

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Павлов Валентин Николаевич
Должность: Ректор
Дата подписания: 18.06.2021 15:15:48
Уникальный программный ключ:
a562210a8a161d1bc9a34c4a0a3e820ac76b9d73665849e6d6db2e5a4e71d6ee

Приложение 3

Б1.Б БАЗОВАЯ ЧАСТЬ

АННОТАЦИЯ К РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЕ ПО ДИСЦИПЛИНЕ «ГЕНЕТИКА»

Шифр дисциплины по УП: Б1.Б.01

Год обучения: 1,2 год

Семестр: 1,2,3,4

Число кредитов / часов: 28 ЗЕ / 1008 ч

Цель дисциплины: подготовка квалифицированного врача-генетика, обладающего системой универсальных и профессиональных компетенций, способного и готового для самостоятельной профессиональной деятельности.

Требования к усвоению содержания курса: В результате освоения дисциплины формируются следующие компетенции: УК- 1, ПК- 1, 2, 5, 6, 7, 9, 10.

Место дисциплины в учебном плане: Б1 Дисциплины (модули), Б.01. Базовая часть Дисциплина осваивается во 1,2,3 и 4 семестрах.

Содержание дисциплины:

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

Наследственные болезни человека. Моногенные наследственные болезни: определение, этиология, классификация наследственных болезней. Семиотика, классификация и основные принципы клинической диагностики наследственных болезней. Наследственные болезни обмена веществ. Наследственные параличи и атаксии. Наследственные нейропатии. Болезни импринтинга. Митохондриальные болезни. Болезни динамических мутаций. Диагностика, лечение, реабилитация больных с наследственной патологией.

Хромосомные и тератогенные синдромы. Основы эмбриологии. Дисморфогенез. Хромосомные болезни. Формирование врожденных пороков развития. Клинико-цитогенетическая характеристика аномалий аутосом. Клинико-цитогенетическая характеристика аномалий половых хромосом. Тератогенные синдромы.

Многофакторные болезни и болезни с наследственной предрасположенностью. Наследственность и патогенез. Наследственность и клиническая картина болезни. Наследственность и исходы заболеваний. Генетические основы гомеостаза. Экология человека и экологически обусловленная патология. **Онкогенетика.** Теория рака с позиции молекулярной генетики. Многоступенчатый характер мутационного процесса при онкогенезе. Генетика канцерогенеза. Онкогены и протоонкогены. Генетические основы рака молочной железы. Генетические основы рака простаты, мочевого пузыря и почки. Возможность прогнозирования генетического риска. **Фармакогенетика.** Генетические основы биотрансформации ксенобиотиков. Индивидуальное прогнозирование эффективности терапии на основе генотипирования. Индивидуальные различия в ответах на лекарства, обусловленные аллельными вариациями генетических полиморфизмов. Генетические основы назначения антикоагулянтов. Факоматозы. Этиология, клиника, диагностика, лечение, профилактика. **Методы выявления генетической предрасположенности и генетического риска.** Индивидуализированный подход к диагностике и прогнозированию с учетом генетического статуса пациента. Биоинформатика на службе медицинской генетики. Расчет и оценка генетического риска. Генетическая паспортизация. Этические вопросы медицинской генетики. **Современные методы диагностики наследственных и наследственно обусловленных болезней.** Лабораторная генетика. Современные молекулярно-генетические методы диагностики и профилактики наследственных и наследственно обусловленных заболеваний: ПЦР, рестрикционный анализ ПДРФ, ПЦР в реальном времени, секвенирование. Принципы организации и работа ПЦР-лаборатории. Цитогенетика. Прямые и непрямые методы цитогенетики. Этапы культивирования. Анализ метафазных хромосом. Молекулярная цитогенетика и диагностика хромосомных мутаций. **Медико-генетическое консультирование: виды, этапы.** **Пренатальная диагностика.** Медико-генетическое консультирование: виды, этапы. Современные возможности использования генетических исследований в практике МГК. Пренатальная диагностика. Прогнозирование риска развития многофакторной патологии. Основы пренатальной диагностики. Скрининг беременных. Инвазивные методы пренатальной диагностики. Показания. Риск осложнений. Цитогенетические и молекулярно-генетические методы в пренатальной диагностике патологии плода. Неонатальный скрининг на наследственные болезни. **Профилактика наследственных болезней.** Профилактическая и пресимптоматическая медицина. Молекулярная медицина – медицина будущего. Генная терапия.

