

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Павлов Валентин Николаевич

Должность: Ректор

Дата подписания: 09.06.2022 09:54:00

Уникальный программный ключ:

a562210a8a161d1bc9a34c4a0a3e820ac76b9d73665849e6d6db2e534e21d6e

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

Кафедра медицинской генетики и фундаментальной медицины ИДПО

УТВЕРЖДАЮ

Ректор



/В.Н. Павлов/

2021 года



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

Направление подготовки (специальность, код) 31.05.02 Педиатрия

Форма обучения очная

Срок освоения основной образовательной программы 6 лет

Курс IV

Семестр VIII

Контактная работа – 48 часов

Лекции - 14 часов

Практические занятия - 34 часа

Всего - 72 часа (2 зачетных единицы)


Самостоятельная работа - 24 часа

При разработке программы учебной дисциплины в основу положены:

- 1) Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования 3++ по направлению подготовки (специальности) 31.05.02 Педиатрия (уровень специалитета), утвержденный приказом Министерства образования и науки РФ №965 от 12 августа 2020 года;
- 2) Учебный план по специальности 31.05.02 Педиатрия, 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 №306н от 27 марта 2017 года «Об утверждении профессионального стандарта «Врач-педиатр участковый»

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

Зав. кафедрой,  
профессор

 Э.К. Хуснутдинова

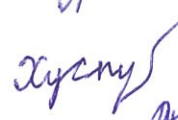


Рабочая программа учебной дисциплины одобрена ЦМК педиатрических дисциплин «23» июня 2021 года, протокол № 9.

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена Ученым советом педиатрического факультета «30» июня 2021 года, протокол № 11.

Председатель  
Ученого совета педиатрического факультета,  
профессор

 И.Ф. Суфияров

Разработчики:  
Зав. кафедрой, профессор  
Доцент  
Доцент

 Э.К. Хуснутдинова  
 Я.Р. Тимашева  
 И.Р. Гилязова

Рецензенты

1) Чурносков М.И., д.м.н., заведующий кафедрой медико-биологических дисциплин ФГАОУ ВО «Белгородский государственный национальный исследовательский университет».

2) Нургалиева 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.....	10
3.1.	Объем учебной дисциплины и виды учебной работы.....	10
3.2.	Разделы учебной дисциплины и компетенции, которые должны быть освоены при их изучении.....	10
3.3.	Разделы учебной дисциплины, виды учебной деятельности и формы контроля.....	14
3.4.	Название тем лекций и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины.....	14
3.5.	Название тем практических занятий и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины.....	14
3.7.	Самостоятельная работа обучающихся.....	15
3.8.	Оценочные средства для контроля успеваемости и результатов освоения учебной дисциплины.....	16
3.9.	Учебно-методическое и информационное обеспечение учебной дисциплины	19
3.10.	Материально-техническое обеспечение учебной дисциплины.....	20
3.11.	Образовательные технологии.....	20
3.12.	Разделы учебной дисциплины и междисциплинарные связи с последующими дисциплинами.....	20
4.	Методические рекомендации по организации изучения дисциплины.....	21
5.	Протоколы согласования рабочей программы дисциплины с другими дисциплинами специальности	22
6.	Протоколы утверждения	25
7.	Рецензии	

## 1. ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Рабочая программа учебной дисциплины «Медицинская генетика» по специальности 31.05.02 Педиатрия, разработана в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования по соответствующему направлению подготовки (специальности) с учетом основной образовательной программы. Процесс изучения дисциплины осуществляется на основе преемственности знаний, умений и компетенций, полученных в курсе биологии, гистологии, нормальной и патологической анатомии, биохимии, нормальной и патологической физиологии, и готовит обучающихся к осознанному восприятию всех других профессиональных дисциплин.

## 2. ВВОДНАЯ ЧАСТЬ

### 2.1. Цели и задачи дисциплины:

**Цель** освоения дисциплины состоит в воспитании профессионально-личностных качеств врача, развитии профессиональной и социальной компетентности на основе приобретения систематических знаний по медицинской генетике, формировании клинического мышления при анализе данных клинического обследования и результатов лабораторных, инструментальных методов исследования и клинико-генеалогического анализа; овладении 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.

