

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Павлов Валентин Николаевич

Должность: Ректор

Дата подписания: 07.10.2022 14:26:31

Уникальный проگرامный ключ:

a562210a8a161d1bc9a744a0a7a820ac76b9d75645849e646df705a471d4e4

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ  
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Кафедра медицинской генетики и фундаментальной медицины

УТВЕРЖДАЮ  
Ректор \_\_\_\_\_ В.Н. Павлов  
« 09 » \_\_\_\_\_ 2021 года



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

Направление подготовки (код, специальность) 31.05.01 Лечебное дело

Форма обучения очная

Срок освоения основной образовательной программы 6 лет

Курс IV

Контактная работа – 48 часов

Лекции - 14 часов

Практические занятия - 34 часа

Самостоятельная работа - 24 часа

Семестр VII

Зачет VII семестр

Всего 72 часа (2 зачетных единицы)

УФА 2021



УТВЕРЖДАЮ

Председатель УМС

специальности Лечебное дело

Фаршатова Е.Р.

## ЛИСТ АКТУАЛИЗАЦИИ

### к рабочей программе, учебно-методическим материалам (УММ) и фонду оценочных материалов (ФОМ) учебной дисциплины **Медицинская генетика** (Специальность 31.05.01 Лечебное дело)

В соответствии с основной образовательной программой высшего образования по специальности 31.05.01 Лечебное дело 2022 г. и учебным планом по специальности 31.05.01 Лечебное дело, утвержденным ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России 24.05.2022г., протокол № 5, проведен анализ рабочей программы, УММ и ФОМ учебной дисциплины **Медицинская генетика**.

Содержание и структура рабочей программы оценена и пересмотрена в соответствии с ФГОС ВО 3++.

Рабочая программа учебной дисциплины **Медицинская генетика** соответствует ООП 2022 г. и учебному плану 2022 г. по специальности 31.05.01 Лечебное дело. В рабочей программе дисциплины количество и распределение часов по семестрам, название тем лекций, практических занятий, виды СРО остаются без изменений. УММ составлены в соответствии с рабочей программой учебной дисциплины **Медицинская генетика** без изменений. В ФОС актуализированы тестовые задания, вопросы к экзамену/зачету, разработаны ситуационные задания с учетом развития науки, образования, техники и технологий.

В рабочей программе пересмотрены компетенции и методы оценивания.

Рабочая программа дисциплины/практики **Медицинская генетика** 2022 г. актуализирована и адаптирована с учетом вклада биомедицинских наук, которые отражают современный научный и технологический уровень развития клинической практики, а также текущие и ожидаемые потребности общества и системы здравоохранения.

Программа обновлена по результатам внутренней оценки и анализа литературы.

Обсуждено и утверждено на заседании кафедры

Медицинской генетики и фундаментальной медицины ИДПО

Протокол № 11 от «7» июня 2022г.

Зав. кафедрой Хуснутдинова Хуснутдинова Эльза Камилевна.

Обсуждено и утверждено на заседании ЦМК Терапевтических дисциплин.

Протокол № 7 от «27» мая 2022 г.

Обсуждено и утверждено на заседании УМС специальности Лечебное дело

Протокол № 6 от «8» июня 2022 г.


При разработке рабочей программы учебной дисциплины в основу положены:

- 1) Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования 3++ по направлению подготовки (специальности) 31.05.01 Лечебное дело (уровень специалитета), утвержденный приказом Министерства образования и науки РФ №988 от 12 августа 2020 года;
- 2) Учебный план по специальности 31.05.01 Лечебное дело, утвержденный Ученым советом ФГБОУ ВО «Башкирский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации от 25 мая 2021 года, протокол №6.
- 3) Приказ Министерства труда и социальной защиты РФ №293н от 21 марта 2017 года «Об утверждении профессионального стандарта «Врач-лечебник (врач-терапевт участковый)»

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена на заседании кафедры медицинской генетики и фундаментальной медицины ИДПО «27» мая 2021 года, протокол № 10.

Заведующий кафедрой, профессор  Э.К. Хуснутдинова

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена УМС специальности 31.05.01 Лечебное дело «9» июня 2021 года, протокол № 8

Председатель  
УМС специальности 31.05.01 Лечебное дело,  
профессор  Е.Р. Фаршатова

Разработчики:  
Зав. кафедрой, профессор  Э.К. Хуснутдинова  
Доцент  И.Р. Гилязова  
Доцент  Я.Р. Тимашева

Рецензенты  
1) Чурносков М.И., д.м.н., медико-биологических дисциплин ФГАОУ ВО «Белгородский государственный национальный исследовательский университет»  
2) Нурғалиева Л.Р., главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава Республики Башкортостан

## Содержание рабочей программы

1	Пояснительная записка.....	4
2	Вводная часть.....	4
3.	Основная часть.....	13
3.1.	Объем учебной дисциплины и виды учебной работы.....	13
3.2.	Разделы учебной дисциплины и компетенции, которые должны быть освоены при их изучении.....	13
3.3.	Разделы учебной дисциплины, виды учебной деятельности и формы контроля.....	18
3.4.	Название тем лекций и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины.....	18
3.5.	Название тем практических занятий и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины.....	19
3.7.	Самостоятельная работа обучающихся.....	19
3.8.	Оценочные средства для контроля успеваемости и результатов освоения учебной дисциплины.....	20
3.9.	Учебно-методическое и информационное обеспечение учебной дисциплины	23
3.10.	Материально-техническое обеспечение учебной дисциплины.....	24
3.11.	Образовательные технологии.....	24
3.12.	Разделы учебной дисциплины и междисциплинарные связи с последующими дисциплинами.....	24
4.	Методические рекомендации по организации изучения дисциплины.....	25
5.	Протоколы согласования рабочей программы дисциплины с другими дисциплинами специальности.....	26
6.	Протоколы утверждения.....	29
7.	Рецензии.....	

## 1. ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Рабочая программа учебной дисциплины «Медицинская генетика» по специальности 31.05.01 Лечебное дело разработана в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования по соответствующему направлению подготовки (специальности) с учетом основной образовательной программы. Изучение медицинской генетики формирует знания и умения, необходимые для освоения других профессиональных дисциплин, таких, как терапия, неврология, оториноларингология, офтальмология, педиатрия, травматология, онкология и др., а также для практической деятельности, направленной на своевременное выявление и адекватное лечение заболеваний, сохранение здоровья и формирование активного долголетия.

## 2. ВВОДНАЯ ЧАСТЬ

### 2.1 Цели и задачи освоения дисциплины:

**Цель** освоения дисциплины Медицинская генетика состоит в овладении системными теоретическими знаниями по медицинской генетике, принципами анализа данных клинического обследования и результатов лабораторных, инструментальных методов исследования и клинико-генеалогического анализа; практическими навыками диагностики наследственных и врожденных заболеваний, анализа генетической составляющей многофакторной патологии, приобретении способностей к применению полученных знаний и навыков для лечения и профилактики наследственных и врожденных заболеваний.

