

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Павлов Валентин Николаевич  
Должность: Ректор  
Дата подписания: 18.06.2021 15:15:57  
Уникальный программный ключ:  
a562210a8a161d1bc9a34c4a0a3e820ac76b9d73665849e6d6db2e5a4e71d6ee

Приложение 4

## Б2. ПРАКТИКИ. БАЗОВАЯ ЧАСТЬ

### АННОТАЦИЯ К РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЕ ПРАКТИКИ «ГЕНЕТИКА (производственная (клиническая) практика, выездная)»

**Шифр практики по УП: Б2.01(П)**

**Год обучения: 1,2 года**

**Семестр: 1,2,3,4**

**Число кредитов / часов: 66 ЗЕ / 2376 ч**

**Цель дисциплины:** Производственная практика по генетике направлена на формирование базовых, фундаментальных умений и навыков, необходимых для 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.

**Требования к усвоению содержания курса:** В результате освоения дисциплины формируются следующие компетенции: ПК- 1, 2, 5, 6, 7.

**Место дисциплины в учебном плане:** Б.2. Дисциплины (модули), Б2.Б.01(П) Базовая часть. Дисциплина осваивается в 1,2,3 и 4 семестре.

**Содержание дисциплины:**

**Введение. Общие сведения. Материальные основы наследственности.** Предмет генетики. Истоки развития генетики как науки. Теория гена. Структура генома. Цитологические основы наследственности. Механизмы сохранения генетической информации: репликация и репарация ДНК. Структурно-функциональная организация генов прокариот и эукариот. Генетический контроль экспрессии. Механизмы регуляции экспрессии генов прокариот и эукариот. Организация генома человека. **Генетическая изменчивость.** Модификационная изменчивость организмов. и реализация генетической программы развития в ходе индивидуального развития. Генетическая изменчивость и реализация генетической программы развития в ходе индивидуального развития. Молекулярные механизмы генетических процессов. Спонтанный и индуцированный мутагенез. **Генетика развития.** Онтогенез как реализация наследственно детерминированной программы развития. Стабильность генома и дифференциальная активность генов в ходе индивидуального развития. Первичная дифференцировка цитоплазмы, действие генов в раннем эмбриогенезе, амплификация генов. Роль гомеозисных генов в онтогенезе. Опыты по трансплантации ядер. Методы клонирования генетически идентичных организмов. Генетическая детерминация процесса постнатального онтогенеза. Периодизация постнатального развития человека. Рост. Развитие. Дифференцировка. Генетические механизмы пубертантного развития. Генетика старения. **Основы генетической инженерии.** Молекулярное клонирование. Основные приемы генной инженерии. Применение генно-инженерных методов. Получение генов. Создание рекДНК. Векторы: структура и требования к векторной молекуле. Ферменты, используемые в конструировании рекДНК. Библиотеки геномов: геномные и кДНК. Применение клонирования в бактериальных клетках. Способы физического картирования генов. Использование генно-инженерных методов в биотехнологии. Трансгенные растения и животные. **Популяционная и эволюционная генетика.** Популяция с генетической точки зрения, генофонд. Панмиктическая популяция. Генетическая структура популяции. Закон Харди-Вайнберга, следствия. Факторы, влияющие на генетическую структуру популяции: отбор, мутации, поток генов, дрейф генов,