АННОТАЦИЯ К РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЕ ПО ДИСЦИПЛИНЕ «ОБЩЕСТВЕННОЕ ЗДОРОВЬЕ И ЗДРАВООХРАНЕНИЕ»

Шифр дисциплины по УП: Б1.Б.02

Год обучения: 1 год

Семестр: 1

Число кредитов / часов: 2 ЗЕ / 72 ч

Цель дисциплины: изучение статистических методов и использование их при анализе общественного здоровья и деятельности служб здравоохранения, применение экономических методов и принципов управления здравоохранением в практической деятельности врача.

Требования к усвоению содержания курса: В результате освоения дисциплины формируются следующие компетенции: ПК- 4, 11, 12

Место дисциплины в учебном плане: Б1 Дисциплины (модули), Б.02. Базовая часть Дисциплина осваивается в 1 семестре.

Содержание дисциплины:

Конституционные основы Российской Федерации и Республики Башкортостан. Законодательство в сфере охраны здоровья. Права граждан в области охраны здоровья: Конституция РФ и РБ. Основные положения действующих в настоящее время законов. Охрана здоровья граждан и ее принципы. Права отдельных групп населения в области охраны здоровья. Права и обязанности медицинских организаций и медицинских работников. Юридическая ответственность медицинских работников и организаций здравоохранения. Основные показатели состояния здоровья населения РФ и РБ. Целевые показатели здоровья населения согласно государственным программам развития здравоохранения. **Организация медицинской помощи населению:** Виды, формы и условия оказания медицинской помощи населению. Организация амбулаторно-поликлинической, стационарной, специализированной медицинской помощи в современных условиях. Порядки оказания медицинской помощи. **Медицинская статистика:** Методики сбора и медико-статистического анализа информации состоянии здоровья населения и деятельности медицинских организаций. Относительные, средние величины, оценка достоверности показателей здоровья населения, динамические ряды, стандартизованные величины. Корреляционный анализ. Доказательная медицина. **Экономика здравоохранения. Планирование и финансирование здравоохранения:** Ресурсы здравоохранения и показатели их использования. Методы планирования, преимущество аналитического планирования. Источники финансирования здравоохранения и их использование в системе обязательного медицинского страхования.

АННОТАЦИЯ К РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЕ ПО ДИСЦИПЛИНЕ «ПЕДАГОГИКА»

Шифр дисциплины по УП: Б1.Б.03

Год обучения: 2 год

Семестр: 3

Число кредитов / часов: 2 ЗЕ / 72 ч

Цель дисциплины: усвоении ординатором основ педагогики, знаний педагогических теорий, основных целей, закономерностей и принципов организации образовательного процесса, традиционных и инновационных педагогических технологий, способов управления развитием способностей и компетенций, необходимых в профессиональной деятельности врача.

Требования к усвоению содержания курса: В результате освоения дисциплины формируются следующие компетенции: УК- 1, 2, 3; ПК-10

Место дисциплины в учебном плане: Б1 Обязательные дисциплины. Б.03. Базовая часть. Дисциплина осваивается в 3 семестре.