**Задачами** изучения дисциплины Медицинская генетика являются:

- - приобретение обучающимися современных знаний в области этиологии, патогенеза, клиники, диагностики, лечения и профилактики наследственных заболеваний человека, умений распознавать симптомы и синдромы наследственных (генетических) заболеваний, увеличивая эффективность оказываемой медицинской помощи и сокращая количество диагностических тестов и обследований;
- - освоение обучающимися способов и методов распознавания признаков наследственных (генетических) заболеваний при осмотре больного и при определении тяжести течения заболевания, сбора наследственного анамнеза, составления и анализа родословной, определения предположительного типа наследования и расчёта генетического риска;
- - обучение обучающихся выбору оптимальных методов обследования при наследственных заболеваниях, интерпретации результатов современных цитогенетических, биохимических и молекулярно-генетических методов и составлению алгоритма дифференциальной диагностики,
- - ознакомление обучающихся с принципами адекватной современной терапии наследственных заболеваний, возможностями медико-генетического консультирования, пренатальной диагностики и скрининговых программ;

- - формирование у обучающихся навыков общения с пациентами с наследственной патологией с соблюдением основополагающих принципов врачебной этики и деонтологии в зависимости от выявленной патологии и характерологических особенностей пациентов.

## **2.2 Место дисциплины в структуре ООП специальности 31.05.01 Лечебное дело**

2.2.1. Учебная дисциплина Медицинская генетика относится к базовой части Блока 1 программы специалитета по направлению 31.05.01 Лечебное дело.

2.2.2. Для изучения данной учебной дисциплины (модуля) обучающийся должен по:

### **Биологии**

*Знать:* биологию клетки, жизненный цикл клетки, митоз, мейоз, гаметогенез; основы общей генетики, моногенное и полигенное наследование, сцепленное наследование; генетику пола, наследование, сцепленное с полом; основы цитогенетики; молекулярные основы наследственности; понятие о фенотипе организма; закономерности и механизмы изменчивости признаков; основы медицинской генетики.

*Владеть:* навыками применения законов наследования для определения вероятности появления нормальных и патологических признаков в генотипе и их проявления в фенотипе и прогнозирования наследственных заболеваний человека в результате решения генетических задач.

*Уметь:* решать генетические задачи по определению вероятности появления нормальных и патологических признаков в генотипе и их проявления в фенотипе и прогнозированию наследственных заболеваний человека.

*Помогают сформировать компетенции:*

### **Биохимии**

*Знать:* метаболизм пуриновых и пиримидиновых нуклеотидов, репликацию, строение репликативной вилки, синтез ДНК и РНК, роль ферментов (ДНК-полимераза, ДНК-лигаза), дегградацию и репарацию ДНК, транскрипцию, роль: промоторов, терминаторов, ДНК-зависимую РНК-полимеразу, процессинг РНК, малые ядерные РНК, их биологическую роль, генетический код, строение и функции т-РНК, рибосомы, этапы синтеза белка (инициация, элонгация, терминация), посттрансляционную модификацию, ингибиторы синтеза нуклеиновых кислот и белка, механизмы мутагенеза;

*Владеть:* навыками аналитической работы с информацией, диагностическими методами исследования.

*Уметь:* анализировать результаты биохимических методов исследования и использовать полученные знания для объяснения характера возникающих в организме человека изменений.

*Помогают сформировать компетенции:*

### **Патофизиологии и клинической патофизиологии**

*Знать:* основные закономерности развития патологических процессов и адаптивных механизмов.

*Владеть:* навыками решения профессиональных врачебных задач на основе патофизиологического анализа данных о патологических процессах, состояниях, реакциях и заболеваниях с использованием знаний об общих закономерностях и механизмах их возникновения, развития и завершения.

*Уметь:* формулировать принципы (алгоритмы, стратегию) и методы их выявления, лечения и профилактики.

*Помогают сформировать компетенции:*

### **Фармакологии**

*Знать:* фармакокинетику лекарственных средств, индукцию и ингибирование микросомальных ферментов печени, фармакодинамику лекарственных средств, применяемые для лечения наследственных заболеваний, фармакогенетику.

*Владеть:* навыками оценки возможности использования лекарственных средств для целей фармакотерапии на основе представлений об их свойствах.

*Уметь:* выписывать лекарственные средства в рецептах при определенных патологических состояниях, исходя из особенностей фармакодинамики и фармакокинетики препаратов.

*Помогают сформировать компетенции:*

### **Пропедевтике внутренних болезней и факультетской терапии**

*Знать:* семиотику наиболее распространенных заболеваний внутренних органов, принципы оказания неотложной медицинской помощи при острых состояниях.

*Владеть:* навыками постановки синдромального диагноза, выбора оптимальных методов лабораторно-инструментального обследования

*Уметь:* выявлять основные клинические симптомы и синдромы и интерпретировать результаты лабораторно-инструментального обследования

*Помогают сформировать компетенции:*

#### **2.3.1.**

В рамках освоения программы специалитета выпускники должны готовиться к решению задач профессиональной деятельности следующих типов: медицинский, научно-исследовательский, организационно-управленческий. Знание основ медицинской генетики необходимо в ежедневной работе врача любой специальности, направленной на своевременное выявление и лечение заболеваний, сохранение и укрепление здоровья человека и продление его жизни. Медицинская генетика изучает зависимость различных заболеваний от наследственной предрасположенности и, таким образом, тесно связана с другими дисциплинами профессионального цикла, в частности, педиатрией, акушерством и гинекологией, факультетской, госпитальной и поликлинической терапией, эндокринологией, отоларингологией, офтальмологией, психиатрией, дерматовенерологией, фтизиатрией, анестезиологией, реанимацией и интенсивной терапией, общей и факультетской хирургией, урологией, клинической фармакологией, медицинской реабилитацией, лучевой диагностикой, судебной медициной, инфекционными болезнями, эпидемиологией, гигиеной, общественным здоровьем и здравоохранением, экономикой здравоохранения; медицинской психологией.

## 2.3 Требования к результатам освоения дисциплины

### 2.3.1. Типы задач профессиональной деятельности и задачи профессиональной деятельности, которые лежат в основе преподавания дисциплины:

В рамках освоения программы специалитета выпускники должны готовиться к решению задач профессиональной деятельности следующих типов:

#### 1. Медицинский.

В рамках освоения программы специалитета выпускники должны готовиться к решению следующих задач профессиональной деятельности:

- Оказание медицинской помощи пациенту в неотложной или экстренной формах;
- Проведение обследования пациента с целью установления диагноза;
- Назначение лечения и контроль его эффективности и безопасности;
- Реализация и контроль эффективности медицинской реабилитации пациента, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации инвалидов, оценка способности пациента осуществлять трудовую деятельность;
- Проведение и контроль эффективности мероприятий по профилактике и формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения;
- Ведение медицинской документации и организация деятельности находящегося в распоряжении среднего медицинского персонала.

### 2.3.2. Изучение данной учебной дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих профессиональных компетенций (ПК):

п/№	Номер/ индекс компетенции с содержанием компетенции (или ее части)/трудовой функции	Номер индикатора компетенции с содержанием (или ее части)	Индекс трудовой функции и ее содержание	Перечень практических навыков по овладению компетенцией	Оценочные средства
1	ПК-5. Способен собрать и проанализировать жалобы пациента, данные его анамнеза, результаты осмотра, лабораторные, инструментальные, патологоанатомические и иные исследования в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания.	ПК-5.1. Проводит расспрос пациента (основные и дополнительные жалобы, анамнез заболевания, анамнез жизни) с учетом медицинской этики и деонтологии, особенностей расспроса в зависимости от выявленной патологии и характерологических особенностей пациентов ПК-5.2.	A/02.7. Проведение обследования пациента с целью установления диагноза	Навыки сбора и анализа жалоб пациента и его родственников, направленных на выявление врожденной и наследственной патологии, установления клинических особенностей наследственной патологии и объективного статуса больного; Навыки по интерпретации результатов инструментальных,	Тесты, типовые задачи, собеседование.



