Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Шуматов Валентин Борисович
Должность: Ректор
Дата подписания: 12.09.2024 12:34:35
Уникальный программный ключ:
1cef78fd73d75dc6ecf72fe1eb94fee387a2985d2653b784eec019bf8a794cb4

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Тихоокеанский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

«УТВЕРЖДАЮ»
Первый проректор
_____/Транковская Л.В./
«1» июля 2024 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Б1.О.56 Медицинская генетика
(наименование дисциплины (модуля))

Направление подготовки (специальность)	31.05.02 Педиатрия
Уровень подготовки	специалитет
Направленность подготовки	02. Здравоохранение (в сфере оказания первичной медико-санитарной помощи, специализированной, скорой, паллиативной медицинской помощи детям, включающей мероприятия по профилактике, диагностике, лечению заболеваний и состояний, медицинской реабилитации, формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения)
Форма обучения	очная
Срок освоения ООП	6 лет
Кафедра	биологии, ботаники и экологии

Владивосток, 2024

При разработке рабочей программы дисциплины (модуля) **Б1.О.56 Медицинская генетика** в основу положены:

1) ФГОС ВО по направлению подготовки (специальности)
31.05.02 Педиатрия
утвержденный Министерством высшего образования и науки Российской Федерации
«12» __августа___2020 г. №965

2) Учебный план по специальности 31.05.02 Педиатрия (уровень специалитета) направленности 02 Здравоохранение в сфере оказания первичной медико-санитарной помощи, специализированной, скорой, паллиативной медицинской помощи детям, включающие мероприятия по профилактике, диагностике, лечению заболеваний и состояний, медицинской реабилитации, формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения
утвержденный ученым советом ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России «29» марта 2024 г., Протокол № 1-5/23-24.

Рабочая программа дисциплины разработана авторским коллективом кафедры Биологии, ботаники и экологии ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России, под руководством заведующего кафедрой доцента, канд. мед. наук Зенкиной В.Г.

Разработчики:

Зав. кафедрой	канд. мед. наук, доцент	Зенкина В.Г.
(занимаемая должность)	(ученая степень, ученое звание)	(Ф.И.О.)
Доцент кафедры	канд. мед. наук	Солодкова О.А.
(занимаемая должность)	(ученая степень, ученое звание)	(Ф.И.О.)

1. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

1.1. Цель и задачи освоения дисциплины Б1.О.56 Медицинская генетика

Целью освоения дисциплины является формирование системных фундаментальных знаний о наследственных болезнях, механизмах их образования, методах диагностики и профилактики.

Задачи освоения дисциплины:

1. Обучение студентов применять законы наследования для определения вероятности появления нормальных и патологических признаков в генотипе и их проявления в фенотипе, прогнозирования наследственных заболеваний человека в результате решения генетических задач;
2. Приобретение студентами знаний о наследственных, мультифакториальных болезнях, симптомах и синдромах, сопровождающих наследственные заболевания;
3. Формирование умений и навыков применения специальных методов диагностики, включая генеалогический и биохимический, цитогенетический и молекулярно-генетический методы, их диагностического значения для медико-генетического консультирования.

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОСНОВНОЙ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Б1.О.56 Медицинская генетика относится к обязательной части Блока I. Дисциплины (модули) основной образовательной программы по специальности 31.05.02 Педиатрия и изучается в 6 семестре.

3. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

3.1. Освоение дисциплины (модуля) **Б1.О.56 Медицинская генетика** направлено на формирование у обучающихся следующих компетенций. Дисциплина (модуль) обеспечивает формирование у обучающихся компетенций, в зависимости от типов задач профессиональной деятельности.

Наименование категории (группы) компетенций	Код и наименование компетенции	Индикаторы достижения компетенции
Общепрофессиональные компетенции		
Этиология и патогенез	ОПК-5 Способен оценивать морфофункциональные и физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач	ИДК.ОПК-5_1- оценивает морфофункциональное состояние детей и подростков с учетом возрастных особенностей ИДК.ОПК-5_2- различает патологические и физиологические процессы, определяет этиологию изменений ИДК.ОПК-5_3- дает диагностическую оценку выявленным изменениям
Профессиональные компетенции		
А/01.7 Обследование детей с целью установления диагноза	ПК-2 Способность и готовность к осуществлению комплекса мероприятий, в том числе внедрения инновационных методов и методик диагностики, направленных на раннюю диагностику заболеваний, выявление причин и условий их возникновения	ИДК.ПК-2_1- способен составить план обследования детей с целью установления клинического диагноза с обоснованием ИДК.ПК-2_2-способен обосновать необходимость направления детей на консультацию к врачам-специалистам и на госпитализацию ИДК.ПК-2_3- способен пользоваться медицинской аппаратурой, которая входит в стандарт оснащения кабинета

	и развития с использованием цифровых технологий	врача-педиатра участкового в соответствии с порядком оказания медицинской помощи ИДК.ПК-2_4- способен определять необходимость и целесообразность и применять инновационные методы и методики диагностики заболеваний у детей, в том числе цифровых помощников врача

3.2. Виды профессиональной деятельности, на основе формируемых при реализации дисциплины **Б1.О.56 Медицинская генетика** компетенций:
Тип задач профессиональной деятельности
1. Диагностический
Виды задач профессиональной деятельности
1. Обследование детей с целью установления диагноза

3.3. Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю) выражаются в знаниях, умениях, навыках и (или) опыте деятельности, характеризуют этапы формирования компетенций и обеспечивают достижение планируемых результатов освоения основной образовательной программы. Результаты обучения по дисциплине соотнесены с индикаторами достижения компетенций.

