

Аннотации рабочих программ дисциплин учебного плана ОПОП ВО по направлению подготовки 30.06.01 Фундаментальная медицина (уровень подготовки кадров высшей квалификации) направленность (профиль) подготовки 03.02.07 Генетика

Б1.В.ОД.1 – Генетика	
Цель изучения дисциплины	Освоение теоретических и практических навыков для осуществления научно-исследовательской и педагогической деятельности, и, в дальнейшем, самостоятельной клинико-диагностической и консультативной работы с больными наследственными заболеваниями в качестве врача - генетика.
Место дисциплины в учебном плане	Дисциплина входит в вариативную часть, раздел обязательные дисциплины. Знания, умения и компетенции, приобретаемые обучающимися после освоения содержания дисциплины, будут использоваться для успешной профессиональной деятельности.
Формируемые компетенции	УК-1, УК-2, УК-3, УК-4, УК-6, ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3, ОПК-4, ОПК-5, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-7
Знания, умения и навыки, получаемые в результате освоения дисциплины	<p>Аспиранты, завершившие изучение дисциплины «Генетика», должны:</p> <p>- <u>знать:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> • основные принципы управления и организации помощи больным наследственными заболеваниями из числа детского и взрослого населения в России; • структуру генома человека, характер и основные закономерности его изменчивости, основные закономерности мутагенеза и канцерогенеза, основы популяционной генетики; • этиологию, патогенез, клиническую картину, особенности течения, дифференциальную диагностику хромосомных болезней, сопровождающихся числовыми нарушениями хромосом; • этиологию, патогенез, клиническую картину, особенности течения, дифференциальную диагностику хромосомных болезней, сопровождающихся структурными и микроструктурными перестройками хромосом; • этиологию, патогенез, клиническую картину, особенности течения, дифференциальную диагностику, подходы к терапии наследственных нарушений обмена веществ; • этиологию, патогенез, клиническую картину, особенности течения, дифференциальную диагностику и подходы к терапии наследственных болезней нервной системы, опорно-двигательного-аппарата, крови, кожи, органов зрения и слуха; сердечно-сосудистой, бронхолегочной, мочевыделительной систем, желудочно-кишечного тракта; • этиологию, патогенез, клиническую картину, особенности течения, дифференциальную диагностику, подходы к терапии опухолей, развивающихся в рамках наследственных опухолевых синдромов; • Особенности патогенеза, клиническую картину, особенности течения, дифференциальную диагностику и подходы к терапии наиболее распространенных мультифакториальных болезней, оценка вклада наследственных факторов в их развитие; • современные методы клинического, лабораторного, инструментального обследования больных наследственными заболеваниями;

- современные методы цитогенетической, молекулярно-цитогенетической и молекулярно-генетической диагностики, новые высокопроизводительные методы анализа генома, применение специальных методов генетического анализа в медицинской генетике и других областях медицины;
- современные принципы пренатальной диагностики наследственных заболеваний и основных пороков развития;
- современные концепции к лечению наследственных заболеваний;
- теоретические и практические принципы проведения медико-генетического консультирования.

- уметь:

- анализировать и оценивать эффективность работы медико-генетической консультации, кабинета медико-генетического консультирования;
- получить информацию о больных и здоровых членах семьи на основании опроса, личного осмотра или имеющихся медицинских документов;
- провести углубленный клинический осмотр пробанда, членов его семьи и других родственников и назначить необходимые параклинические методы исследований для уточнения диагноза;
- оценить данные лабораторных и инструментальных методов исследования;
- определить необходимость дополнительных консультаций специалистами различного профиля;
- обосновать тактику лечения больного ребенка (взрослого) с наследственным заболеванием (на дому, в детском специализированном учреждении, стационаре);
- оценить эффективность терапии;
- подготавливать необходимые реактивы для различных видов исследований;
- провести подготовку биологического материала для цитогенетического и молекулярно-цитогенетического, молекулярно-генетического исследования;
- пользоваться различными методиками генетического анализа;
- правильно оформлять необходимую документацию;
- анализировать данные литературы и информационных ресурсов электронных библиотек и интернета при планировании, выполнении и анализе результатов научных исследований в области генетики;
- планировать, выполнять и анализировать результаты выполняемых научных исследований в области генетики;
- представлять полученные в ходе научной деятельности материалы в виде устных и стендовых докладов, тезисов, различных видов статей (обзорных, передовых, кратких