		<p>Проводит физикальное обследование пациента с использованием основных методов (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация)</p> <p>ПК-5.3. Анализирует и систематизирует полученную информацию, объединяет клинические симптомы в синдромы с последующим формулированием предварительного диагноза.</p> <p>ПК-5.4. Составляет план лабораторных и инструментальных методов обследования и обосновывает их объем с учетом показаний и противопоказаний к проведению с учетом современных стандартов оказания медицинской помощи.</p> <p>ПК-5.5. Оценивает результаты дополнительных методов обследования пациента и их достоверность. Интерпретирует клинические данные с учетом исходных сведений и динамических изменений клинической картины и проводит дифференциальную диагностику с другими заболеваниями/состояниями, в том числе неотложными.</p> <p>ПК-5.6. Оформляет результаты расспроса, физикального и лабораторно-инструментального обследования пациента в соответствии с правилами оформления медицинской документации (медицинской карты больного)</p>		<p>патологоанатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания;</p> <p>Навыки расчета риска наследственной патологии.</p>	
2	<p>ПК-6. Способен определять у пациента основные патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний, нозологические формы в соответствии с</p>	<p>ПК-6.1. Определяет у пациента основные патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний, нозологических форм</p> <p>ПК-6.2.</p>	<p>A/02.7. Проведение обследования пациента с целью</p>	<p>Оценка состояния пациента для принятия решения о необходимости оказания ему медицинской помощи и целесообразности направления на медико-генетическое консультирование.</p>	<p>Тесты, типовые задачи, собеседование.</p>

	Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра.	Проводит дифференциальную диагностику с другими заболеваниями ПК-6.1 Дает адекватную трактовку морфофункциональным, физиологическим и патологическим процессам в организме ПК-6.2. Сопоставляет в соответствии с Международной статистической классификацией болезни и проблемы, связанные со здоровьем, X пересмотра, формирует диагноз	установления диагноза		
3	ПК-8. Способность к определению тактики ведения пациентов с различными нозологическими формами.	ПК-8.1. Определяет план наблюдения за пациентом, включающий периодичность осмотра врачом, дополнительные методы обследования ПК-8.2. Определяет тактику ведения пациентов с различными нозологическими формами ПК-8.3. Направляет пациента для оказания специализированной медицинской помощи в стационарных условиях, амбулаторных или условиях дневного стационара при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) заболеваний ПК-8.4. Назначает медикаментозную терапию с указанием названия препарата, кратности, дозировки и пути введения, с учетом клинической картины заболевания и факторов риска его развития в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с	А/02.7. Проведение обследования пациента с целью установления диагноза	Интерпретация результатов современных методов цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики; Основные принципы и методики реабилитации и ухода за пациентами с наследственной патологией.	Тесты, типовые задачи, собеседование.

		<p>учетом стандартов медицинской помощи ПК-8.5.</p> <p>Определяет клинические и лабораторные критерии, по которым будет осуществляться оценка эффективности и безопасности терапии</p>			
4	<p>ПК-11.</p> <p>Способен участвовать в оказании скорой медицинской помощи при состояниях, требующих срочного медицинского вмешательства.</p>	<p>ПК-11.1.</p> <p>Оценивает состояние пациента и выявляет клинические признаки состояний, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме, в том числе клинические признаки внезапного прекращения кровообращения и дыхания.</p> <p>ПК 11.2.</p> <p>Выполняет диагностические и лечебные процедуры, при угрожающих жизни состояниях: определение реакции зрачков на свет, проведение ИВЛ и закрытого массажа сердца, определение группы крови и резус-фактора и пробы на индивидуальную совместимость крови донора и больного и др.</p> <p>ПК-11.3.</p> <p>Оказывает медицинскую помощь в экстренной форме пациентам при состояниях, представляющих угрозу жизни, в том числе при клинической смерти (остановка кровообращения и дыхания), коме, шоке, острой кровопотере и др.</p> <p>ПК-11.4.</p> <p>Применяет лекарственные препараты и медицинские изделия при оказании медицинской помощи в экстренной форме.</p> <p>ПК-11.5.</p> <p>Оценивает эффективность и безопасность применения лекарственных препаратов, медицинских изделий и иных методов лечения</p>	<p>А/01.7.</p> <p>Оказание медицинской помощи пациенту в неотложной или экстренной формах</p>	<p>Выбор лекарственных средств на основе инструкции по медицинскому применению лекарственных средств, типовой клинико-фармакологической статьи Гос. реестра лекарственных средств, Перечня ЖНВЛС, Федерального руководства по использованию лекарственных средств и принципов доказательной медицины. Анализ рациональности выбора по критериям эффективности и безопасности конкретного лекарственного средства в группе аналогов для лечения основных симптомокомплексов.</p>	<p>Тесты, типовые задачи, собеседование.</p>

### 3. ОСНОВНАЯ ЧАСТЬ

#### 3.1. Объем дисциплины и вид учебной работы

Виды учебной работы	Всего часов / зачетных единиц	Семестры (указание часов по семестрам)
		7 семестр
Контактная работа (всего)	48	48
В том числе:		
Лекции (Л)	14	14
Практические занятия (ПЗ)	34	34
Самостоятельная работа обучающихся (СРО), всего	24	24
В том числе:		
История болезни		
Другие виды работ: тестовый контроль, ситуационные задачи		
Подготовка к занятиям	21	21
Подготовка к зачету	3	3
Формы аттестации по дисциплине (зачет)		
<b>Общая трудоемкость дисциплины часов / зачетных единиц</b>	<b>72 / 2</b>	<b>72</b>

#### 3.2 Разделы учебной дисциплины

##### 3.2.1 Разделы учебной дисциплины и компетенции, которые должны быть освоены при их изучении

№	№ компетенции /ТФ	Наименование раздела учебной дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах (темы разделов и подразделов)
1	2	4	5
1.	ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-11	Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики.	Наследственные болезни – определение. Мутации как этиологический фактор наследственной патологии. Геномные, хромосомные и генные мутации. Классификация наследственной патологии. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность наследственных болезней. Летальные эффекты мутаций. Семиотика наследственных болезней.

			<p>Синдромологический анализ в врачебной практике. Специфические признаки наследственной патологии - возраст манифестации, хронический характер течения, множественность поражений и устойчивость к традиционной терапии. Клинико-генеалогический, популяционно-статистический, близнецовый, молекулярно-генетический, цитогенетический, биохимический методы медицинской генетики, показания к применению. Методы цитогенетической диагностики (кариотипирование, исследование полового хроматина, варианты FISH-диагностики). Варианты нормального и патологического кариотипа. Классификация метафазных хромосом. Понятия кариотипа, кариотипирования, кариограммы, идиограммы. Дифференциальная окраска хромосом для диагностики хромосомных мутаций и аутосомных геномных мутаций. Экспресс-диагностика полового хроматина.</p>
2.	ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-11	Хромосомные болезни. Врожденные пороки развития.	<p>Хромосомные заболевания. Общая характеристика, место хромосомной патологии в структуре наследственных болезней. Классификация, этиология и эпидемиология хромосомных болезней человека. Возраст родителей и частота хромосомных болезней у детей. Патогенез хромосомных болезней. Характеристика аутосомных синдромов (синдром Дауна), гоносомных синдромов (синдром Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии по X-хромосоме, синдром ХУУ), мозаицизм. Сбалансированные хромосомные аномалии (робертсоновские транслокации), несбалансированные хромосомные аномалии. Особенности фенотипа больных. Однородительские дисомии, хромосомный импринтинг, семейная предрасположенность. Микроцитогенетические синдромы: Ангельмана, Прадера - Вилли, ломкой X-хромосомы (Мартина-Белл), Вольфа-Хишхорна, «кошачьего крика», Ди Джорджи (велокардиофациальный синдром), Вильямса. Особенности ведения пациентов с хромосомными заболеваниями. Врожденные пороки развития (ВПР) и тератогенез. Классификация, этиология, примеры ВПР. Тератогенный терминационный период,</p>