Содержание дисциплины:

Педагогика как наука. Предмет педагогика. Определение педагогики как науки. Объект, предмет, функции и задачи педагогики. Образование как педагогический процесс. Категориальный аппарат педагогики: воспитание, обучение, образование. Взаимосвязь педагогической науки и практики. Система педагогических наук. Связь педагогики с

другими науками. Система непрерывного медицинского образования в России. Понятие «мировой образовательный процесс». Болонское соглашение о создании общеевропейского академического пространства. **Правовые основы деятельности образовательных учреждений.** ФЗ «Об образовании в РФ». Приоритеты образовательной политики Российской Федерации. Характеристика компонентов в соответствии с законом «Об образовании». Принципы государственной политики в области образования. Документы, отражающие содержание образования. Федеральный государственный образовательный стандарт. Учебный план. Учебная программа. Содержание образования: определение, теоретические основы, структура и реализация **Основные дидактические системы. Концепции и подходы к обучению.** Дидактика как одна из педагогических научных дисциплин. Основные подходы к обучению – компетентностный, деятельностный, личностно-ориентированный. Принципы обучения. Методы обучения: сущность, классификация, технология оптимального выбора. Активные методы обучения. Типология средств обучения. Общая дидактическая роль средств обучения. Принципы использования средств обучения. Формы организации учебной работы. Технологии обучения. Сущность современных образовательных технологий: модульной, контекстной, проблемной организации учебного процесса. **Теория воспитания.** Сущность понятия «воспитание». Принципы воспитания. Концепции воспитания. Критерии воспитанности. Современные педагогические методы воспитания, их использование в профессиональной деятельности. Формы воспитания. Стили педагогического общения. Модели педагогического общения. Содержание и структура педагогического общения. Особенности педагогического общения. Коммуникативная культура. Понятие коммуникативной компетентности педагога. Личность и индивидуальность. **Анализ посещенного занятия.** Организация и проведение занятия: тема занятия, актуальность и мотивация, цели обучения, межпредметные связи, наглядность, хронокарта, методы, контроль знаний и умений: виды, формы проведения. Оценивание деятельности преподавателя: знание своего учебного предмета, отбора материала, соответствующего дидактическим целям и понятого обучающимся, в т.ч. логическое его представление и изучение на занятии; разнообразие использования методов, форм и приемов обучения на занятии; качество использования видов и форм контроля. Оценивание деятельности обучающихся: познавательная активность каждого студента на всем протяжении занятия; самоорганизация, самообучение, коллективное решение, насколько эффективны были в освоении знаний и умений; эмоциональный фон, его роль в решении дидактических задач. **Анализ эффективности занятия:** соответствует ли проведенное занятие учебной программе по данной теме. Предложения по проведению занятия на данную тему. **Зачет и защита курсовой работы.** Защита курсовой работы

АННОТАЦИЯ К РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЕ ПО ДИСЦИПЛИНЕ «МЕДИЦИНА ЧРЕЗВЫЧАЙНЫХ СИТУАЦИЙ»

Шифр дисциплины по УП: Б1.Б.04

Год обучения: 1 год

Семестр: 2

Число кредитов / часов: 2 ЗЕ / 72 ч

Цель дисциплины: формирование у обучающихся ординаторов систему теоретических знаний, практических умений и навыков по важнейшим разделам и направлениям дисциплины « Медицина чрезвычайных ситуаций», оказания первой врачебной помощи пострадавшим при чрезвычайных ситуациях, необходимых для профессиональной последующей деятельности врачом

Требования к усвоению содержания курса: В результате освоения дисциплины формируются следующие компетенции: УК- 1; ПК- 3, 8, 13.

Место дисциплины в учебном плане: Б1 Дисциплины (модули), Б.04. Базовая часть. Дисциплина осваивается в 2 семестре.

Содержание дисциплины:

