

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце: Ханты-Мансийского автономного округа-Югры
ФИО: Косенок Сергей Михайлович "Сургутский государственный университет"
Должность: ректор
Дата подписания: 25.08.2025 11:44:21
Уникальный программный ключ:
e3a68f3eaa1e62674b54f4998099d3d6bfdcf836

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по УМР

11 июня 2025г., протокол УМС №5

Медико-генетическое консультирование рабочая программа дисциплины (модуля)

Закреплена за кафедрой **Кардиологии**
Учебный план о310830-Генетика-25-1.plx
31.08.30 Генетика

Форма обучения **очная**

Общая трудоемкость **2 ЗЕТ**

Часов по учебному плану 72
в том числе:
аудиторные занятия 32
самостоятельная работа 40

Виды контроля в семестрах:
зачеты 1

Распределение часов дисциплины по семестрам

Семестр (<Курс>.<Семестр на курсе>)	1 (1.1)			
	Неделя 16 4/6			
Вид занятий	УП	РП	УП	РП
Лекции	4	4	4	4
Практические	28	28	28	28
Итого ауд.	32	32	32	32
Контактная работа	32	32	32	32
Сам. работа	40	40	40	40
Итого	72	72	72	72

Программу составил(и):

к.м.н., доцент, Колбасин Лев Николаевич; к.б.н., доцент, Солтыс Татьяна Викторовна

Рабочая программа дисциплины

Медико-генетическое консультирование

разработана в соответствии с ФГОС:

Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования по специальности 31.08.30 ГЕНЕТИКА (уровень подготовки кадров высшей квалификации). (приказ Минобрнауки России от 25.08.2014 г. № 1072)

составлена на основании учебного плана:

31.08.30 Генетика

утвержденного учебно-методическим советом вуза от 11.06.2025 протокол № 5.

Рабочая программа одобрена на заседании кафедры

Кардиологии от 21.04.2025, протокол №9

Зав. кафедрой к.м.н., доцент Урванцева Ирина Александровна

1. ЦЕЛИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

1.1	Цель программы – подготовка квалифицированного врача-генетика, способного и готового к самостоятельной профессиональной деятельности в сфере охраны здоровья граждан путем обеспечения оказания высококвалифицированной медицинской помощи в соответствии с установленными требованиями и стандартами в сфере здравоохранения на основе сформированных универсальных и профессиональных компетенций.
-----	--

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ООП

Цикл (раздел) ООП:	Б1.В
2.1	Требования к предварительной подготовке обучающегося:
2.1.1	Дисциплины специалитета:
2.1.2	генетика человека
2.1.3	гистология, эмбриология, цитология
2.1.4	неврология, медицинская генетика и нейрохирургия
2.1.5	акушерств и гинекология
2.1.6	педиатрия
2.2	Дисциплины и практики, для которых освоение данной дисциплины (модуля) необходимо как предшествующее:

3. КОМПЕТЕНЦИИ ОБУЧАЮЩЕГОСЯ, ФОРМИРУЕМЫЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

В результате освоения дисциплины обучающийся должен

3.1	Знать:
3.1.1	генные, хромосомные и митохондриальные болезни
3.1.2	предрасположенность к наследственным заболеваниям
3.1.3	принципы лечения и профилактики наследственных болезней
3.2	Уметь:
3.2.1	предположить диагноз наиболее часто встречающихся наследственных и хромосомных заболеваний
3.2.2	трактовать результаты лабораторных и инструментальных методов исследований

4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Код занятия	Наименование разделов и тем /вид занятия/	Семестр / Курс	Часов	Компетенции	Литература	Примечание
	Раздел 1. Объект и методы медицинской генетики. Генетическое консультирование.					
1.1	Объект и методы медицинской генетики. Генетическое консультирование. /Лек/	1	1	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
1.2	Предмет медицинской генетики. /Пр/	1	1	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
1.3	Наследственные и врожденные болезни, семейные и спорадические. /Пр/	1	2	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
1.4	Человек как объект медицинской генетики. /Пр/	1	1	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
1.5	Общая характеристика генома человека. /Пр/	1	1	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
1.6	Задачи генетического консультирования, показания. /Пр/	1	2	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
1.7	Пренатальная диагностика. /Пр/	1	1	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	

