной медицины при решении поставленной профессиональной задачи

Код индикатора достижения компетенции	Результаты обучения (показатели оценивания)	Оценочные средства
ИД 1 ОПК-4	<b>знает</b>	Устное собеседование
	Распространённость генетических болезней в популяции, подходы к их классификации. Показания к медико-генетическому консультированию. Правила сбора семейного анамнеза и графического построения родословных, принципы сегрегационного анализа. Примеры моногенных, хромосомных и мультифакторных болезней. Классификацию и методики генетического тестирования, показания к его применению.	
	<b>умет</b>	
	Отобразить родословную пробанда, предположить тип наследования и генетический риск в семье	

	Заподозрить распространённые генетические болезни Назначать различные виды генетического тестирования и интерпретировать их результаты	
ИД 1 ОПК-9	<b>знает</b>	Устное собеседование
	Этиологию и распространённость мультифакторных болезней, примеры заболеваний и принципы медико-генетического консультирования. Принципы организации медико-генетической службы, понятия генетических регистров, мониторинга семей с генетической патологией Организацию и возможности первичной, вторичной и третичной профилактики генетических болезней	
	<b>умеет</b>	
	Выявлять семьи с высоким генетическим риском. Использовать возможности медико-генетической службы для донозологической диагностики генетических болезней.	

#### 4. Объем дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Трудоемкость	Семестры	
		IX	X
<b>Контактная работа обучающихся с преподавателем</b>	<b>36</b>	<b>18</b>	<b>18</b>
<b>Аудиторная работа:</b>	<b>34</b>	<b>18</b>	<b>16</b>
Лекции (Л)	12	6	6
Практические занятия (ПЗ)	22	12	10
<b>Внеаудиторная работа (самостоятельная работа):</b>	<b>36</b>	<b>18</b>	<b>18</b>
в период теоретического обучения	32		
подготовка к сдаче зачета	4		
<b>Промежуточная аттестация:</b> зачет, в том числе сдача и групповые консультации	<b>2</b>		<b>2</b>
<b>Общая трудоемкость:</b>		<b>72</b>	
академических часов			
зачетных единиц		<b>2</b>	

#### 5. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по разделам (темам) с указанием количества академических часов и видов учебных занятий

##### 5.1. Содержание разделов дисциплины (модуля)

№ п/п	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Содержание раздела дисциплины (модуля)	Перечень компетенций, формируемых в процессе освоения раздела
1	Медицинская генетика, основы донозологической диагностики генетических болезней	Классификация генетических болезней. Современные методы генетического тестирования.	ОПК-4, ОПК-9

### 5.2. Тематический план лекций

№ п/п	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Тематика лекции	Трудоемкость (академических часов)
1	Медицинская генетика, основы донозологической диагностики генетических болезней	Л.1. Распространённость и классификация генетических болезней.	2
		Л. 2. Мультифакторные болезни	2
		Л.3. Хромосомные болезни	2
		Л. 4. Генные болезни	2
		Л. 5. Современные методы генетического тестирования	2
		Л.6. Профилактика генетических болезней.	2
<b>ИТОГО:</b>			<b>12</b>

### 5.3. Тематический план практических занятий

№ п/п	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Тематика практических занятий	Формы текущего контроля	Трудоемкость (академических часов)
1	Медицинская генетика, основы донозологической диагностики генетических болезней,	ПЗ 1. Медико-генетическое консультирование. Клинико-генеалогический метод	Тестирование. Ситуационные задачи.	4
		ПЗ 2. Врождённые пороки развития	Тестирование. Устный опрос.	4
		ПЗ 3. Хромосомные болезни	Тестирование. Устный опрос.	4
		ПЗ 4. Неонатальный скрининг. Наследственные ошибки метаболизма	Тестирование. Устный опрос.	4
		ПЗ.5. Пренатальный скрининг	Тестирование. Устный опрос.	4
		ПЗ. 6. Мультифакторные болезни	Тестирование. Устный опрос.	2
<b>ИТОГО:</b>				<b>22</b>

### 5.4. Лабораторный практикум – не предусмотрен

## 5.5. Тематический план семинаров – не предусмотрен

## 5.6. Внеаудиторная работа (самостоятельная работа)

№ п/п	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Виды самостоятельной работы	Формы текущего контроля	Трудоемкость (академических часов)
1	Медицинская генетика, основы донозологической диагностики генетических болезней	Работа с лекционным материалом Л.1-3 Работа с учебной литературой см. пункт. 8.1. Работа с нормативными документами см.п.5.6.1	Тестирование. Устный опрос.	32
ИТОГО:				<b>32</b>
Подготовка к зачету:				<b>4</b>

### 5.6.1. Перечень нормативных документов

1. Федеральный закон от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»;
2. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации №162 от 23 мая 1997 г. «О создании Федеральной системы эпидемиологического мониторинга врожденных и наследственных заболеваний и пороков у детей»
3. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации №268 от 10 сентября 1998 г. «О мониторинге врожденных пороков развития у детей»
4. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации №457 от 28 декабря 2000 г. «О совершенствовании пренатальной диагностики в профилактике наследственных и врожденных заболеваний у детей»
5. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации №185 от 22 марта 2006 г. «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания»

## 6. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)

Система обучения основывается на рациональном сочетании нескольких видов учебных занятий (лекций, практических занятий, и самостоятельной работы), каждый из которых обладает определенной спецификой.