### Задачи изучения дисциплины:

- Приобретение обучающимися знаний в области этиологии, патогенеза, клиники, диагностики, лечения и профилактики наследственных заболеваний человека;
- Формирование у обучающихся навыков сбора и анализа жалоб пациента и его родственников и владения клинико-генеалогическим методом с целью увеличения эффективности оказываемой медицинской помощи и сокращения количества диагностических тестов и обследований;
- Формирование у обучающихся умения выделять при осмотре пациента морфоанатомические особенности (фенотип) с определением имеющихся пороков и микроаномалий развития, диагностировать врожденные морфоанатомические варианты отклонений в развитии, правильно понимать (генетически трактовать) и использовать соответствующую терминологию;
- Формирование у обучающихся умения определять показания для применения цитогенетических, молекулярно-генетических и биохимических методов диагностики, умению интерпретировать результаты и выбирать адекватные схемы терапии наследственных заболеваний с учетом общих принципов фармакогенетики и фармакогенетических подходов к персонализации применения лекарственных средств у больных;
- Ознакомление обучающихся с принципами и возможностями медико-генетического консультирования, пренатальной диагностики и скрининговых программ, а также применением основных методик реабилитации и ухода за пациентами с наследственной патологией с соблюдением этики и деонтологии врача.

### 2.2 Место дисциплины в структуре ООП специальности

2.2.1. Медицинская генетика относится к базовой части профессионального цикла дисциплин (Б.1.Б.37) Федерального государственного образовательного стандарта высшего профессионального образования по направлению 31.05.02 - Педиатрия.

## 2.2.2. Основные знания, необходимые для изучения дисциплины формируются:

- в цикле математических, естественнонаучных, медико-биологических дисциплин:

*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;

*биохимия*: представление о метаболизме пуриновых и пиримидиновых нуклеотидов, репликация, строение репликативной вилки, 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;

*патофизиология и клиническая патофизиология*: основные закономерности развития патологических процессов и адаптивных механизмов;

*фармакология*: фармакокинетика лекарственных средств, индукция и ингибирование микросомальных ферментов печени, фармакодинамика, лекарственные средства, применяемые для лечения наследственных заболеваний, фармакогенетика;

- в цикле профессиональных дисциплин:

*пропедевтика внутренних болезней и факультетская терапия*: семиотика наиболее распространенных заболеваний внутренних органов, принципы оказания неотложной медицинской помощи при острых состояниях;

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. Таким образом, «Медицинская генетика» имеет междисциплинарную связь с другими дисциплинами профессионального цикла: гигиеной, общественным здоровьем и здравоохранением, экономикой здравоохранения; эпидемиологией, медицинской реабилитацией, клинической фармакологией, дерматовенерологией, психиатрией, медицинской психологией, отоларингологией, офтальмологией, судебной медициной, безопасностью жизнедеятельности, медициной катастроф, акушерством и гинекологией, пропедевтикой внутренних и детских болезней, лучевой диагностикой, эндокринологией, инфекционными болезнями, фтизиатрией, поликлинической терапией, общей и детской хирургией, анестезиологией, реанимацией и интенсивной терапией, факультетской хирургией, урологией.

### 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 специалисты выпускники должны готовиться к решению задач профессиональной деятельности следующих типов:

#### 1. Медицинский.

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

- Оказание медицинской помощи детям в неотложной или экстренной формах;
- Проведение обследования детей с целью установления диагноза;
- Назначение лечения и контроль его эффективности и безопасности;
- Реализация и контроль эффективности медицинской реабилитации детей, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации или абилитации ребенка-инвалида, 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 дисциплины «Медицинская генетика» направлено на формирование у обучающихся следующих общепрофессиональных (ОПК) и профессиональных компетенций (ПК):

№ п/п	Код и наименование компетенции	Номер индикатора компетенции с содержанием (или ее части)	Индекс трудовой функции и ее содержание	Перечень практических навыков по овладению компетенцией	Оценочные средства
1	2	3			8
1.	ОПК-4. Слособен применять медицинские изделия, предусмотренные порядком оказания медицинской помощи, а также проводить обследование пациента с целью установления диагноза.	ОПК-4. 1 Готов применить алгоритм медицинских технологий, специализированного оборудования и медицинских изделий при решении профессиональных задач. ОПК-4.2 Готов применить медицинские изделия, лекарственные препараты, в том числе иммунобиологические, и иные вещества и их комбинации при	A/01.7 Обследование детей с целью установления диагноза. A/02.7 Назначение лечения детям и контроль его эффективности и безопасности.	Устанавливать контакт с ребенком, родителями (законными представителями) и лицами, осуществляющими уход за ребенком; Составлять генеалогическое древо в пределах трех поколений родственников начиная с большого ребенка; Получать информацию о наличии наследственных и хронических заболеваний у ближайших родственников и лиц, осуществляющих	Тесты, типовые задачи, собеседование