			критический период развития. Морфогенетические варианты развития. ВПР, большие и малые аномалии развития. Диагностическое и прогностическое значение малых аномалий развития или стигм эмбриогенеза у больных и их родственников. Мониторинг ВПР.
3.	ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-11	Моногенные болезни.	Клинические аспекты изучения генома человека. Общая характеристика моногенной патологии, распространенные и редкие формы. Общие вопросы этиологии и патогенеза моногенных заболеваний: типы генных мутаций, разнообразие их проявления на клиническом, биохимическом, молекулярно-генетическом уровнях. Эффекты ante- и постнатальной реализации действия мутагенных факторов. Патогенез моногенных заболеваний: специфичность мутаций, множественность метаболических путей, множественность функций белков. Понятие о гено-, фено-, и нормокопиях. Клиника и генетика наследственных болезней обмена веществ: фенилкетонурии, муковисцидоза, мукополисахаридозов, сфинголипидозов, галактоземии, гомоцистинурии, адреногенитального синдрома; методы их диагностики, лечения, реабилитации, социальной адаптации. (лизосомальные – мукополисахаридозы, сфинголипидозы, цереброзидозы; пероксисомные – с. Цельвегера, с. Рефсума; митохондриальные – с. Кернса-Сейра, с. MELAS, с. MERRF); болезни углеводного обмена и аминокислотного обмена.
4.	ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-11	Патогенетическое лечение наследственных заболеваний.	Понятие орфанных заболеваний, законодательные основы. Патогенетическое и этиотропное лечение наследственных заболеваний (выведение метаболитов или снижение их токсичности, ограничение поступления или образования субстрата, восполнение недостающего продукта, ферментная заместительная и фермент-индуцирующая терапия, генотерапия). Принципы, показания к применению, особенности назначения препаратов для орфанных заболеваний (мукополисахаридоз I, II, IV, болезнь Гоше, болезнь Фабри, болезнь Тея-Сакса, тирозинемия, фенилкетонурия, глутаровая ацидурия, галактоземия и др). Особенности ведения

			пациентов с орфанными заболеваниями.
5.	ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-11	Генетические основы многофакторных заболеваний.	Геном человека. Мутации и генетический полиморфизм, их роль в развитии заболеваний. Мультифакториальные болезни, типы наследования, гены предрасположенности, характеристика отдельных форм мультифакториальных заболеваний. Генные сети. Генетические аспекты распространенных многофакторных заболеваний: сахарного диабета, атеросклероза, ишемической болезни сердца, привычной невынашиваемости беременности, эндометриоза, ревматоидного артрита, гипертонической и язвенной болезни, бронхиальной астмы, шизофрении, эпилепсии, болезни Паркинсона и др. Персонализированная медицина. Генетический паспорт – принцип составления и цели использования. Достижения и перспективы развития молекулярной медицины: генотерапия, клеточная и тканевая терапия, нанобиотехнологии и наномедицина.
6.	ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-11	Онкогенетика.	Онкогенетика как наука. Предмет изучения онкогенетики. Канцерогенез, теории канцерогенеза. Генетические аспекты канцерогенеза. Протоонкогены, онкогены и гены-супрессоры опухолевого роста. Клеточные кризисы, ведущие к образованию сложных хромосомных перестроек – хромотрипсис, хромоплексия. Молекулярно-генетические и цитогенетические методы диагностики в онкологии. Гетерогенность опухолей и клональная эволюция. Генетические особенности ряда онкологических заболеваний. Наследственные и спорадические формы онкологических заболеваний. Наследственные опухолевые синдромы. Скрининг наследственных форм рака. ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование при наследственных онкологических заболеваниях. Модифицирующее влияние полиморфных аллелей на риск развития онкологических заболеваний. Применение геномики для индивидуализации лечения опухолей. Таргетная терапия.
7	ПК-5,	Фармакогенетика.	Введение в клиническую фармакогенетику. Фармакокинетические и

	ПК-6, ПК-8, ПК-11		фармакодинамические полиморфизмы генов. Персонализированная медицина. Значение фармакогенетического тестирования для персонализации применения различных групп лекарственных препаратов. Практическое использование клинко-фармакологических технологий персонализированной медицины.
8	ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-11	Профилактика наследственной патологии.	Виды профилактики наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование, виды, этапы, показания к проведению. Принципы расчета генетического риска при разных формах наследственной патологии. Пренатальная диагностика: показания к применению. Прекоцепционная профилактика. Методы неинвазивной и инвазивной пренатальной диагностики Неинвазивные: УЗИ плода, биохимический скрининг, неинвазивные методы ДНК-диагностики плода. Инвазивные: хорионбиопсия, амниоцентез, плацентоцентез, кордоцентез. Варианты генетического скрининга. Неонатальный скрининг (муковисцидоз, ФКУ, врожденная гиперплазия коры надпочечников, врожденный гипотиреоз, галактоземия). Этические аспекты генетического скрининга. Скрининговые программы, реализуемые в Республике Башкортостан./ Значение правильности клинко-генетического прогноза для жизни и выбора профессии, генетический прогноз для родственников больного. Этические и правовые аспекты оказания медико-генетической помощи.



### 3.3. Разделы учебной дисциплины, виды учебной деятельности и формы контроля

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела учебной дисциплины	Л	ПЗ	СРС	Всего	Формы текущего контроля успеваемости
1.	7	Медицинская генетика.	14	34	24	72	Тесты, типовые задачи, собеседование.
3	7	ИТОГО	14	34	24	72	

### 3.4. Название тем лекций и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины

№ п/п	Название тем лекций учебной дисциплины	Кол-во часов
1	Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики.	2
2.	Хромосомные заболевания. Врожденные пороки развития.	2
3.	Моногенные заболевания.	2
4.	Генетические основы многофакторных заболеваний.	2
5.	Онкогенетика.	2
6.	Фармакогенетика.	2
7.	Профилактика наследственной патологии.	2
	Всего	14

### 3.5. Название тем практических занятий и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины

№ п/п	№ семестра	Наименование модуля учебной дисциплины	Наименование практического занятия	Всего часов
1	2	3	4	5
1	7	Медицинская генетика.	Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики.	4
2	7	Медицинская генетика	Хромосомные болезни. Врожденные пороки развития.	4
3	7	Медицинская генетика.	Моногенные болезни.	5
4	7	Медицинская генетика.	Патогенетическое лечение наследственных заболеваний.	4
5	7	Медицинская генетика.	Генетические основы многофакторных заболеваний	4
6	7	Медицинская генетика.	Онкогенетика.	4
7	7	Медицинская генетика	Фармакогенетика.	4
8	7	Медицинская генетика	Профилактика наследственной патологии. Зачет.	5
		Итого:		34

3.6 Лабораторный практикум – не предусмотрен.