### Подготовка к лекциям

Знакомство с программой происходит уже на первой лекции, где от Вас требуется не просто внимание, но и самостоятельное оформление конспекта. При работе с конспектом лекций необходимо учитывать тот фактор, что одни лекции дают ответы на конкретные вопросы темы, другие – лишь выявляют взаимосвязи между явлениями, помогая обучающемуся понять глубинные процессы развития изучаемого предмета как в истории, так и в настоящее время.

Конспект является полезным тогда, когда записано самое существенное и сделано это самим слушателем. Не надо стремиться записать дословно всю лекцию. Такое «конспектирование» приносит больше вреда, чем пользы. Целесообразно вначале понять основную мысль, излагаемую лектором, а затем записать ее. Желательно запись осуществлять на одной странице листа или оставляя поля, на которых позднее, при самостоятельной работе с конспектом, можно сделать дополнительные записи, отметить непонятные места.

Конспект лекции лучше подразделять на пункты, соблюдая красную строку. Этому в большой степени будут способствовать вопросы плана лекции, предложенные преподавателям. Следует обращать внимание на акценты, выводы, которые делает лектор, отмечая наиболее важные моменты в лекционном материале замечаниями «важно», «хорошо запомнить» и т.п. Можно делать это и с помощью разноцветных маркеров или ручек, подчеркивая термины и определения.

Работая над конспектом лекций, всегда необходимо использовать ту литературу, которую рекомендует учебная программа. Именно такая серьезная, кропотливая работа с лекционным материалом позволит глубоко овладеть теоретическим материалом. Особое значение имеет проработка Федеральных клинических рекомендаций педиатрической направленности.

#### **Подготовка к практическим и самостоятельным занятиям**

Результат такой работы должен проявиться в способности свободно ответить на теоретические вопросы, выступать и участвовать в коллективном обсуждении тактики диагностики и лечения больных на практических занятиях, правильно выполнять практические задания и умения решать ситуационные задачи.

В процессе подготовки к практическим занятиям, и в ходе самостоятельной работы слушателей необходимо обратить особое внимание на самостоятельное изучение рекомендованной литературы. При всей полноте конспектирования лекции в ней невозможно изложить весь материал из-за лимита аудиторных часов. Поэтому самостоятельная работа с руководствами, учебными пособиями, научной, справочной литературой, материалами периодических изданий и Федеральными клиническими рекомендациями является наиболее эффективным методом получения дополнительных знаний, позволяет значительно активизировать процесс овладения информацией, способствует более глубокому усвоению изучаемого материала, формирует правильное отношение к конкретной проблеме.

#### **Оценка результатов освоения образовательной программы**

Качество освоения образовательной программы реализуется через текущий контроль. Текущий контроль предусматривает общение преподавателя и обучающегося на каждом учебном занятии и после самостоятельной работы в форме тестирования, устного опроса, ситуационных задач. На практических занятиях преподаватель контролирует правильность выполнения диагностических, лечебных и профилактических умений.

### **7. Оценочные материалы**

Оценочные материалы по дисциплине (модулю) для проведения текущего контроля обучающихся и промежуточной аттестации включают в себя фонд оценочных средств (Приложение А к рабочей программе дисциплины (модуля)), процедуру и критерии оценивания.

### **8. Перечень учебной литературы и ресурсов сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины (модуля)**

#### **8.1. Учебная литература:**

##### **8.1.1. Основная литература**

1. Медицинская генетика : учебник / ред. Н. П. Бочков. - М. : ГЭОТАР-МЕД, 2008. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-0650-2.

### 8.1.2. Дополнительная литература

2. Петруничев А.Ю. Хромосомы человека в норме и патологии: учебное пособие/ А.Ю. Петруничев, М.В. Прозорова - СПб.: Изд-во СПбМАПО, 2007. - 77 с.