	<p>решении профессиональных задач. ОПК-4.3 Оценивает результаты использования медицинских технологий, специализированного оборудования и медицинских изделий при решении профессиональных задач</p>	<p>уход за ребенком; Получать информацию о возрасте родителей и их вредных привычках (табакокурение, прием алкоголя, психоактивных веществ) в момент рождения ребенка, о профессиональных вредностях, жилищных условиях, неблагоприятных социально-гигиенических факторах, воздействующих на ребенка; Получать информацию об анамнезе жизни ребенка, в том числе от какой беременности и какой по счету ребенок, об исходах предыдущих беременностей, о течении настоящей беременности и родов, состоянии ребенка при рождении и в период новорожденности, о продолжительности естественного, смешанного и искусственного вскармливания; Получать информацию о жалобах, сроках начала заболевания, сроках первого и повторного обращения, проведенной терапии; Оценивать состояние и самочувствие ребенка, осматривать и оценивать кожные покровы, выраженность подкожно-жировой клетчатки, ногти, волосы, видимые слизистые, лимфатические узлы, органы и системы организма ребенка, оценивать соответствие паспортному возрасту физического и психомоторного развития детей; определять массу тела и рост, индекс массы тела ребенка различного возраста, оценивать физическое и психомоторное развитие детей; Обосновывать необходимость и объем лабораторного обследования детей; Интерпретировать результаты</p>	
--	---	---	--

			<p>лабораторного обследования детей по возрастно-половым группам;          Обосновывать необходимость и объем инструментального обследования детей;          Интерпретировать результаты инструментального обследования детей по возрастно-половым группам;          Обосновывать необходимость направления детей на консультацию к врачам-специалистам;          Обосновывать необходимость направления детей на госпитализацию;          Пользоваться медицинской аппаратурой, которая входит в стандарт оснащения кабинета врача-педиатра участкового в соответствии с порядком оказания медицинской помощи</p>	
<p>2. ОПК-5. Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач.</p>	<p>ОПК-5.1.          Готов применить алгоритм клинико-лабораторной, инструментальной и функциональной диагностики при решении профессиональных задач.          ОПК-5.2.          Оценивает морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для интерпретации результатов клинико-лабораторной, инструментальной и функциональной диагностики при решении профессиональных задач.          ОПК-5.3.          Знать принципы функционирования систем органов.</p>	<p>A/01.7          Обследование детей с целью установления диагноза.</p>	<p>Оценивать состояние и самочувствие ребенка, осматривать и оценивать кожные покровы, выраженность подочно-жировой клетчатки, ногти, волосы, видимые слизистые, лимфатические узлы, органы и системы организма ребенка, оценивать соответствие паспортному возрасту физического и психомоторного развития детей; определять массу тела и рост, индекс массы тела ребенка различного возраста, оценивать физическое и психомоторное развитие детей;          Оценивать клиническую картину болезни и состояний, требующих оказания экстренной помощи детям;          Оценивать клиническую картину болезни и состояний, требующих оказания неотложной помощи детям;          Оценивать клиническую картину болезни и состояний, требующих оказания паллиативной медицинской помощи детям.</p>	<p>Тесты, типовые задачи, собеседование</p>