4. ОБЪЕМ И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

4.1. Объем дисциплины (модуля) и виды учебной работы

Вид учебной работы		**Всего часов**	**Семестры**
			№ _6_
			часов
1		2	3
Аудиторные занятия (всего), в том числе:		**72**	**72**
Лекции (Л)		16	16
Практические занятия (ПЗ)		56	56
Самостоятельная работа обучающегося (СР), в том числе:		**36**	**36**
Электронный образовательный ресурс (ЭОР): в т.ч. лекции		-	-
Подготовка к занятиям (ПЗ)		12	12
Подготовка к текущему контролю (ПТК)		12	12
Подготовка к промежуточной аттестации (ППА)		**12**	**12**
Вид промежуточной аттестации			
	З	**З**	З
ИТОГО: Общая трудоемкость	час.	**108**	**108**
	ЗЕТ	**3**	**3**

4.2. Содержание дисциплины
4.2.1. Темы лекций и количество часов по семестрам изучения дисциплины (модуля)

№	Темы лекций	Часы
1	2	3
	Семестр 6	
1.	Общие вопросы медицинской генетики. Клинико-генеалогический и близнецовый методы	2
2.	Цитогенетический метод медицинской генетики. Классификация хромосомных болезней	2
3.	Биохимический метод диагностики наследственных болезней.	2
4.	Наследственные болезни обмена веществ	2
5.	Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика наследственных болезней.	2
6.	Нетрадиционные типы наследования: митохондриальные болезни, однородительские дисомии и геномный импринтинг, болезни экспансии	2
7.	Мультифакториальные болезни. Проблемы генетической паспортизации	2
8.	Генетические основы канцерогенеза	2
	Итого часов в семестре	16

4.2.2. Темы практических занятий и количество часов по семестрам изучения дисциплины (модуля)

№	Темы практических занятий	Часы
1	2	3
	Семестр 6	
1	Цитологические основы наследственности	4
2	Методы медицинской генетики: генеалогический метод. Составление родословных	4
3	Методы медицинской генетики: генеалогический метод. Анализ родословных	4
4	Методы цитогенетической диагностики хромосомных болезней	4
5	Геномные заболевания	4
6	Хромосомные абберации	4
7	Биохимический метод диагностики наследственных болезней. Молекулярные болезни. Биохимические маркеры	4
8	Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика наследственных болезней.	4
9	Нетрадиционные типы наследования	4
10	Мультифакториальные заболевания	4
11	МФЗ. Врожденные пороки развития. Тератогенные синдромы	4
12	МФЗ. Генетические основы канцерогенеза	4
13	Популяционная генетика	4
14	Промежуточная аттестация	4
	Итого часов в семестре	**56**

4.2.3. Самостоятельная работа обучающегося

№ п/п	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Виды СР	Всего часов
1	3	4	5
	Семестр 6		

1	Общая и молекулярная генетика, задачи, методы	Выполнение описательных заданий, миникейсов, задач	6
2	Механизмы возникновения, диагностика наследственных синдромов, связанных с нарушением числа и структуры хромосом	Выполнение описательных заданий, миникейсов, задач. Подготовка к промежуточной аттестации	10
3	Механизмы возникновения, диагностика наследственных болезней обмена веществ	Выполнение описательных заданий, миникейсов, задач. Подготовка к промежуточной аттестации	10
4	Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика.	Выполнение описательных заданий, миникейсов, задач. Подготовка к промежуточной аттестации	10
	Итого часов в семестре		36

5. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

5.1. Учебно-методическое и информационное обеспечение учебной дисциплины (модуля)

Основная литература

п/ №	**Наименование, тип ресурса**	**Автор(ы) /редактор**	**Выходные данные, электронный адрес**	**Кол-во экз. (доступов) в БИЦ**
1	**2**	**3**	**4**	**5**
1	Медицинская генетика: нац. рук. [Электронный ресурс]	под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева.	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с. URL: http://studentlibrary.ru	Неогр. д
2	Клиническая генетика: учебник [Электронный ресурс]	Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова.	М. : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. URL: http://www.studentlibrary.ru	Неогр. д.