### 3.7 Самостоятельная работа обучающихся

#### 3.7.1. Виды самостоятельной работы обучающихся

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела учебной дисциплины	Виды СРО	Всего часов
4	7	Медицинская генетика.	Подготовка к занятиям, подготовка к тестированию, подготовка к текущему и итоговому контролю.	24
<b>ИТОГО часов в семестре:</b>				24

### 3.8 Оценочные средства для контроля успеваемости и результатов освоения учебной дисциплины

#### 3.8.1 Виды контроля и аттестации, формы оценочных средств

№ п/п	№ семестра	Виды контроля	Наименование раздела учебной дисциплины	Оценочные средства		
				Форма	К-во вопросов в задании	К-во независимых вариантов
1	2	3	4	5	6	7
1.	7	Входящий контроль (ВК)	Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики.	Тестовые задания, устный опрос	10	20 (ВК)
			Хромосомные болезни. Врожденные пороки развития.		10	20 (ВК)
			Моногенные болезни.		10	20 (ВК)
			Патогенетическое лечение наследственных заболеваний.		10	20 (ВК)
			Генетические основы многофакторных заболеваний.		10	20 (ВК)
			Онкогенетика.		10	20 (ВК)
			Фармакогенетика.		10	20 (ВК)
			Профилактика наследственной патологии. Зачет.		10	20 (ВК)
2.	7	Текущий контроль (ТК)	Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики.	Тестовые задания, ситуационные задачи, устный опрос	10	20 (ТК)
			Хромосомные болезни. Врожденные пороки развития.		10	20 (ТК)
			Моногенные болезни.		10	20 (ТК)
			Патогенетическое лечение наследственных заболеваний.		10	20 (ТК)
			Генетические основы многофакторных заболеваний.		10	20 (ТК)
			Онкогенетика.		10	20 (ТК)
			Фармакогенетика.		10	20 (ТК)
			Профилактика наследственной патологии. Зачет.		10	20 (ТК)
3.	7	Промежуточный контроль (ПК)	Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики.	Тестовые задания, ситуационные задачи, собеседование	10	20 (ПК)
			Хромосомные болезни. Врожденные пороки развития.		10	20 (ПК)
			Моногенные болезни.		10	20 (ПК)
			Патогенетическое лечение наследственных		10	20 (ПК)

		заболеваний.		
		Генетические основы многофакторных заболеваний.	10	20 (ПК)
		Онкогенетика.	10	20 (ПК)
		Фармакогенетика.	10	20 (ПК)
		Профилактика наследственной патологии. Зачет.	60	20 (ПК)

### 3.8.2. Примеры оценочных средств

для входящего контроля (ВК)	<p>Выберите один правильный ответ</p> <p>1. МОЛЕКУЛА ДНК СОСТОИТ ИЗ СЛЕДУЮЩИХ ХИМИЧЕСКИХ СОЕДИНЕНИЙ</p> <p>1) Аминокислот</p> <p>2) Сахара (рибозы), фосфатных групп и азотистых оснований</p> <p><b>3) Сахара (дезоксирибозы), фосфатных групп и азотистых оснований</b></p> <p>4) Аминокислот, фосфатных групп и азотистого основания</p> <p>5) Сахара (рибозы), аминокислот</p>
	<p>Выберите один правильный ответ</p> <p>2. ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ АМИНОКИСЛОТ В ПОЛИПЕПТИДНОЙ ЦЕПИ ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ:</p> <p>1) Конформацией рибосомных белков</p> <p><b>2) Последовательностью нуклеотидов мРНК</b></p> <p>3) Последовательностью нуклеотидов тРНК</p> <p>4) Активностью ферментов посттрансляционной модификации</p> <p>5) Последовательностью нуклеотидов рРНК</p>
	<p>Выберите один правильный ответ</p> <p>3. ДЛЯ ЦИТОПЛАЗМАТИЧЕСКОЙ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ ХАРАКТЕРНО:</p> <p>1) Менделевское наследование</p> <p><b>2) Передача признака по материнской линии</b></p> <p>3) Локализация в ядре</p> <p>4) Равномерное распределение в ходе деления</p>
для текущего контроля (ТК)	<p>Выберите один правильный ответ</p> <p>1. ЭПИГЕНОТИП ИЛИ ИМПРИНТ – ЭТО:</p> <p>1) Потеря хромосомного материала на отцовской или материнской хромосоме</p> <p><b>2) Специфическая маркировка родительских аллелей</b></p> <p>3) Нуклеотидные замены в ДНК родительских аллелей</p> <p>4) Структурные изменения отцовской или материнской хромосом</p> <p>5) ПДРФ отцовской или материнской хромосом</p>
	<p>Выберите один правильный ответ</p> <p>2. Х-СЦЕПЛЕННЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ СИНДРОМА:</p> <p>1) Вильямса</p> <p>2) Кернса-Сейра</p> <p>3) Цельвегера</p> <p><b>4) Мартина-Белл</b></p> <p>5) велокардиофациального синдрома</p>
	<p>Выберите один или несколько правильных ответов</p> <p>3. АКТИВАЦИЯ ПРОТООНКОГЕНОВ МОЖЕТ ОСУЩЕСТВЛЯТЬСЯ СЛЕДУЮЩИМИ ПУТЯМИ:</p> <p><b>1) Перемещение гена под более активный промотор</b></p> <p><b>2) Амплификация</b></p> <p><b>3) Активирующая мутация в собственном регуляторном элементе</b></p> <p><b>4) Активирующая мутация самого протоонкогена</b></p>
для промежуточного	<p>Выберите один правильный ответ</p>

контроля (ПК)	Выберите один правильный ответ											
	<p>1. ПРИ АДРЕНОГЕНИТАЛЬНОМ СИНДРОМЕ С ВИРИЛЬНОЙ ФОРМОЙ У МАЛЬЧИКОВ ИСПОЛЬЗУЕТСЯ:</p> <p><b>1) Заместительная терапия</b>  2) Симптоматическое лечение  3) Хирургическое лечение  4) Массаж  5) Психотерапия</p>											
	<p>Выберите один правильный ответ</p> <p>2. ПРИ НАСЛЕДСТВЕННОМ РАКЕ ОПУХОЛЬ ВОЗНИКАЕТ В РЕЗУЛЬТАТЕ:</p> <p><b>1) Герминальной мутации в гене</b>  2) Соматической мутации в гене  3) Накопления в клетке повреждений в различных генах, регулирующих клеточный цикл  4) Аллельной делеции локуса  5) Гиперэкспрессии гена</p>											
<p>Установите соответствие:</p> <table border="0"> <tr> <td><b>ЗАБОЛЕВАНИЕ</b></td> <td><b>ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ</b></td> </tr> <tr> <td>А. Гемофилия</td> <td>1) Рecessивный, сцепленный с X хромосомой</td> </tr> <tr> <td>Б. Болезнь Реклингаузена</td> <td>2) Доминантный, сцепленный с X хромосомой</td> </tr> <tr> <td>В. Гипертоническая болезнь</td> <td>3) Аутомно-рecessивный</td> </tr> <tr> <td></td> <td>4) Аутомно-доминантный</td> </tr> <tr> <td></td> <td>5) Полигенный</td> </tr> </table> <p><b>Ответ: А - 1, Б - 4, В - 5</b></p>	<b>ЗАБОЛЕВАНИЕ</b>	<b>ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ</b>	А. Гемофилия	1) Рecessивный, сцепленный с X хромосомой	Б. Болезнь Реклингаузена	2) Доминантный, сцепленный с X хромосомой	В. Гипертоническая болезнь	3) Аутомно-рecessивный		4) Аутомно-доминантный		5) Полигенный
<b>ЗАБОЛЕВАНИЕ</b>	<b>ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ</b>											
А. Гемофилия	1) Рecessивный, сцепленный с X хромосомой											
Б. Болезнь Реклингаузена	2) Доминантный, сцепленный с X хромосомой											
В. Гипертоническая болезнь	3) Аутомно-рecessивный											
	4) Аутомно-доминантный											
	5) Полигенный											