Нормативно-правовые основы Всероссийской службой медицины катастроф. Подвижные формирования медицины катастроф Минздрава РФ. Организационная структура Всероссийской службы медицины катастроф. Характеристика подвижных учреждений и формирований медицины катастроф Минздрава РФ. **Организация и проведение лечебно-эвакуационных мероприятий пострадавшим в чрезвычайных ситуациях мирного и военного времени.** Цель и принципы лечебно-эвакуационного обеспечения населения при чрезвычайных ситуациях. Этап медицинской эвакуации, организация работы функциональных подразделений. Организация и проведение медицинской сортировки при лечебно-эвакуационном обеспечении населения и персонала медицинских учреждений при ЧС. Организация и проведение медицинской эвакуации, лечебно-эвакуационное направление. **Организация и проведение мероприятий по защите населения, больных и медицинских работников от вредных и опасных факторов природного и техногенного происхождения.** Организация и мероприятия защиты населения и медицинских работников при ЧС. Система и методы защиты человека от основных видов опасного и вредного воздействия природного и техногенного происхождения. Общая характеристика и классификация коллективных и индивидуальных защитных средств. Организация санитарной обработки населения и специальной обработки территории и зданий. **Организация и проведение мероприятий по медико-психологической помощи населению, медицинским работникам и спасателям при чрезвычайных ситуациях.** Организация медико-психологического обеспечения населения, медицинских работников и спасателей при чрезвычайных ситуациях. Психотравмирующие факторы чрезвычайной ситуации; Особенности развития нервно-психических расстройств у населения и спасателей, синдрома профессионального выгорания врачей в условиях чрезвычайных ситуаций. Оказание медико-психологической помощи населению, медицинским работникам и спасателям в чрезвычайных ситуациях. **Организация и оказание медицинской помощи при ликвидации медико-санитарных последствий чрезвычайных ситуаций химической природы.** Медико-санитарные последствия чрезвычайных ситуаций химической природы Классификация отравляющих и высокотоксичных веществ (ОВТВ). Течение, основные клинические проявления и оказание врачебной помощи при интоксикациях. Особенности этапного лечения с эвакуацией по назначению (организационные, лечебно-диагностические мероприятия, силы и средства) а очагах поражения. **Организация и оказание медицинской помощи при ликвидации медико-санитарных последствий чрезвычайных ситуаций радиационной природы.** Медико-санитарные последствия чрезвычайных ситуаций радиационной природы. Количественная оценка ионизирующих излучений. Классификация и медицинская характеристика радиационных поражений, ближайшие и отдаленные последствия облучения. Средства профилактики и лечения радиационных поражений. **Организация и проведение противоэпидемических мероприятия при ликвидации последствий чрезвычайных ситуаций.** Организация и проведения противоэпидемических мероприятий среди населения в чрезвычайных ситуациях. Классификация и содержание противоэпидемических мероприятий в чрезвычайных ситуациях. Особенности организации противоэпидемических мероприятий в очагах особо опасных инфекций.

АННОТАЦИЯ К РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЕ ПО ДИСЦИПЛИНЕ «ПАТОЛОГИЯ»

Шифр дисциплины по УП: Б1. Б05.

Год обучения: 2 год

Семестр: 3

Число кредитов / часов: 2 ЗЕ / 72 ч

Цель дисциплины: формирование, закрепление и углубление у специалиста научных знаний об общих закономерностях развития (возникновения, течения, исхода) и принципов профилактики и лечения болезней, а также предболезни, патологических состояний, патологических процессов и патологических реакций. Сформировать методологическую и методическую основы клинического мышления и рациональных действий врача.

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

Место дисциплины в учебном плане: Б1 Дисциплины (модули), Б.05 базовая часть. Дисциплина осваивается в 3 семестре.

Содержание дисциплины:

Вопросы общей патологии. Причины и механизмы типовых патологической процессов и реакций, их проявления и значение для организма при развитии различных заболеваний. Понятия этиологии, патогенеза, морфогенеза, патоморфоза болезни. Этиология, патогенез, ведущие проявления и исходы наиболее важных генетических заболеваний. Клинико-морфологические аспекты современной патологии. Интерпретация результатов наиболее распространенных методов лабораторной и функциональной диагностики, для выявления патологических процессов в органах и системах. **Вопросы общей нозологии.** Основные понятия общей нозологии; принципы классификации болезней. Сопоставление морфологических и клинических проявлений болезни. Структура и логика диагноза. Принципы построения клинического и патологоанатомического диагнозов. Правила оформления моно-, би- и мультикаузальных диагнозов. Международная статистическая классификация болезней и проблем, связанных со здоровьем 10-го пересмотра (МКБ-Х), ее структура, принципы и порядок применения. Правовые вопросы в медицине. Виды и категории расхождения диагнозов. Принципы патогенетической терапии наиболее распространенных заболеваний. **Вопросы организации патологоанатомической службы.** Развитие, структура, задачи и порядок работы патологоанатомической службы в России, ее место в системе здравоохранения. Организация работы патологоанатомического отделения. Порядок забора и направления материала на морфологическое исследование. Задачи, организация и порядок работы комиссии по изучению летальных исходов (КИЛИ), лечебно-контрольной комиссии (ЛКК) и клинико-анатомической конференции.