1.8	Объект и методы медицинской генетики. Генетическое консультирование. /Ср/	1	15	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
	Раздел 2. Генные болезни. Хромосомные болезни. Митохондриальные болезни. Болезни с наследственным предрасположением.					
2.1	Генные болезни. Хромосомные болезни. Митохондриальные болезни. Болезни с наследственным предрасположением. /Лек/	1	1	ПК-5 ПК-7 ПК-9 ПК-6	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
2.2	Общая характеристика генных болезней. /Пр/	1	2	ПК-5 ПК-7 ПК-9 ПК-6	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
2.3	Нарушения аминокислотного обмена. /Пр/	1	2	ПК-5 ПК-7 ПК-9 ПК-6	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
2.4	Нарушения углеводного обмена. /Пр/	1	2	ПК-5 ПК-7 ПК-9 ПК-6	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
2.5	Нарушения обмена липидов. /Пр/	1	2	ПК-5 ПК-7 ПК-9 ПК-6	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
2.6	Нарушения обмена пуринов и пиримидинов. /Пр/	1	2	ПК-5 ПК-7 ПК-9 ПК-6	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
2.7	Нарушения метаболизма металлов. /Пр/	1	2	ПК-5 ПК-7 ПК-9 ПК-6	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
2.8	Дефекты обмена гормонов. /Пр/	1	2	ПК-5 ПК-7 ПК-9 ПК-6	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
2.9	Генные болезни. Хромосомные болезни. Митохондриальные болезни. Болезни с наследственным предрасположением. /Ср/	1	15	ПК-5 ПК-7 ПК-9 ПК-6	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
	Раздел 3. Наследование психологических особенностей.					
3.1	Наследование психологических особенностей. /Лек/	1	1	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
3.2	Типы генотип-средовых соотношений. Общая и индивидуальная среда /Пр/	1	2	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
3.3	Наследование психологических особенностей. /Ср/	1	5	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
	Раздел 4. Врожденные пороки развития. Принципы лечения и профилактики наследственных болезней.					
4.1	Врожденные пороки развития. Принципы лечения и профилактики наследственных болезней. /Лек/	1	1	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
4.2	Роль спонтанного и индуцированного мутационных процессов в наследственной патологии. /Пр/	1	2	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
4.3	Мутагены. Этапы мутагенеза. Проверка веществ на мутагенность. /Пр/	1	2	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	

4.4	Врожденные пороки развития. Принципы лечения и профилактики наследственных болезней. /Ср/	1	5	ПК-5 ПК-6	Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
4.5	/Контр.раб./	1	0			
4.6	/Зачёт/	1	0			

5. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

5.1. Оценочные материалы для текущего контроля и промежуточной аттестации

Представлены отдельным документом

5.2. Оценочные материалы для диагностического тестирования

Представлены отдельным документом

6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

6.1. Рекомендуемая литература

6.1.1. Основная литература

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л1.1	Бочков Н.П., Асанов А.Ю., Жученко Н.А., Субботина Т.И., Филиппова М.Г., Филиппова Т.В.	Медицинская генетика: учебник	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021, https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970460207.html	1
Л1.2	Мустафин Р. Н., Сайфуллина Е. В., Мурзабаева С. Ш., Марданова А. К., Хуснутдинова Э. К.	Наследственные болезни обмена веществ: учебное пособие	Уфа: БГМУ, 2020, https://e.lanbook.com/book/155776	1

6.1.2. Дополнительная литература

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л2.1	Эллис С. Д., Дженювейн Т., Рейнберг Д.	Эпигенетика	М.: Техносфера, 2010	2
Л2.2	Еремина Е. Р.	Пренатальная диагностика нарушений развития плода в первом триместре беременности: учебно-методическое пособие	Улан-Удэ: БГУ, 2021, https://e.lanbook.com/book/293246	1
Л2.3	Романенко О. П., Верлинская Д. К., Кадурина Т. И., Харченко Т. В.	Врожденные пороки развития: учебное пособие	Санкт-Петербург: СЗГМУ им. И.И. Мечникова, 2019, https://e.lanbook.com/book/242477	1

6.3.1 Перечень программного обеспечения

6.3.2 Перечень информационных справочных систем

7. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Оценочные материалы для промежуточной аттестации по дисциплине

Медико – генетическое консультирование

Код, направление подготовки	31.00.00 Клиническая медицина
Направленность (профиль)	31.08.30 Генетика
Форма обучения	очная
Кафедра-разработчик	Кардиология
Выпускающая кафедра	Кардиология

ТИПОВЫЕ ЗАДАНИЯ ДЛЯ КОНТРОЛЬНОЙ РАБОТЫ

КОНТРОЛЬНАЯ РАБОТА – РЕФЕРАТ (1 СЕМЕСТР)

Написание реферата предполагает глубокое изучение обозначенной проблемы.

Реферат (от лат. *refereo* – докладываю, сообщаю) представляет собой особое сочинение, в котором определены цели, задачи и выводы излагающие основные положения темы или проблемы.

Тематика рефератов представлена в Фондах оценочных средств и в учебно-методических пособиях для самостоятельной работы ординатора соответствующей рабочей программы.

Рефераты докладываются на занятии соответственно выбранной теме и календарно-тематическому плану, сдаются преподавателю строго в указанный срок.