3	<p>ОПК-8. Способен реализовывать и осуществлять контроль эффективности медицинской реабилитации пациента, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации и абилитации ребенка-инвалида, проводить оценку способности пациента осуществлять трудовую деятельность.</p>	<p>ОПК-8.1 Анализирует состояние здоровья населения по основным показателям и определять его приоритетные проблемы и риски. ОПК-8.2 Разрабатывает план медико-профилактических мероприятий, направленных на сохранение здоровья населения.</p>	<p>А/03.7 Реализация и контроль эффективности индивидуальных реабилитационных программ для детей. А/04.7 Проведение профилактических мероприятий, в том числе санитарно-просветительной работы, среди детей и их родителей.</p>	<p>Оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи детям; Оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи детям; Оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания паллиативной медицинской помощи детям; Интерпретировать результаты лабораторного обследования детей по возрастному-половым группам; Обосновывать необходимость и объем инструментального обследования детей; Интерпретировать результаты инструментального обследования детей по возрастному-половым группам; Обосновывать необходимость направления детей на консультацию к врачам-специалистам; Обосновывать необходимость направления детей на госпитализацию; Пользоваться медицинской аппаратурой, которая входит в стандарт оснащения кабинета врача-педиатра участкового в соответствии с порядком оказания медицинской помощи.</p>	<p>Тесты, типовые задачи, собеседование</p>
4	<p>ПК-1. Способность обследовать детей с целью установления диагноза.</p>	<p>ПК-1.1. Собирает анамнез жизни ребенка (включая информацию о перенесенных заболеваниях и хирургических вмешательствах, профилактических прививках), информацию о родителях, ближайших родственниках и лицах, осуществляющих уход за ребенком. ПК-1.2. Собирает анамнез заболевания. ПК-1.3. Оценивает состояние и самочувствие ребенка.</p>	<p>А/01.7 Обследование детей с целью установления диагноза.</p>	<p>Сбор анамнеза жизни ребенка (включая информацию о перенесенных заболеваниях и хирургических вмешательствах, профилактических прививках), информацию о родителях, ближайших родственниках и лицах, осуществляющих уход за ребенком. Сбор анамнеза заболевания. Оценка состояния и самочувствия ребенка. Направление детей на лабораторное обследование соответствия с</p>	<p>Тесты, типовые задачи, собеседование</p>

	<p>ПК-1.4. Направляет детей на лабораторное обследование соответствия с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи и оценивает их результаты.</p> <p>ПК-1.5. Направляет детей на инструментальное обследование в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи и оценивает их результаты.</p> <p>ПК-1.6. Направляет детей на консультации к врачам-специалистам в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи.</p> <p>ПК-1.7. Направляет детей на госпитализацию в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи.</p> <p>ПК-1.8. Оценивает клиническую картину болезни и составляет дифференциальный диагноз с другими заболеваниями и ставит диагноз в соответствии с действующими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи.</p> <p>ПК-1.9. Проводит дифференциальный диагноз с другими заболеваниями и ставит диагноз в соответствии с действующими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи.</p>	
		<p>действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи и оценивает их результаты.</p> <p>Направление детей на инструментальное обследование в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи и оценивает их результаты.</p> <p>Направление детей на консультации к врачам-специалистам в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи.</p> <p>Направление детей на госпитализацию в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи.</p> <p>Оценка клинической картины болезни и составление дифференциального диагноза с другими болезнями и установление диагноза в соответствии с действующей Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем.</p>

5	<p>ПК-2. Способность назначать лечение детям и контролировать его эффективность и безопасность.</p>	<p>ПК-2.1. Разрабатывает план лечения болезней и состояний ребенка  ПК-2.2. Назначает медикаментозную терапию ребенку.  ПК-2.3. Назначает немедикаментозную терапию ребенку.  ПК-2.4. Назначает диетотерапию ребенку.  ПК-2.5. Формирует у детей, их родителей (законных представителей) и лиц, осуществляющих уход за ребенком, приверженность лечению.  ПК-2.6. Выполняет рекомендации по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами.  ПК-2.7. Оказывает медицинскую помощь детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний с явными признаками угрозы жизни пациента (проведение мероприятий по восстановлению дыхания и сердечной деятельности)  ПК-2.8. Оказывает медицинскую помощь детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента.  ПК-2.9. Оценивает эффективность и безопасность медикаментозной и немедикаментозной терапии у детей.</p>	<p>A/02.7  Назначение лечения детям и контроль его эффективности и безопасности.</p>	<p>Разработка плана лечения болезней и состояний ребенка  Назначение медикаментозной терапии ребенку.  Назначение немедикаментозной терапии ребенку.  Назначение диетотерапии ребенку.  Формирование у детей, их родителей (законных представителей) и лиц, осуществляющих уход за ребенком, приверженности лечению.  Выполнение рекомендаций по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку врачами-специалистами.  Оказание медицинской помощи детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний с явными признаками угрозы жизни пациента (проведение мероприятий по восстановлению дыхания и сердечной деятельности)  Оказание медицинской помощи детям при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни пациента.  Оценка эффективности и безопасности медикаментозной и немедикаментозной терапии у детей.</p>
---	---	--	--	--