избирательность скрещивания. Механизмы, лежащие в основе образования новых генов и кариотипов. Изменение генофонда популяций как результат нарушения генетического равновесия. **Наследственные болезни человека.** Моногенные наследственные болезни: определение, этиология, классификация наследственных болезней. Семиотика, классификация и основные принципы клинической диагностики наследственных болезней. Наследственные болезни обмена веществ. Наследственные параличи и атаксии. Наследственные нейропатии. Болезни импринтинга. Митохондриальные болезни. Болезни динамических мутаций. Диагностика, лечение, реабилитация больных с наследственной патологией. **Хромосомные и тератогенные синдромы.** Основы эмбриологии. Дисморфогенез. Хромосомные болезни. Формирование врожденных пороков развития. Клинико-цитогенетическая характеристика аномалий аутосом. Клинико-цитогенетическая характеристика аномалий половых хромосом. Тератогенные синдромы. **Многофакторные болезни и болезни с наследственной предрасположенностью.** Наследственность и патогенез. Наследственность и клиническая картина болезни. Наследственность и исходы заболеваний. Генетические основы гомеостаза. Экология человека и экологически обусловленная патология. **Онкогенетика.** Теория рака с позиции молекулярной генетики. Многоступенчатый характер мутационного процесса при онкогенезе. Генетика канцерогенеза. Онкогены и протоонкогены. Генетические основы рака молочной железы. Генетические основы рака простаты, мочевого пузыря и почки. Возможность прогнозирования генетического риска. **Фармакогенетика.** Генетические основы биотрансформации ксенобиотиков. Индивидуальное прогнозирование эффективности терапии на основе генотипирования. Индивидуальные различия в ответах на лекарства, обусловленные аллельными вариациями генетических полиморфизмов. Генетические основы назначения антикоагулянтов. Факоматозы. Этиология, клиника, диагностика, лечение, профилактика. **Методы выявления генетической предрасположенности и генетического риска.** Индивидуализированный подход к диагностике и прогнозированию с учетом генетического статуса пациента. Биоинформатика на службе медицинской генетики. Расчет и оценка генетического риска. Генетическая паспортизация. Этические вопросы медицинской генетики. **Современные методы диагностики наследственных и наследственно обусловленных болезней.** Лабораторная генетика. Современные молекулярно-генетические методы диагностики и профилактики наследственных и наследственно обусловленных заболеваний: ПЦР, рестрикционный анализ ПДРФ, ПЦР в реальном времени, секвенирование. Принципы организации и работа ПЦР-лаборатории. Цитогенетика. Прямые и непрямые методы цитогенетики. Этапы культивирования. Анализ метафазных хромосом. Молекулярная цитогенетика и диагностика хромосомных мутаций. **Медико-генетическое консультирование: виды, этапы. Пренатальная диагностика.** Медико-генетическое консультирование: виды, этапы. Современные возможности использования генетических исследований в практике МГК. Пренатальная диагностика. Прогнозирование риска развития многофакторной патологии. Основы пренатальной диагностики. Скрининг беременных. Инвазивные методы пренатальной диагностики. Показания. Риск осложнений. Цитогенетические и молекулярно-генетические методы в пренатальной диагностике патологии плода. Неонатальный скрининг на наследственные болезни. **Профилактика наследственных болезней.** Профилактическая и пресимптоматическая медицина. Молекулярная медицина – медицина будущего. Генная терапия.

## Б2. ПРАКТИКИ. ВАРИАТИВНАЯ ЧАСТЬ

### АННОТАЦИЯ К РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЕ ПО ПРАКТИКЕ «СИМУЛЯЦИОННЫЙ КУРС (производственная (клиническая), практика, стационарная)»

**Шифр дисциплины по УП: Б2.В.01(П)**

**Год обучения: 1 год**

**Семестр: 1**

**Число кредитов / часов: 3 ЗЕ / 108 ч**

**Цель дисциплины:** закрепление теоретических знаний, развитие практических умений и навыков, полученных в процессе обучения и формирование профессиональных компетенций врача-специалиста, приобретение опыта в решении реальных профессиональных задач в соответствии с квалификационной характеристикой по соответствующей специальности; приобретение и закрепление практических знаний, умений, навыков по вопросам диагностики и лечению неотложных состояний у детей, формирования практических навыков оказания неотложной помощи.

**Требования к усвоению содержания курса:** В результате освоения дисциплины формируются следующие компетенции: ПК- 1, 5, 6.