Сведение отобранной информации должно быть встроено в текст в соответствии с определенной логикой. Реферат состоит из трех частей: введения, основной части, заключения;

а) во введении логичным будет обосновать актуальность темы (почему выбрана данная тема, каким образом она связана с современностью и наукой);

цель (должна соответствовать теме реферата);

задачи (способы достижения заданной цели), отображаются в названии параграфов работы;

б) в основной части дается характеристика и анализ темы реферата в целом, и далее – сжатое изложение выбранной информации в соответствии с поставленными задачами. В конце главы должен делаться вывод (подвывод), который начинается словами: «Таким образом...», «Итак...», «Значит...», «В заключение главы отметим...», «Все сказанное позволяет сделать вывод...», «Подводя итог...» и т.д.

в) заключение содержит выводы по главам (1-1,5 листа). Уместно высказать свою точку зрения на рассматриваемую проблему.

Реферат может быть представлен в виде презентации, при этом обязательно выполнение основных требований к реферату, включая правильность оформления списка литературы!

Раскрытие темы реферата предполагает наличие нескольких специализированных источников (как минимум 8-10 публикаций, монографий, справочных изданий, учебных пособий) в качестве источника информации. Предпочтение отдается публикациям в специализированных журналах и монографиям признанных специалистов в соответствующей области знаний. Обязательно использование иностранной литературы.

Список реферативных сообщений - 1 семестр:

- 1 хромосома: Болезнь Гоше (Gaucher Disease)
- 2 хромосома: Синдром Ваарденбурга (Waardenburg Syndrome)
- 3 хромосома: Тремор (Essential Tremor)
- 4 хромосома: Хорея Гентингтона/Хантингтона (Huntington Disease)
- 5 хромосома: Спинальная мышечная атрофия (Spinal Muscular Atrophy)
- 6 хромосома: Эпилепсия (Epilepsy)
- 7 хромосома: Синдром Вильямса (Williams Syndrome)
- 8 хромосома: Синдром Вернера (Werner syndrome)
- 9 хромосома: Туберозный склероз (Tuberous Sclerosis)
- 10 хромосома: Gyrate atrophy
- 11 хромосома: Атаксия телеангиэктазия (Ataxia telangiectasia)
- 12 хромосома: Синдром Зельвигера (Zellweger syndrome)
- 13 хромосома: Ретинобластома (Retinoblastoma)
- 14 хромосома: Болезнь Альцгеймера (Alzheimer disease)
- 15 хромосома: Синдром Ангельмана (Angelman syndrome)
- 16 хромосома: Семейная Средиземноморская лихорадка (Familial Mediterranean Fever)
- 17 хромосома: Charcot-Marie-Tooth disease
- 18 хромосома: Болезнь Нимана-Пика (Niemann-Pick disease)
- 19 хромосома: Атеросклероз (Atherosclerosis)
- 20 хромосома: Тяжелый комбинированный иммунодефицит (Severe Combined Immunodeficiency)
- 21 хромосома: Амиотрофический латеральный склероз (Amyotrophic Lateral Sclerosis)
- 22 хромосома: Нейрофиброматоз (Neurofibromatosis)
- X хромосома: Синдром Ретта (Rett Syndrome)
- Y хромосома: Дисгенезия гонад (Gonadal Dysgenesis)

ТИПОВЫЕ ВОПРОСЫ К ЗАЧЕТУ (1 семестр)

Задание для показателя оценивания дескриптора «Знает»	Вид задания
<p>Сформируйте развернутые ответы на следующие теоретические вопросы:</p> <ol style="list-style-type: none">1. Предмет медицинской генетики.2. Наследственные и врожденные болезни, семейные и спорадические.3. Человека как объект медицинской генетики. Общая характеристика генома человека.4. Задачи генетического консультирования, показания.5. Евгеника. Пренатальная диагностика.6. Методы медицинской генетики: клинико-генеалогический, близнецовый, цитогенетический, популяционно-статистический, биохимические.7. Методы рекомбинантных ДНК, ПДРФ, ПЦР, гибридизации нуклеиновых кислот.8. Общая характеристика генных болезней.9. Нарушения аминокислотного обмена.10. Нарушения углеводного обмена.11. Нарушения обмена липидов.12. Нарушения обмена пуринов и пиримидинов.13. Нарушения метаболизма металлов.14. Дефекты обмена гормонов.15. Гемоглобинопатии.16. Коллагеновые болезни.	-теоретический

<ol style="list-style-type: none">17. Миодистрофии.18. Другие моногенные болезни.19. Болезни экспансии.20. Общая характеристика хромосомных и митохондриальных болезней.21. Фармакогенетика. Экогенетика. Полиморфизм генов.22. Типы генотип-средовых соотношений. Общая и индивидуальная среда.23. Психогенетические исследования дизонтогенеза. Генотип-средовые соотношения в вариабельности психофизиологических параметров.24. Симптоматическое, патогенетическое и этиологическое лечение.25. Перспективы генотерапевтических методов для моногенных патологий.26. Генотерапия онкогенных болезней.27. Роль спонтанного и индуцированного мутационных процессов в наследственной патологии. <p>Мутагены. Этапы мутагенеза. Проверка веществ на мутагенность.</p>	
--	--