- Учебные электронные издания, размещенные в Электронных библиотечных системах:

1. Наследственные болезни [Электронный ресурс] / под ред. Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.html>

2. Наследственные болезни [Электронный ресурс] : национальное руководство / Под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012. - (Серия "Национальные руководства"). - <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970422311.html>

3. Иммуногеномика и генодиагностика человека [Электронный ресурс] / Р.М. Хаитов, Л.П. Алексеев, Д.Ю. Трофимов - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441398.html>

4. Медицинская лабораторная диагностика: программы и алгоритмы [Электронный ресурс] / под ред. А.И. Карпищенко - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970429587.html>

- Учебно-методические материалы

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 MOODLE

[https://moodle.szgmu.ru/pluginfile.php/100729/mod\\_resource/content/3/Молекулярные основы генетики.pdf](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 MOODLE

[https://moodle.szgmu.ru/pluginfile.php/80043/mod\\_resource/content/3/Харченко148\\_210\\_16\\_1.pdf](https://moodle.szgmu.ru/pluginfile.php/80043/mod_resource/content/3/Харченко148_210_16_1.pdf)

3. Петруничев А.Ю. Применение ISCN 2013 в кариотипировании: запись врождённых и приобретённых аномалий хромосом: учебное пособие / А.Ю. Петруничев; Каф. медицинской генетики. - СПб. : Изд-во СЗГМУ им. И.И.Мечникова, 2017. - 40 с. : ил., табл. - Библиогр.: с.

Электронный ресурс: СДО MOODLE

[https://moodle.szgmu.ru/pluginfile.php/176515/mod\\_resource/content/1/Петруничев\\_Применение%20ISCN.pdf](https://moodle.szgmu.ru/pluginfile.php/176515/mod_resource/content/1/Петруничев_Применение%20ISCN.pdf)

4. Малышева О.В. Моногенные наследственные болезни и молекулярная диагностика: учебное пособие /О.В. Малышева; Каф. медицинской генетики. - СПб. : Изд-во СЗГМУ им. И.И.Мечникова, 2015. - 36 с. : ил., табл. - Библиогр.: с.

Электронный ресурс: СДО MOODLE

[https://moodle.szgmu.ru/pluginfile.php/33646/mod\\_resource/content/6/Наследственные%20болезни.pdf](https://moodle.szgmu.ru/pluginfile.php/33646/mod_resource/content/6/Наследственные%20болезни.pdf)

### 8.2. Ресурсы информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»:

Наименования ресурса сети «Интернет»	Электронный адрес ресурса
--------------------------------------	---------------------------



ЭБС «Консультант студента»	<a href="http://www.studmedlib.ru">http://www.studmedlib.ru</a>
ЭБС «Консультант врача»	<a href="http://www.rosmedlib.ru">http://www.rosmedlib.ru</a>
Online Mendelian Inheritance in Man®	<a href="http://omim.org/">http://omim.org/</a>
Союз педиатров России	<a href="http://pediatr-russia.ru/news/recomend">http://pediatr-russia.ru/news/recomend</a>
Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний (ВООЗ)	<a href="http://www.rare-diseases.ru/rare-diseases/encyclopediadiseases">http://www.rare-diseases.ru/rare-diseases/encyclopediadiseases</a>
PubMed	<a href="https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/</a>

ЭБС «Айбукс.ру/ibooks.ru»  
«IPRBooks»-Библиокомплектатор  
Электронно-библиотечная система «Букап»  
ЭБС «Издательство Лань»

**9. Перечень информационных технологий, используемых для освоения дисциплины (модуля), включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем (при необходимости)**

**9.1. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса:**

№	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Информационные технологии
1	Медицинская генетика, основы донозологической диагностики генетических болезней	СДО MOODLE

**9.2. Перечень программного обеспечения, используемого при осуществлении образовательного процесса (лицензионное и открытое программное обеспечение):**

№	Наименование программного продукта	Срок действия лицензии	Документы, подтверждающие право использования программных продуктов
<i>лицензионное программное обеспечение</i>			
1.	ESET NOD 32	21.10.2018 - 20.10.2019	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.	Moodle	GNU	Открытое лицензионное соглашение GNUGeneralPublicLicense
5.	Academic LabVIEW Premium Suite (1 User)	Неограниченно	Государственный контракт № 02/2015

6.	Антиплагиат	Подписка на 1 год. Срок до 01.06.2020	Государственный контракт № 91/2019-ПЗ
7.	Google Chrome	Неограниченно	Открытое лицензионное соглашение GNU General Public License

### 9.3.Перечень информационных справочных систем:

№	Наименование программного продукта	Срок действия лицензии	Документы, подтверждающие право использования программных продуктов
1.	Консультант Плюс	1 год.	Договор № 661/2018-ЭА от 24.12.2018

### 10. Материально-техническое обеспечение дисциплины:

Лекционные занятия: - аудитория и учебные комнаты, оснащенные презентационной техникой, проектор, экран, ноутбук.

Практические занятия: - учебные комнаты, грифельные доски, раздаточный материал.

Самостоятельная работа студента: - аудитория №1, павильон 32, оснащенная персональными компьютерами с выходом в Интернет и ЭИОС ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И.И.Мечникова Минздрава России.