Б.1.В. ВАРИАТИВНАЯ ЧАСТЬ

АННОТАЦИЯ К РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЕ ПО ДИСЦИПЛИНЕ «МЕДИЦИНСКАЯ ИНФОРМАТИКА»

Шифр дисциплины по УП: Б1.В.01

Год обучения: 1 год

Семестр: 2

Число кредитов / часов: 2 ЗЕ / 72 ч

Цель дисциплины: овладение знаниями о сущности информации, информатики и

информационных процессов; дать сведения о современных информационных технологиях, а также принципами хранения, поиска, обработки и анализа медико-биологической информации с помощью компьютерных технологий.

Требования к усвоению содержания курса: В результате освоения дисциплины формируются следующие компетенции: УК- 1, ПК- 4, 12.

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

Содержание дисциплины:

Использование современных компьютерных технологий при обработке, анализе и передаче биологической информации. Применение ИКТ для представления результатов научных исследований. Особенности пакетов Ms Office и их применение в научной и научно-оформительской областях деятельности. Подготовка презентаций.

Мультимедийные технологии. Электронные средства оформления научных работ. Подготовка публикаций и презентаций в различных форматах. MS PowerPoint. Электронные документы и книги. Публикации в Интернет. **Методы анализа информации и обработки полученных результатов.** Обзор математических и графических пакетов. Графическое отображение экспериментально полученных результатов, методы аппроксимации. MathCad: синтаксис, встроенные синтаксические функции, графики, запись полученных данных. **Статистические методы анализа в генетике.** Обзор программ обработки данных с использованием СИС. Обработка и анализ экспериментально полученных данных в программе Statistica, получение основных оценок и статистических характеристик. **Образовательные и научные сети.** Информационные и телекоммуникационные сети. Сетевые программы и средства. Сетевой образовательный процесс. Виртуальный класс. Удаленное управление учебным процессом. Использование сетей в научной работе.

АННОТАЦИЯ К РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЕ ПО ДИСЦИПЛИНЕ «ПЕДИАТРИЯ»

Шифр дисциплины по УП: Б1.В.02

Год обучения: 1 год

Семестр: 2

Число кредитов / часов: 2 ЗЕ / 72 ч

Цель дисциплины: Работа врача-генетика в современных условиях требует постоянного совершенствования его теоретических знаний и практических умений. Своевременная диагностика наследственных болезней и хромосомных синдромов и квалифицированная медицинская помощь невозможны без знания физиологии органов и систем ребенка в норме и патологии. Эффективная работа врача-генетика требует непрерывного совершенствования знаний особенностей не только медико-генетической, но и педиатрической службы в новых экономических условиях, правовых основ работы с семьей и ребенком. Это определяет необходимость разработки унифицированного плана дополнительного профессионального образования врача-генетика, охватывающего основные разделы педиатрической науки.

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

Место дисциплины в учебном плане: Б.1. Дисциплины (модули), В.02. Вариативная часть, Обязательные дисциплины. Дисциплина осваивается в 2 семестре.