### 3. ОСНОВНАЯ ЧАСТЬ

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

Виды учебной работы	Трудоемкость Часы		Семестры (указание часов по семестрам)	
			7 семестр	8 семестр
Аудиторные занятия (всего)	48			48
В том числе:				
Лекции	14			14
Практические занятия	34			34
Самостоятельная работа (всего)	24			24
В том числе:				
История болезни				
Другие виды работ: тестовый контроль, ситуационные задачи				
Формы аттестации по дисциплине (зачет)				
<b>Общая трудоемкость дисциплины</b>	<b>72</b>	<b>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

№	Номер компетенции	Наименование раздела учебной дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах (темы разделов и подразделов)
1.	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2	Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики	Наследственные болезни – определение. Мутации как этиологические факторы наследственных болезней. Геномные, хромосомные и генные мутации. Летальные эффекты мутаций. Классификация наследственной патологии. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность наследственных болезней. Клинико-генеалогический, популяционно-статистический, близнецовый, молекулярно-генетический, 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.
2.	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2	Хромосомные болезни. Врожденные пороки развития.	Врожденные пороки развития (ВПР) и тератогенез. Классификация, этиология, примеры ВПР. Тератогенный терминационный период, 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. 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, синдром Патау, синдром Эдвардса), гоносомных синдромов (синдром Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии по X-хромосоме, синдром ХУУ), мозаицизм. Сбалансированные хромосомные аномалии (робертсоновские транслокации), несбалансированные хромосомные аномалии (синдромы частичных моносомий и трисомий по 8, 9, 22 хромосомам). Особенности фенотипа больных. Однородительские дисомии, хромосомный импринтинг, семейная предрасположенность. Микроцитогенетические синдромы: Ангельмана, Прадера-Вилли, Вольфа-Хишхорна, «кошачьего крика», Ди Джорджи (VELOкардиофациальный синдром), Вильямса. Особенности ведения пациентов с хромосомными заболеваниями.
3.	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8,	Моногенные наследственные болезни.	Клинические аспекты изучения генома человека. Общая характеристика моногенной патологии,

	ПК-1, ПК-2	Наследственные болезни обмена веществ.	распространенные и редкие формы. Общие вопросы этиологии и патогенеза моногенных заболеваний: типы генных мутаций, разнообразие их проявления на клиническом, биохимическом, молекулярно-генетическом уровнях. Эффекты анте- 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 аминокислотурии Генетика жизнеугрожающих состояний - синдром внезапной смерти (детская, кардиогенная и метаболическая внезапная смерть).
4.	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2	Патогенетическое лечение наследственных орфанных 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.	ОПК-4,	Генетические основы	5.1. Генетические основы

	<p>ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2</p>	<p>мультифакторных заболеваний. Онкогенетика. Фармакогенетика.</p>	<p><i>мультифакторных заболеваний.</i> 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. <i>5.2. Онкогенетика.</i> 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. Особенности онкологических заболеваний детского возраста. 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.</p>
--	---	--	---



			<p>Применение геномики для индивидуализации лечения опухолей. Таргетная терапия.</p> <p>5.3. Фармакогенетика.</p> <p>Введение в клиническую фармакогенетику. Фармакокинетические и фармакодинамические полиморфизмы генов. Значение фармакогенетического тестирования для персонализации применения различных групп лекарственных препаратов. Практическое использование клинико-фармакологических технологий персонализированной медицины. Наследственно обусловленные патологические реакции на различные лекарственные вещества.</p>
6.	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2	Профилактика наследственной патологии.	<p>Виды профилактики наследственных заболеваний. Персонализированная медицина. Медико-генетическое консультирование, виды, этапы, показания к проведению. Принципы расчета генетического риска при разных формах наследственной патологии. Пренатальная диагностика: показания к применению. Преконцепционная профилактика, донорские программы в циклах ЭКО. Методы неинвазивной и инвазивной пренатальной диагностики</p> <p>Неинвазивные: УЗИ плода, биохимический скрининг, неинвазивные методы ДНК-диагностики плода.</p> <p>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.</p>

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

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела учебной дисциплины	Виды учебной деятельности, в т.ч.самостоятельная работа обучающихся (в часах)				Формы текущего контроля успеваемости
			Л	ПЗ	СРС	всего	
1.	8	Медицинская генетика.	14	34	16	72	Тесты, ситуационные задачи, собеседование.
		<b>ИТОГО</b>	<b>14</b>	<b>34</b>	<b>16</b>	<b>72</b>	