### 3.9 Учебно-методическое и информационное обеспечение учебной дисциплины

#### Основная литература

п/№	Наименование	Автор(ы)	Год, место издания	Количество экземпляров	
				в библиотеке	на кафедре
1	Клиническая генетика	Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А.Смирнихина	М: Гэотар-медиа, 2018.	50	1
2	Медицинская генетика	Л. В. Акуленко ; под ред. О. О. Янушевич	М: Гэотар-Медиа, 2015.	50	1

#### Дополнительная литература

п/№	Наименование	Автор(ы)	Год, место издания	Количество экземпляров	
				в библиотеке	на кафедре
1	Методы исследования в медицинской генетике	Р. Н. Мустафин, И. Р. Гилязова, Я. Р. Тимашева, Э. К. Хуснутдинова	Уфа: БГМУ, 2020	100	1
2	Наследственные болезни	Р. Н. Мустафин, Е. В.	Уфа: БГМУ, 2020	100	1

	обмена веществ	Сайфуллина, С. Ш. Мурзабаева, Э.К. Хуснутдинова			
3	Онкогенетика	Р. Н. Мустафин, И. Р. Гилязова, Я. Р. Тимашева, А.С. Карунас, Э.К. Хуснутдинова	Уфа: БГМУ, 2020	100	1
4	Основы фармакогенетики	Р. Н. Мустафин, И. Р. Гилязова, Я. Р. Тимашева, Э. К. Хуснутдинова	Уфа: БГМУ, 2020	100	1

### 3.10 Материально-техническое обеспечение учебной дисциплины

- Использование компьютеров, TV, DVD-плееров, мультимедийного комплекса.
- Использование учебных аудиторий, оборудованных лекционных аудиторий, тематических учебных классов.
- Перечень наглядных материалов, технических средств обучения и контроля

№ п/п	Темы лекций и занятий	Наименование ТСО, ТСКЗ
1	К лекциям и практическим занятиям по основным разделам программы.	Учебные таблицы, слайды, доски, CD- и DVD-диски, компьютеры, DVD-плееры, мультимедийные комплексы
2	К практическим занятиям по всем темам.	Тестовые задания.
3	К практическим занятиям по всем темам.	Типовые и ситуационные задачи.

### 3.11 Образовательные технологии

Используемые образовательные технологии при изучении данной дисциплины 40 % интерактивных занятий от объема аудиторных занятий.

Примеры интерактивных форм и методов проведения занятий:

- модульное обучение;
- ролевые игры;
- нестандартные занятия;
- развитие критического мышления;
- дискуссии;
- проблемное обучение;
- междисциплинарное обучение;
- информационно-коммуникационные технологии.

### 3.12 Разделы учебной дисциплины и междисциплинарные связи с последующими дисциплинами

№	Наименование последующих дисциплин	Разделы данной дисциплины, необходимые для изучения последующих дисциплин							
		1	2	3	4	5	6	7	8
1	Неврология	+	+	+	+				+
2	Госпитальная терапия	+				+		+	
3	Акушерство и гинекология	+	+			+			+
4	Онкология, лучевая терапия	+					+	+	
5	Педиатрия	+	+	+	+	+			+



#### **4. Методические рекомендации по организации изучения дисциплины:**

Обучение складывается из контактной работы (48 часов), включающей лекционный курс и практические занятия, и самостоятельной работы (24 часа). Лекционный курс строится на выделении основных тем, их медицинской и социальной значимости. Обращается особое внимание на разделы, имеющие значение для смежных клинических дисциплин: неврологии и нейрохирургии, психиатрии, педиатрии, онкологии, эндокринологии, офтальмологии, оториноларингологии, клинической фармакологии и др. Основное учебное время выделяется на практическую работу по освоению навыков по интерпретации результатов инструментальных, патологоанатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания, а также расчета риска наследственной патологии.

При изучении учебной дисциплины Медицинская генетика необходимо использовать знания и компетенции, приобретенные в ходе освоения таких дисциплин, как биология, биохимия, патофизиология и клиническая патофизиология, фармакология и пропедевтика внутренних заболеваний, и освоить практические умения по выявлению врожденной и наследственной патологии.

Практические занятия проводятся в виде семинаров, демонстрации презентаций и видеофильмов, использования наглядных пособий, решения ситуационных задач, ответов на тестовые задания, разбора клинических больных.

В соответствии с требованиями ФГОС ВО 3++ в учебном процессе широко используются активные и интерактивные формы проведения занятий (ролевые игры, разбор клинических случаев, групповые дискуссии). Удельный вес занятий, проводимых в интерактивных формах, составляет не менее 30% от аудиторных занятий. В ходе практических занятий на проверку теоретической подготовки студентов выделяется 10-15% времени. Основное время используется для работы с пациентами, разбора клинических примеров согласно теме занятия. Максимально используется иллюстративно-демонстрационный потенциал кафедры. Соответственно разделам программы знания студентов проверяются текущим и итоговым тестовым контролем.

Обязательным является подкрепление теоретической части занятия разбором конкретных клинических случаев с представлением больных и решением соответствующих ситуационных задач, проведение ролевой игры, в которой один из учащихся является пациентом, а другой – врачом. Такой подход при работе студенческой группе вырабатывает у учащихся чувство коллективизма, коммуникабельности, внимательности, аккуратности. Это также позволяет освоить деонтологические принципы поведения с пациентами и коллегами.

Самостоятельная работа обучающихся подразумевает подготовку к занятиям, а также к текущему и итоговому контролю знаний и включает изучение лекционного материала и специальной литературы по теме занятия. Работа с учебной литературой рассматривается как вид учебной работы по дисциплине «Медицинская генетика» и выполняется в пределах часов, отводимых на её изучение (в разделе СРО). Каждый обучающийся обеспечен доступом к библиотечным фондам университета и кафедры. По каждому разделу учебной дисциплины разработаны методические указания для обучающихся и методические рекомендации для преподавателей.

Работа обучающегося в группе формирует чувство коллективизма и коммуникабельность. Обучение обучающихся способствует воспитанию у них навыков общения с больным с учетом этико-деонтологических особенностей патологии и пациентов. Самостоятельная работа с литературой, написание историй болезни и рефератов, совместный с преподавателем осмотр и разбор пациентов формируют способность анализировать медицинские и социальные проблемы, умение использовать на практике естественнонаучные, медико-биологические и клинические науки в различных видах профессиональной и социальной деятельности.

Исходный уровень знаний обучающихся определяется тестированием, текущий контроль усвоения предмета определяется устным опросом в ходе занятий, во время клинических разборов, при решении типовых ситуационных задач и ответах на тестовые задания.

В конце изучения учебной дисциплины «Медицинская генетика» проводится промежуточный контроль знаний с использованием тестового контроля, с проверкой практических умений и решением ситуационных задач.

Вопросы по учебной дисциплине «Медицинская генетика» включены в Итоговую государственную аттестацию выпускников.

Различные виды учебной работы, включая самостоятельную работу студента, способствуют овладению культурой мышления, способностью в письменной и устной речи логически правильно оформить его результаты; готовностью к формированию системного подхода к анализу медицинской информации, восприятию инноваций; формируют способность и готовность к самосовершенствованию, самореализации, личностной и предметной рефлексии.


Зав. кафедрой медицинской генетики  
и фундаментальной медицины,  
д.б.н., профессор

 Э.К. Хуснутдинова


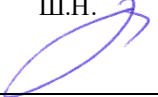
Доцент, к.б.н.