	<p>сообщений, оригинальных работ), учебно-методических пособий;</p> <ul style="list-style-type: none"> • проводить практические занятия по медицинской генетике со студентами факультетов подготовки врачей, а также лекционные, семинарские и практические занятия с врачами-курсантами – по теме диссертационного исследования; <p>- <u>владеть:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> • методами ведения медицинской учетно-отчетной документации в лечебно-профилактических учреждениях; • методами осмотра пациента, перкуссии и пальпации различных органов; • навыками оценки результатов лабораторных и специальных методов диагностики (морфологических, биохимических, молекулярно-генетических, цитогенетических, иммунологических, инструментальных); • принципами клинической дифференциальной диагностики наследственной патологии; • современными методами расчета генетического риска; • методикой забора биологического материала для проведения лабораторных и молекулярно-генетических исследований; • навыками определенных биохимических исследований; • владеть методиками экстракции нуклеиновых кислот; • владеть методикой постановки ПЦР в ее основных модификациях; • владеть методикой постановки реакции обратной транскрипции; • владеть методиками гель-электрофореза в ПААГ и агарозном геле; • владеть техникой анализа полиморфизма длин рестриционных фрагментов; • владеть методикой секвенирования продуктов ПЦР; • владеть методикой анализа результатов молекулярно-генетических тестов; • владеть навыками разработки новых молекулярно-генетических тестов, подбором олигонуклеотидных праймеров для постановки ПЦР • владеть методами статистической обработки биомедицинской информации • методами сбора научных материалов, создания электронных баз данных, методами обработки и представления полученных результатов.
Содержание дисциплины	<p>1. История развития медицинской генетики, организация медико-генетической помощи в РФ. Основные понятия медицинской генетики</p> <p>Предмет и задачи медицинской генетики, ее структура. Понятие о наследственности и изменчивости до Менделя. Законы Менделя. Генетика в начале XX века. Учение Менделя и биометрия. История популяционной генетики. История биохимической генетики. История цитогенетики и молекулярной генетики. Расшифровка генома человека. Краткое описание актуальных масштабных проектов в</p>

области медицинской генетики. Эволюция основных понятий генетики человека от Менделя до современности. Развитие медицинской генетики в мире и в РФ. Современная организация медико-генетической службы в РФ. Законодательная база. Основные понятия генетики и их историческая эволюция. Гены и признаки. Законы передачи наследственных признаков. Взаимодействие неаллельных генов. Изменчивость. Связь наследственности и патологии. Понятие о мутагенезе, типы мутаций. Общая классификация наследственных болезней. Типы наследования моногенных заболеваний.

2. Основы генетики человека и генетические основы патологических процессов. Методы генетики человека.

Молекулярные и цитологические основы наследственности. Роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации. Организация генома человека. Основные патогенетические механизмы возникновения наследственной патологии. Взаимодействие генотипа и среды в формировании признаков. Понятие об эпигенетике. Общие характеристики патогенеза различных наследственных заболеваний. Классификация мутаций. Основные закономерности спонтанного мутагенеза. Характеристика мутагенных воздействий. Характеристика химических мутагенов. Типы молекулярных повреждений, вызываемых различными мутагенами. Системы репарации. Общие понятия о канцерогенезе. Общие понятия об онкогенетике, иммуногенетике, генетике развития. Различные методы генетики человека: генеалогический, популяционно-статистический, биохимический, цитогенетический, молекулярно-цитогенетический, молекулярно-генетический. Понятие о современных методах генетики человека.

3. Хромосомные болезни и моногенные наследственные заболевания

Хромосомные болезни: определение понятия, классификация, груз хромосомных аномалий в популяции. Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяции. Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии у человека. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями в системе половых хромосом. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями аутосом. Структурные хромосомные мутации малого размера, вариации числа копий генов, их роль в нормальной изменчивости и патологии, подходы к диагностике. Принципы генетического консультирования. Дисплазии соединительной ткани, наиболее распространенные разновидности, их этиология и патогенез. Клинико-диагностический подход к дисплазиям соединительной ткани, их дифференциальная диагностика. Тактика лечения. Этиология и патогенез наиболее частых наследственных заболеваний нервно-мышечной системы. Клинико-диагностический подход, дифференциальная диагностика, тактика лечения. Принципы генетического консультирования. Этиология и патогенез наиболее частых наследственных болезней обмена. Клинико-диагностический подход, дифференциальная диагностика, тактика лечения. Принципы генетического консультирования. Генетические основы канцерогенеза, двухударная гипотеза

Кнудсона, «фогельграмма», современные представления о канцерогенезе. Этиология и патогенез наиболее значимых наследственных раковых синдромов. Эпидемиология наследственных раков в мире и РФ. Клинико-диагностический подход, дифференциальная диагностика, тактика лечения. Понятие о фармакогенетике, предиктивных и прогностических молекулярно-генетических маркерах в онкологии. Принципы генетического консультирования.