### 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 мультифакториальных 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	Наименован ие учебной дисциплины	Наименование практического занятия	Всего часов
1	2	3	4	5
1	8	Медицинская генетика.	Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики.	6
2	8	Медицинская генетика	Хромосомные болезни. Врожденные пороки развития.	6
3	8	Медицинская генетика.	Моногенные наследственные болезни. Наследственные болезни обмена веществ.	5
4	8	Медицинская генетика.	Патогенетическое лечение наследственных орфанных заболеваний.	5
5	8	Медицинская генетика.	Генетические основы мультифакторных заболеваний.	2
			Онкогенетика.	2
			Фармакогенетика.	2
6	8	Медицинская генетика	Профилактика наследственной патологии. Зачет.	6
		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	8	Медицинская генетика.	Подготовка к занятиям, подготовка к тестированию, подготовка к текущему контролю, оформление клинико-генеалогической карты.	24
<b>ИТОГО часов в семестре:</b>				24

### 3.8. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ КОНТРОЛЯ УСПЕВАЕМОСТИ И РЕЗУЛЬТАТОВ ОСОВЕНИЯ 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)
			Многочленные наследственные болезни. Наследственные болезни обмена веществ.		10	20 (ВК)
			Патогенетическое лечение наследственных орфанных заболеваний.		10	20 (ВК)
2.	7	Текущий контроль (ТК)	Генетические основы мультифакториальных заболеваний. Онкогенетика. Фармакогенетика.	Тестовые задания, ситуационные задачи, устный опрос	10	20 (ТК)
			Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование. Зачет.		10	20 (ТК)
			Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики.		10	20 (ТК)
			Хромосомные болезни. Врожденные пороки развития. Многочленные наследственные болезни. Наследственные болезни обмена веществ.		10	20 (ТК)
3.	7	Промежуточный контроль (ПК)	Патогенетическое лечение наследственных орфанных заболеваний.	Тестовые задания, ситуационные задачи, собеседование	10	20 (ПК)
			Генетические основы мультифакториальных заболеваний. Онкогенетика. Фармакогенетика.		10	20 (ПК)
			Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование. Зачет.		10	20 (ПК)
			Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики.		10	20 (ПК)
	7		Хромосомные болезни. Врожденные пороки развития.		10	20 (ПК)
			Многочленные наследственные болезни. Наследственные болезни обмена веществ.		10	20 (ПК)

			болезни обмена веществ.		
			Патогенетическое лечение наследственных орфанных заболеваний.	10	20 (ПК)
			Генетические основы мультифакториальных заболеваний. Онкогенетика. Фармакогенетика.	10	20 (ПК)
			Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование. Зачет.	60	20 (ПК)