 И.Р. Гилязова



Зав. учебной частью кафедры медицинской  
генетики и фундаментальной медицины,  
к.м.н., доцент

 Я.Р. Тимашева

**5. Протокол согласования рабочей программы дисциплины «Медицинская генетика» с другими дисциплинами специальности**

Наименование предшествующей кафедры	Наименование предшествующей учебной дисциплины	Знания, полученные при изучении предшествующей дисциплины	Умения, приобретенные при изучении предшествующей дисциплины	Навыки, приобретенные при изучении предшествующей дисциплины	Компетенции, приобретенные при изучении предшествующей дисциплины	Подпись заведующего предшествующей кафедры
Кафедра биологии	Биология	Биология клетки, жизненный цикл клетки, митоз, мейоз, гаметогенез. Основы общей генетики. Моногенное и полигенное наследование. Сцепленное наследование. Генетика пола. Наследование, сцепленное с полом. Основы цитогенетики. Молекулярные основы наследственности. Фенотип организма. Закономерности и механизмы изменчивости признаков. Основы медицинской генетики.	Применять законы наследования для определения вероятности появления нормальных и патологических признаков в генотипе и их проявления в фенотипе и прогнозирования наследственных заболеваний человека в результате решения генетических задач.	Решение генетических задач по определению вероятности появления нормальных и патологических признаков в генотипе и их проявления в фенотипе и прогнозирования наследственных заболеваний человека.	УК-1, ОПК-5, ОПК-10	Зав. кафедрой, профессор Викторова Т.В. 
Кафедра биологической химии	Биохимия	Метаболизм пуриновых и пиримидиновых нуклеотидов, репликация, строение реплика тивной вилки,	Анализ результатов биохимических методов исследований и использовать полученные знания	Аналитическая работа с информацией, диагностическими методами	УК-1, ОПК-4, ОПК-5, ОПК-10	Зав. кафедрой, профессор Галимов Ш.Н. 

		<p>синтез ДНК и РНК, роль ферментов (ДНК-полимераза, ДНК-лигаза), деградация и репарация ДНК, транскрипция, роль: промоторов, терминаторов, ДНК-зависимая РНК-полимераза, процессинг РНК, малые ядерные РНК, их биологическая роль, генетический код, строение и функции т-РНК, рибосомы, этапы синтеза белка (инициация, элонгация, терминация), посттрансляционная модификация, ингибиторы синтеза нуклеиновых кислот и белка, механизмы мутагенеза;</p>	<p>для объяснения характера возникающих в организме человека изменений.</p>	<p>исследования.</p>		
<p>Кафедра патологической физиологии</p>	<p>Патофизиология и клиническая патофизиология</p>	<p>Основные закономерности развития патологических процессов и адаптивных механизмов.</p>	<p>Решение профессиональных врачебных задач на основе патофизиологического анализа данных о патологических процессах, состояниях, реакциях и заболеваниях с использованием</p>	<p>Формулировать принципы (алгоритмы, стратегию) и методы их выявления, лечения и профилактики;</p>	<p>УК-1, ОПК-5</p>	<p>Зав. кафедрой патофизиологии, профессор Еникеев Д.А.</p> 

			знаний об общих закономерностях и механизмах их возникновения, развития и завершения.			
Кафедра фармакологии с курсом клинической фармакологии	Фармакология	Фармакокинетика лекарственных средств, индукция и ингибирование микросомальных ферментов печени, фармакодинамика, лекарственные средства, применяемые для лечения наследственных заболеваний, фармакогенетика.	Оценка возможности использования лекарственных средств для целей фармакотерапии на основе представлений об их свойствах.	Выписывание лекарственных средств в рецептах при определенных патологических состояниях, исходя из особенностей фармакодинамики и фармакокинетики препаратов.	УК-1, ОПК-6, ОПК-7, ОПК-11	Зав.кафедрой фармакологии с курсом клинической фармакологии, профессор Валеева Л.А. 
Кафедра пропедевтики внутренних болезней	Пропедевтика внутренних болезней и факультетская терапия	Семиотика наиболее распространенных заболеваний внутренних органов, принципы оказания неотложной медицинской помощи при острых состояниях.	Постановка синдромального диагноза, выбор оптимальных методов лабораторно-инструментального обследования.	Выявление основных клинических симптомов и синдромов и интерпретация результатов лабораторно-инструментального обследования.	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-6, ОПК-7, ОПК-10	Зав. кафедрой пропедевтики внутренних болезней, профессор Загидуллин Н.Ш. 

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ РЕЦЕНЗЕНТА

На рабочую программу по дисциплине «Медицинская генетика» специальности 31.05.01 Лечебное дело, разработанную сотрудниками кафедры медицинской генетики и фундаментальной медицины ФГБОУ ВО «Башкирский государственный медицинский университет» Минздрава России профессором Хуснутдиновой Э.К., доцентом Гилязовой И.Р., доцентом Тимашевой Я.Р.

Рабочая программа соответствует требованиям Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования 3++ специальности 31.05.01 Лечебное дело.

В программе освещены цель и задачи освоения дисциплины, информационно-методическое обеспечение лекций и занятий, перечень профессиональных компетенций, результаты освоения дисциплины, методы контроля и учета результатов усвоения материалов дисциплины. Содержание рабочей программы в полной мере отражает необходимый объем изучаемого материала.

<b>Требования, определяющие качество учебной литературы</b>	<b>Оценка выполнения требований в баллах (1-10)</b>
Общие требования: 1. Содержание рабочей программы соответствует ФГОС ВО 3++, учебному плану специальности 31.05.01 Лечебное дело	10
Требования к содержанию: 1. Основные дидактические единицы соответствуют ФГОС ВО 3++	10
Требования к качеству информации: 1. Приведенные сведения точны, достоверны и обоснованы.	10
2. Авторами использованы методы стандартизации.	10
3. Используются классификации и номенклатуры, принятые в последние годы, международная система единиц СИ и др.	10
4. Методический уровень представления учебного материала высок, изложение содержания адаптировано к образовательным технологиям.	10
5. Соблюдены психолого-педагогические требования к трактовке излагаемого материала	10
Требования к стилю изложения: 1. Изложение вопросов системно, последовательно, без излишних подробностей.	10
2. Определения четки, доступны для понимания.	10
3. Однозначность употребления терминов.	10
4. Соблюдены нормы современного русского языка	10
Требования к оформлению: 1. Рабочая программа оформлена аккуратно, в едином стиле	10
<b>Итого баллов</b>	<b>120</b>

Заключение:

Рабочая программа, разработанная сотрудниками кафедры медицинской генетики и фундаментальной медицины Федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Башкирский государственный медицинский университет» Министерства Здравоохранения Российской Федерации, может быть рекомендована для изучения учебной дисциплины «Медицинская генетика» обучающимися IV курса по специальности 31.05.01 Лечебное дело (очная форма обучения).

« \_\_ » \_\_\_\_\_ 20 \_\_\_\_\_ г.

Заведующий кафедрой медико-биологических дисциплин ФГАОУ ВО «Белгородский

государственный национальный исследовательский

университет» д.м.н., профессор \_\_\_\_\_

*С.И. Пурносов*

Пурносов М.И.

Высшую подпись  
удостоверяю  
Восстановлена  
удостоверена  
по результатам  
перепроверки  
кадровой работы

*Пурносова М.И.*  
*Пурносов М.И.*



Адрес: Россия, 308015, г. Белгород, ул. Победы, 85, тел. (4722) 30-12-11

## ЗАКЛЮЧЕНИЕ РЕЦЕНЗЕНТА

на рабочую программу дисциплины «Медицинская генетика» специальности 31.05.01 Лечебное дело, разработанную сотрудниками кафедры медицинской генетики и фундаментальной медицины ФГБОУ ВО «Башкирский государственный медицинский университет» Минздрава России профессором Хуснутдиновой Э.К., доцентом Гилязовой И.Р., доцентом Тимашевой Я.Р.