Дополнительная литература

п/ №	Наименование, **тип ресурса**	**Автор(ы) /редактор**	**Выходные данные, электронный адрес**	**Кол-во экз. (доступов) в БИЦ**
1	**2**	**3**	**4**	**5**
1	Генетика: учебник для вузов	Г.А. Алферова, Г.П. Подгорнова, Т.И. Кондаурова; под редакцией Г.А. Алферовой.	Москва : Издательство Юрайт, 2021. - 200 с. - URL: https://urait.ru/	Неогр. д.
2	Медицинская генетика: учебное пособие для -	Т.Н. Борисова, Г.И. Чуваков.	Москва : Издательство Юрайт, 2021. - 159 с. - URL: https://urait.ru/	Неогр. д.
3	Генетика человека: учебное пособие	В.Г. Зенкина, О.А. Солодкова, Г.Г. Божко, Л.А. Масленникова	Тихоокеанский гос. мед. ун-т. - Владивосток: Медицина ДВ, 2019. – 90 с. URL: https://lib.rucont.ru	Неогр. д.
4	Общая и медицинская	под ред. М. М. Азовой.	М. : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 160 с. URL:	Неогр. д.

	генетика. Задачи : учеб. пособие [Электронный ресурс]		http://www.studentlibrary.ru	

Интернет-ресурсы

1. ЭБС «Консультант студента» http://studmedlib.ru/
2. ЭБС «Университетская библиотека online» http://www.biblioclub.ru/
3. ЭБС «Юрайт» https://urait.ru/
4. ЭБС «BookUp» https://www.books-up.ru/
5. Собственные ресурсы БИЦ ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России ТГМУ https://tgmu.ru/university/bibliotechno-informacionnyj-centr/resursy-bic/sobstvennye/

Интернет-ресурсы и инструкции по их использованию размещены на странице Библиотечно-информационного центра Библиотечно-информационный центр — ТГМУ (tgmu.ru)

5.2. Материально-техническое обеспечение учебной дисциплины (модуля)

Информация о материально-техническом обеспечении дисциплины размещена на странице официального сайта университета Материально-техническое обеспечение и оснащённость образовательного процесса. Тихоокеанский государственный медицинский университет Министерства здравоохранения Российской Федерации (tgmu.ru)

5.3. Перечень информационных технологий, используемых для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю), информационно-справочных систем, лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения, в том числе отечественного производства:

1. PolycomTelepresence M100 Desktop Conferencing Application (ВКС)
2. SunRav Software tTester
3. 7-PDF Split & Merge
4. ABBYYFineReader
5. Kaspersky Endpoint Security
6. Система онлайн-тестирования INDIGO
7. Microsoft Windows 7
8. Microsoft Office Pro Plus 2013
9. 1С:Университет
10. Гарант
11. MOODLE(модульная объектно-ориентированная динамическая учебная среда)

6. ОСОБЕННОСТИ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ И ИНВАЛИДОВ

6.1. Наличие соответствующих условий реализации дисциплины

Для обучающихся из числа инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья (ОВЗ) на основании письменного заявления дисциплина реализуется с учетом особенностей психофизического развития, индивидуальных возможностей и состояния здоровья (далее - индивидуальных особенностей). Обеспечивается соблюдение следующих общих требований: использование специальных технических средств обучения коллективного и индивидуального пользования, предоставление услуг ассистента (помощника), оказывающего такому обучающемуся необходимую техническую помощь, обеспечение доступа в здания и помещения, где проходят занятия, другие условия, без которых невозможно или затруднено изучение дисциплины.

6.2. Обеспечение соблюдения общих требований

При реализации дисциплины на основании письменного заявления обучающегося обеспечивается соблюдение следующих общих требований: проведение занятий для обучающихся-инвалидов и лиц с ОВЗ в одной аудитории совместно с обучающимися, не имеющими ограниченных возможностей здоровья, если это не создает трудностей обучающимся; присутствие в аудитории ассистента (ассистентов), оказывающего(их) обучающимся необходимую техническую помощь с учетом их индивидуальных особенностей; пользование необходимыми обучающимся техническими средствами с учетом их индивидуальных особенностей.

6.3. Доведение до сведения обучающихся с ограниченными возможностями здоровья в доступной для них форме всех локальных нормативных актов ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России.

Все локальные нормативные акты ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России по вопросам реализации дисциплины (модуля) доводятся до сведения обучающихся с ОВЗ в доступной для них форме.

6.4. Реализация увеличения продолжительности прохождения промежуточной аттестации по отношению к установленной продолжительности для обучающегося с ограниченными возможностями здоровья

Форма проведения текущей и промежуточной аттестации по дисциплине для обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья устанавливается с учетом индивидуальных психофизических особенностей (устно, письменно на бумаге, письменно на компьютере, в форме тестирования и т.п.). Продолжительность прохождения промежуточной аттестации по отношению к установленной продолжительности увеличивается по письменному заявлению обучающегося с ограниченными возможностями здоровья. Продолжительность подготовки обучающегося к ответу на зачете увеличивается не менее чем на 0,5 часа.

7. КАДРОВОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Состав научно-педагогических работников, обеспечивающих осуществление образовательного процесса по дисциплине соответствует требованиям ФГОС ВО по специальности 31.05.02 Педиатрия и размещен на сайте образовательной организации.