4. Методы диагностики наследственных заболеваний

Обзор основных методов диагностики наследственных заболеваний. Клиническая диагностика. Инструментальные методы в диагностике наследственных болезней. Биохимические и иммунологические методы – преимущества и ограничения. Применение в исследовательских целях. Кариотипирование, история развития кариотипирования, различные варианты дифференциального окрашивания хромосом. Техника выполнения кариотипирования. Кариограммный анализ. Ограничения и преимущества метода. Сферы применения кариотипирования, применение в исследовательских целях. Флюоресцентная гибридизация *in situ* (FISH), роль в детекции микроделетций и дупликаций. Преимущества и недостатки метода. Сферы применения FISH, применение в исследовательских целях. Обзор современных высокопроизводительных методов, основанных на гибридизации (сравнительная геномная гибридизация, ОНП-микрочипы и другие), их ограничения и преимущества, сферы применения, применение в исследовательских целях. Полимеразная цепная реакция, основные модификации. Методики анализа продуктов ПЦР с использованием гель-электрофореза. Рестрикционный анализ ДНК. Секвенирование ДНК по методу Сэнджера. Методы изучения экспрессии генов. Мультиплексная лигазная проба-зависимая амплификация (MLPA). Разработка молекулярно-генетических тестов. Преимущества и ограничения молекулярно-генетических методов ДНК диагностики. Применение в различных сферах медицины, в исследовательских целях. Современные гибридизационные методы диагностики. Секвенирование нового поколения ("next-generation" sequencing), основные варианты принципов. Преимущества и недостатки высокопроизводительных методов генетического анализа. Необходимость биоинформатической обработки, ее наиболее базовые принципы. Применение высокопроизводительных методов генетического анализа в практике и научно-исследовательских целях. Генетический паспорт или расшифровка полных геномов. Юридические и этические проблемы. Порядок применения методов генетического анализа в различных ситуациях. Скрининговые методы исследования: инструментальные, биохимические, методы скрининга на уровне ДНК-диагностики. Микросателлитная нестабильность и наследственный неполипозный рак толстой кишки. Прямая и непрямая ДНК-диагностика. Анализ сцепления, кандидатный подход к геномным сетям, полногеномный анализ ассоциаций (GWAS). Молекулярная генетика в эпоху высокопроизводительных методов генетического анализа – актуальные тенденции и открывающиеся перспективы.

5. Основы популяционной генетики

	<p>Основные понятия популяционной генетики (генетический груз, типы отбора, генетический дрейф, «эффект основателя» и другие). Методы популяционной генетики. Статистика и популяционная генетика человека. Эпидемиология наследственных заболеваний, ее анализ с точки зрения популяционной генетики. Вклад наследственных факторов, мутаций или полиморфизмов, в развитие распространенных мультифакториальных заболеваний.</p> <p>6. Болезни с наследственным предрасположением Обзор генетики наиболее распространенных мультифакториальных заболеваний: сердечно-сосудистых, онкологических. Влияние генетических факторов на течение инфекционных заболеваний: пример туберкулеза. Современные представления о генетике мультифакториальных болезней. Принципы медико-генетического консультирования. Понятие о фармакогенетике.</p> <p>7. Современные подходы к дифференциальной диагностике наследственных болезней. Биоинформатическое обеспечение медицинской генетики Основные компьютерные программы для облегчения дифференциальной диагностики наследственных заболеваний. Международные базы данных в сфере генетики и биоинформатики (OMIM, HGMD, Ensembl, GenBank и другие).</p> <p>8. Пренатальная диагностика Показания для направления беременной на пренатальную диагностику хромосомных болезней плода. Показания для направления больного на консультацию к врачу - генетику. Мониторинг врождённых аномалий развития. Преконцепционная профилактика. Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг.</p> <p>9. Современные подходы к терапии наследственных болезней Принципы патогенетической и симптоматической терапии различных наследственных заболеваний. Патогенетическая терапия болезней обмена. Патогенетическая терапия наследственных опухолевых синдромов. Понятие о генной терапии. Препятствия на пути развития генной терапии.</p> <p>10. Медико-генетическое консультирование Медико-генетическое консультирование и его принципы. Расчёт генетического риска при заболеваниях с различными типами наследования. Деонтологические аспекты медико-генетического консультирования.</p>
Виды учебной работы	Лекции, семинары, практические занятия, самостоятельная работа обучающихся
Используемые информационные, инструментальные и программные средства	Использование мультимедийного комплекса в сочетании с лекциями, семинарами и практическими занятиями. Библиотечный фонд укомплектован печатными изданиями основной и дополнительной литературы. Данная дисциплина обеспечена необходимым оборудованием для проведения презентаций.
Форма текущего контроля успеваемости обучающихся	Собеседование, устные или письменные опросы на практических занятиях, выполнение заданий на практических занятиях, проверка и оценка выполнения самостоятельных и контрольных заданий на практических занятиях, проверка и оценка качества ведения конспектов, зачет.

Форма промежуточной аттестации	Оценивание окончательных результатов обучения по дисциплине - кандидатский экзамен.
Этапы проведения	Экзамен проводится в форме беседы по билету и включает: 1. Вопрос из общей части обязательной программы 2. Вопрос из специальной части обязательной программы 3. Вопрос из дополнительной программы 4. Беседа по теме диссертационной работы (вопросы задаются на усмотрение экзаменаторов).