Данная рабочая программа соответствует требованиям ФГОС ВО 3++ специальности 31.05.01 Лечебное дело.

Подробно изложены цель и задачи дисциплины, содержание изучаемого материала, информационно-методическое обеспечение лекций и занятий, указаны профессиональные компетенции. Рабочая программа включает в себя учебный план с распределением тем лекций, практических занятий и самостоятельной работы по часам, планируемые результаты освоения дисциплины, оценочные материалы текущего и итогового контроля. Представлен список основной и дополнительной литературы.

<b>Требования, определяющие качество учебной литературы</b>	<b>Оценка выполнения требований в баллах (1-10)</b>
Общие требования: 1. Содержание рабочей программы соответствует ФГОС ВО 3++, учебному плану специальности 31.05.01 Лечебное дело.	10
Требования к содержанию: 1. Основные дидактические единицы соответствуют ФГОС ВО 3++	10
Требования к качеству информации: 1. Приведенные сведения точны, достоверны и обоснованы. 2. Авторами использованы методы стандартизации. 3. Используются классификации и номенклатуры, принятые в последние годы, международная система единиц СИ и др. 4. Методический уровень представления учебного материала высок, изложение содержания адаптировано к образовательным технологиям. 5. Соблюдены психолого-педагогические требования к трактовке излагаемого материала	10 10 10 10 10
Требования к стилю изложения: 1. Изложение вопросов системно, последовательно, без излишних подробностей. 2. Определения четки, доступны для понимания.	10 10



3. Однозначность употребления терминов.	10
4. Соблюдены нормы современного русского языка	10
Требования к оформлению: 1. Рабочая программа оформлена аккуратно, в едином стиле	10
Итого баллов	120

Заключение:

Рабочая программа может быть рекомендована для изучения учебной дисциплины «Медицинская генетика» для обучающихся 4-го курса по специальности 31.05.01 Лечебное дело (очная форма обучения).

«\_\_» \_\_\_\_\_ 20\_\_\_\_ г.

Главный внештатный специалист  
по медицинской генетике  
Минздрава Республики Башкортостан,  
Нургалиева Л.Р.



*Handwritten signature*

(подпись эксперта, М.П.)

## Выписка

из протокола № 10 от «27» мая 2021 г.

заседания кафедры медицинской генетики и фундаментальной медицины

Рабочая программа по дисциплине Медицинская генетика  
специальности 31.05.01 Лечебное дело.

Разработчики: профессор, д.б.н. Хуснутдинова Э.К., к.б.н., доцент  
Гилязова И.Р., к.м.н., доцент Тимашева Я.Р.


На основании представленных материалов кафедра медицинской генетики и фундаментальной медицины подтверждает, что:

1. Рабочая программа подготовлена удовлетворительно с методической и научной точек зрения.
2. Рабочая программа соответствует ФГОС ВО 3++ по специальности 31.05.01 Лечебное дело.
3. Объем часов дисциплины (72 часа) соответствует учебному плану специальности 31.05.01 Лечебное дело.
4. На рабочую программу имеются 2 положительные рецензии.
5. Кафедра медицинской генетики и фундаментальной медицины рекомендует рабочую программу по дисциплине Медицинская генетика для специальности 31.05.01 Лечебное дело к утверждению.

Заведующий кафедрой  
д.б.н., профессор

 Хуснутдинова Э.К.

Секретарь кафедры  
к.м.н., доцент

 Тимашева Я.Р.

## Выписка

из протокола заседания цикловой методической комиссии  
терапевтических дисциплин № 9 от 08 июня 2021 г.

**Присутствовали:** председатель ЦМК по терапевтическим дисциплинам профессор Волевач Л.В., секретарь-доцент Нафикова А.Ш., члены ЦМК ТП.

**Слушали:** завуча кафедры медицинской генетики и фундаментальной медицины, к.м.н., доцента Тимашеву Я.Р. об утверждении рабочей программы учебной дисциплины Медицинская генетика для обучающихся по ФГОС ВО 3++ по специальности 31.05.01 Лечебное дело.


**Авторы (разработчики):**

Д.б.н., профессор Хуснутдинова Э.К., к.б.н., доцент Гилязова И.Р., к.м.н., доцент Тимашева Я.Р.

На основании представленных материалов ЦМК по терапевтическим дисциплинам подтверждает, что:

1. Рабочая программа подготовлена удовлетворительно с методической и научной точек зрения.
2. Рабочая программа соответствует ФГОС ВО 3++ по специальности 31.05.01 Лечебное дело.
3. Объем часов дисциплины (72 часа) соответствует учебному плану специальности 31.05.01 Лечебное дело.
4. На рабочую программу имеются 2 положительные рецензии.
5. ЦМК рекомендует рабочую программу по дисциплине Медицинская генетика для специальности 31.05.01- Лечебное дело к утверждению.

Председатель ЦМК, профессор



Волевач Л.В.

Секретарь ЦМК, доцент



Нафикова А.Ш.

### Выписка

из протокола № 9 от «08» июня 2021 г.  
заседания ЦМК терапевтических дисциплин

Рабочая программа по дисциплине Медицинская генетика специальности  
31.05.01 Лечебное дело.

Разработчики: профессор, д.б.н. Хуснутдинова Э.К., к.б.н., доцент  
Гилязова И.Р., к.м.н., доцент Тимашева Я.Р.

На основании представленных материалов ЦМК терапевтических дисциплин  
подтверждает, что:

1. Рабочая программа подготовлена удовлетворительно с методической и научной точек зрения.
2. Рабочая программа соответствует ФГОС ВО 3++ по специальности 31.05.01 Лечебное дело.
3. Объем часов дисциплины (72 часа) соответствует учебному плану специальности 31.05.01 Лечебное дело.
4. На рабочую программу имеются 2 положительные рецензии.
5. Кафедра медицинской генетики и фундаментальной медицины рекомендует рабочую программу по дисциплине Медицинская генетика для специальности 31.05.01 Лечебное дело к утверждению.

Председатель ЦМК

Волевач Л.В.

Секретарь ЦМК

Нафикова А.Ш.

### Выписка

из протокола № 8 от «09» июня 2021 г.  
заседания УМС специальности 31.05.01 Лечебное дело

Рабочая программа по дисциплине Медицинская генетика специальности  
31.05.01 Лечебное дело.

Разработчики: профессор, д.б.н. Хуснутдинова Э.К., к.б.н., доцент  
Гилязова И.Р., к.м.н., доцент Тимашева Я.Р.

На основании представленных материалов УМС специальности 31.05.01  
Лечебное дело подтверждает, что:

1. Рабочая программа подготовлена удовлетворительно с методической и научной точек зрения.
2. Рабочая программа соответствует ФГОС ВО 3++ по специальности 31.05.01 Лечебное дело.
3. Объем часов дисциплины (72 часа) соответствует учебному плану специальности 31.05.01 Лечебное дело.
4. На рабочую программу имеются 2 положительные рецензии.
5. Кафедра медицинской генетики и фундаментальной медицины рекомендует рабочую программу по дисциплине Медицинская генетика для специальности 31.05.01 Лечебное дело к утверждению.

Председатель УМС



Фаршатова Е.Р.

Секретарь УМС



Иванова О.А.