**Место дисциплины в учебном плане:** Б.2. Дисциплины (модули), Б2.В.01(П) Вариативная часть. Дисциплина осваивается в 1 семестре.

**Содержание дисциплины:**

**Температурные реакции.** Опасности гипертермии. Методы лечения гипертермического синдрома. Фебрильные судороги. Показания к назначению антипиретиков. Принципы выбора жаропонижающих препаратов. Рациональная фармакотерапия неотложных состояний у детей. **Судорожный синдром.** Причины и механизмы развития судорожного синдрома у детей разного возраста. Судорожная готовность. Эпилептический статус. Тактические решения. Неотложные мероприятия при судорожном синдроме различной этиологии. Рациональная фармакотерапия неотложных состояний у детей. **Острая дыхательная недостаточность.** Острый стенозирующий ларингит. Клиника. Принципы лечения, показания к госпитализации. Эпиглоттит. Клиника. Принципы лечения, показания к госпитализации. Принципы транспортировки. Врожденные аномалии развития, гнойные заболевания глотки. Дифференциальная диагностика различных клинических вариантов обструкции дыхательных путей; Алгоритм диагностики и прогнозируемый эффект проводимой терапии. Инородные тела верхних дыхательных путей. Принципы оказания неотложной помощи. Открытие и поддержание проходимости верхних дыхательных путей. Рациональная фармакотерапия неотложных состояний у детей. **Коматозные состояния при соматической патологии.** Гипергликемическая, гипогликемическая, гипокортикоидная, алиментарная, цереброваскулярная, эклампсическая комы. Основные патогенетические механизмы. Диагностические критерии различных коматозных состояний. Скорость развития и предвестники. Алгоритм лечения. Мероприятия, недопустимые при коматозных состояниях. Ошибки в тактике ведения коматозных больных на догоспитальном этапе. Международные рекомендации. Рациональная фармакотерапия неотложных состояний у детей. **Принципы диагностики и методы реанимации угрожающих и терминальных состояний на догоспитальном этапе.** Основы реаниматологии. Искусственное дыхание. Закрытый и открытый массаж сердца. Способы транспортировки больных в лечебные учреждения. Рациональная фармакотерапия неотложных состояний у детей.

**АННОТАЦИЯ К РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЕ ПО ПРАКТИКЕ  
«ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ЛАБОРАТОРИЯ  
(производственная (клиническая) практика, стационарная)»**

**Шифр дисциплины по УП: Б2.В.02(П)**

**Год обучения: 1 год**

**Семестр: 2**

**Число кредитов / часов: 6 ЗЕ / 216 ч**

**Цель дисциплины:** закрепление теоретических знаний, развитие практических умений и навыков, полученных в процессе обучения и формирование профессиональных компетенций врача-специалиста, приобретение опыта в решении реальных профессиональных задач в соответствии с квалификационной характеристикой по соответствующей специальности; приобретение и закрепление практических знаний, умений, навыков, необходимых для выполнения конкретных профессионально-должностных обязанностей.

**Требования к усвоению содержания курса:** В результате освоения дисциплины формируются следующие компетенции: ПК- 1, 5.

**Место дисциплины в учебном плане:** Б.2. Дисциплины (модули). Б2.В.02(П) Вариативная часть. Дисциплина осваивается во 2 семестре.

**Содержание дисциплины:**

**Ознакомление с правилами организации и основными направлениями работы генетической лаборатории в рамках медико-генетической консультации.** Структура генетической лаборатории. Применение законов наследования для определения вероятности появления нормальных и патологических признаков в генотипе и их проявления в фенотипе. Прогнозирование и практический расчет генетического риска развития наследственных заболеваний. **Организация и работа цитогенетической лаборатории.** Структура цитогенетической лаборатории. Культивирование клеток крови. Приготовление препаратов метафазных хромосом. Окраска и анализ цитогенетических препаратов. Интерпретация результатов цитогенетического исследования.