### 3.8.2. Примеры оценочных средств

для входящего контроля (ВК)	<p>Выберите один правильный ответ</p> <p>1. В ИНТЕРФАЗЕ МЕЖДУ ДВУМЯ МИТОТИЧЕСКИМИ ДЕЛЕНИЯМИ ПРОИСХОДИТ</p> <p><b>1) Репликация хромосом</b></p> <p>2) Обмен гомологичными участками между гомологичными хромосомами</p> <p>3) Диминуция (потеря определённой части) хроматина</p> <p>4) Репликация центромерных областей хромосом.</p> <p>5) Укорочение теломеры</p>	
	<p>Установите соответствие:</p> <table border="0"> <tr> <td style="vertical-align: top;"> <p><b>ОПРЕДЕЛЕНИЕ</b></p> <p>А. Фрагмент одной хромосомы присоединяется к поврежденному концу другой</p> <p>Б. Разрыв хромосомы в двух местах и последующее соединение этого фрагмента, но с поворотом на 180 градусов</p> <p><b>Ответ: А - 5, Б - 4</b></p> </td> <td style="vertical-align: top; padding-left: 20px;"> <p><b>ЯВЛЕНИЕ</b></p> <p>1. Гаплоидия</p> <p>2. Тетраплоидия</p> <p>3. Делеция</p> <p>4. Инверсия</p> <p>5. Транслокация</p> </td> </tr> </table>	<p><b>ОПРЕДЕЛЕНИЕ</b></p> <p>А. Фрагмент одной хромосомы присоединяется к поврежденному концу другой</p> <p>Б. Разрыв хромосомы в двух местах и последующее соединение этого фрагмента, но с поворотом на 180 градусов</p> <p><b>Ответ: А - 5, Б - 4</b></p>
<p><b>ОПРЕДЕЛЕНИЕ</b></p> <p>А. Фрагмент одной хромосомы присоединяется к поврежденному концу другой</p> <p>Б. Разрыв хромосомы в двух местах и последующее соединение этого фрагмента, но с поворотом на 180 градусов</p> <p><b>Ответ: А - 5, Б - 4</b></p>	<p><b>ЯВЛЕНИЕ</b></p> <p>1. Гаплоидия</p> <p>2. Тетраплоидия</p> <p>3. Делеция</p> <p>4. Инверсия</p> <p>5. Транслокация</p>	
для текущего контроля (ТК)	<p>Выберите один правильный ответ</p> <p>3. ЧИСЛО СМЫСЛОВЫХ КОДОНОВ В ГЕНЕТИЧЕСКОМ КОДЕ РАВНО:</p> <p>1) 20</p> <p>2) 64</p> <p><b>3) 61</b></p> <p>4) 4</p>	
	<p>Выберите один правильный ответ</p> <p>1. ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА ЭТО:</p> <p>1) Белковый аппарат клетки, содержащий совокупность всех молекул структурных белков и ферментов</p> <p><b>2) Наследственный аппарат клетки, содержащий весь объем информации, необходимой для развития организма</b></p> <p>3) Энергетический аппарат клетки</p> <p>4) Совокупность всех экспрессирующихся молекул в клетке</p> <p>5) Совокупность всех метилированных последовательностей в клетке</p>	
	<p>Выберите один или несколько правильных ответов</p> <p>2. К МИКРОДЕЛЕЦИОННЫМ СИНДРОМАМ ОТНОСЯТСЯ ЗАБОЛЕВАНИЯ:</p> <p>1) Муковисцидоз</p> <p><b>2) Вело-кардио-фациальный синдром</b></p> <p>3) Синдром fragile X-хромосомы</p> <p><b>4) Синдром Вильямса</b></p>	
	<p>Выберите один правильный ответ</p> <p>3. НАРУШЕНИЕ РАВНОВЕСИЯ МЕЖДУ СТИМУЛИРУЮЩИМ ДЕЙСТВИЕМ ОНКОГЕНОВ И БЛОКИРУЮЩИМ ДЕЙСТВИЕМ ГЕНОВ-СУПРЕССОРОВ НА КЛЕТОЧНЫЙ ЦИКЛ МОЖЕТ ПРИВЕСТИ К:</p> <p>1) Хромосомным перестройкам</p> <p><b>2) Развитию опухоли</b></p> <p>3) Появлению мутации в гене</p>	

	4) Инактивации генов, расположенных в импринтированных районах 5) Снижению генной экспрессии
для промежуточного контроля (ПК)	Выберите один правильный ответ  1. ОСНОВНОЙ ОСОБЕННОСТЬЮ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ СТРУКТУРЫ ИЗОЛЯТОВ ЯВЛЯЕТСЯ 1) Увеличение доли гетерозигот 2) Увеличение доли доминантных гомозигот <b>3) Увеличение доли рецессивных гомозигот</b> 4) Снижение доли рецессивных гомозигот 5) Примерно одинаковое соотношение гомо- и гетерозигот
	Выберите один правильный ответ  2. ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ НАИБОЛЕЕ ЧАСТО ФОРМИРУЮТСЯ В <b>1) Эмбриональном периоде развития</b> 2) Плодном 3) Перинатальном 4) Постнатальном 5) Период гаметогенеза
	Выберите один правильный ответ  3. ДЛЯ СОВРЕМЕННОЙ МОДЕЛИ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЙ МОРАЛИ - БИОЭТИКИ, ОСНОВНЫМ ПРИНЦИПОМ ЯВЛЯЕТСЯ ПРИНЦИП: 1) "Соблюдения долга" 2) "Не навреди" 3) Приоритета науки <b>4) Приоритета прав и уважения достоинства пациента</b> 5) Невмешательства

### 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 обмена веществ	Р. Н. Мустафин, Е. В. Сайфуллина, С. Ш.	Уфа: БГМУ, 2020	100	1



		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

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




Я.Р. Тимашева



Доцент, к.б.н.





Гилязова И.Р.

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 заведующей предшествующей кафедры
Кафедра биологии	Биология	Биология клетки, жизненный цикл клетки, митоз, мейоз, гаметогенез. Основы общей генетики. Меногенное 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 репликативной вилки,	Анализ результатов биохимических методов исследований и использовать полученные знания	Аналитическая работа с информацией, диагностическими	УК-1, ОПК-4, ОПК-5, ОПК-10	Зав. кафедрой, профессор Галимов Ш.Н.

Кафедра патологической физиологии	Патофизиология и клиническая патофизиология	<p>синтез ДНК и РНК, роль ферментов (ДНК-полимераза, ДНК-лигаза), дегградация 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>методами исследования.</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> 



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 Валева 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 31.05.02 Педиатрия, 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 31.05.02 Педиатрия.

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.

Требования, определяющие качество учебной литературы	Оценка выполнения требований в баллах (1-10)
Общие требования: 1. Содержание рабочей программы соответствует ФГОС ВО 3++, учебному плану специальности 31.05.02 Педиатрия.	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
Требования к стилю изложения: 1. Изложение вопросов системно, последовательно, без излишних подробностей. 2. Определения четки, доступны для понимания.	10 10





## ЗАКЛЮЧЕНИЕ РЕЦЕНЗЕНТА

на рабочую программу дисциплины «Медицинская генетика» специальности 31.05.02 Педиатрия, 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 31.05.02 Педиатрия.

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.

Требования, определяющие качество учебной литературы	Оценка выполнения требований в баллах (1-10)
Общие требования: 1. Содержание рабочей программы соответствует ФГОС ВО 3++, учебному плану специальности 31.05.02 Педиатрия.	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



## Выписка

из протокола № 10 от «27» мая 2021 г.

заседания кафедры медицинской генетики и фундаментальной медицины

Рабочая программа по дисциплине Медицинская генетика  
специальности 31.05.02 Педиатрия.

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 31.05.02 Педиатрия.
3. Объем часов дисциплины (72 часа) соответствует учебному плану специальности 31.05.02 Педиатрия.
4. На рабочую программу имеются 2 положительные рецензии.
5. Кафедра медицинской генетики и фундаментальной медицины рекомендует рабочую программу по дисциплине Медицинская генетика для специальности 31.05.02 Педиатрия к утверждению.

Заведующий кафедрой  
д.б.н., профессор

Хуснутдинова Э.К.

Секретарь кафедры  
к.м.н., доцент

Тимашева Я.Р.

## Выписка

из протокола № 9 от «23» июня 2021 г.  
заседания ЦМК педиатрических дисциплин

Рабочая программа по дисциплине Медицинская генетика специальности  
31.05.02 Педиатрия.

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 педиатрических дисциплин подтверждает, что:

1. Рабочая программа подготовлена удовлетворительно с методической и научной точек зрения.
2. Рабочая программа соответствует ФГОС ВО 3++ по специальности 31.05.02 Педиатрия.
3. Объем часов дисциплины (72 часа) соответствует учебному плану специальности 31.05.02 Педиатрия.
4. На рабочую программу имеются 2 положительные рецензии.
5. Кафедра медицинской генетики и фундаментальной медицины рекомендует рабочую программу по дисциплине Медицинская генетика для специальности 31.05.02 Педиатрия к утверждению.

Председатель ЦМК



Яковлева Л.В.

Секретарь ЦМК



Юмалин С.Х.

## Выписка

из протокола № 11 от «30» июня 2021 г.  
заседания УМС специальности 31.05.02 Педиатрия

Рабочая программа по дисциплине Медицинская генетика специальности  
31.05.02 Педиатрия.

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 31.05.02  
Педиатрия подтверждает, что:

1. Рабочая программа подготовлена удовлетворительно с методической и научной точек зрения.
2. Рабочая программа соответствует ФГОС ВО 3++ по специальности 31.05.02 Педиатрия.
3. Объем часов дисциплины (72 часа) соответствует учебному плану специальности 31.05.02 Педиатрия.
4. На рабочую программу имеются 2 положительные рецензии.
5. Кафедра медицинской генетики и фундаментальной медицины рекомендует рабочую программу по дисциплине Медицинская генетика для специальности 31.05.02 Педиатрия к утверждению.

Председатель УМС



И.Ф. Суфияров

Секретарь УМС



О.Г. Афанасьева