Содержание дисциплины:

Оценка физического и нервно-психического развития детей раннего возраста. Методика антропометрических измерений у детей разного возраста. Понятие «акселерации». Методика оценки физического развития ребенка. Оценка нервно-

психического развития детей разного возраста. Уход за новорожденным. Объективное обследование ребенка. **Физиология и патология новорожденных.** Физиология и патология пренатального периода. Физиология и патология интранатального периода. Физиология и патология доношенного новорожденного. Особенности физиологии и патологии недоношенных новорожденных. Принципы реанимации и интенсивной терапии новорожденных. **Болезни органов дыхания у детей раннего возраста.** Болезни верхних дыхательных путей. Бронхиты и бронхоолиты. Острые пневмонии. Хронические неспецифические бронхо-лёгочные заболевания. Респираторные аллергозы. Плевриты. Поражение бронхо-лёгочной системы при других заболеваниях. Неотложные состояния в пульмонологии. Профилактика, диспансеризация, реабилитация. **Болезни органов кровообращения. Диффузные болезни соединительной ткани. Ревматические болезни.** Вегетативные дистонии. Первичные и вторичные артериальные гипертензии. Врожденные пороки сердца и крупных сосудов. Нарушения сердечного ритма и проводимости. Другие болезни сердца. Диффузные болезни соединительной ткани. Ревматические заболевания. Неотложные состояния в кардиологии. Профилактика, диспансеризация, реабилитация. **Болезни органов кроветворения. Геморрагические и тромботические заболевания.** Анемии. Лейкозы, гемобластозы. Цитопении и лейкомоидные реакции. Геморрагические и тромботические заболевания. Поражения органов кроветворения при воздействии радионуклеидов. Неотложная помощь при болезнях крови, геморрагических и тромботических заболеваниях. **Болезни органов пищеварения.** Заболевания пищевода и эзофагокардиального отдела. Заболевания желудка и 12-перстной кишки. Заболевания тонкой и толстой кишки. Патология печени и желчевыводящих путей. Заболевания поджелудочной железы. Неотложные состояния при заболеваниях системы пищеварения. **Болезни мочевыделительной системы.** Приобретенные нефропатии. Наследственные и врожденные болезни мочеполовой системы. Почечная недостаточность. Неотложные состояния при болезнях почек. Профилактика, диспансеризация, реабилитация.

Б.1.В ВАРИАТИВНАЯ ЧАСТЬ

Б1.В.ДВ.01. ДИСЦИПЛИНЫ ПО ВЫБОРУ

АННОТАЦИЯ К РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЕ ПО ДИСЦИПЛИНЕ «ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА»

Шифр дисциплины по УП: Б1.В.ДВ.01.01

Год обучения: 2 год

Семестр: 3

Число кредитов / часов: 2 ЗЕ / 72 ч

Цель дисциплины: Актуальность дисциплины «Геном человека» обусловлена развитием новых методов диагностики и лечения заболеваний внутренних органов, в том числе генетических, появлением новых данных доказательной медицины, послуживших основой для пересмотра национальных, европейских и международных рекомендаций, стандартов, протокол диагностики, лечения, профилактики и реабилитации заболеваний терапевтического профиля.

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

Место дисциплины в учебном плане: Б.1. Дисциплины (модули), В. Вариативная часть, ДВ.01.01. Дисциплины по выбору. Дисциплина осваивается в 3 семестре.

Содержание дисциплины:

Организация генома человека. Сущность программы «Геном человека». Методы изучения генома человека. Функциональная геномика и биоинформатика. Геномика и эволюция. Этногеномика. **Геном человека и прогнозирование патологии человека.** Пренатальная диагностика. Пресимптоматическая диагностика. Прогнозирование и оценка генетического риска. Генетические основы канцерогенеза. Геном человека и персонализированная медицина. **Фармакогенетика и фармакогеномика.** Генетическая система ферментов биотрансформации ксенобиотиков. Оценка и прогнозирование индивидуальной чувствительности к лекарственным препаратам и эффективности терапии. **Генная инженерия и генная терапия.** Основы генетической инженерии. Генная терапия и медицина настоящего и будущего.

АННОТАЦИЯ К РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЕ ПО ДИСЦИПЛИНЕ «ЦИТОГЕНЕТИКА»

Шифр дисциплины по УП: Б1.В.ДВ.01.02

Год обучения: 2 год

Семестр: 3

Число кредитов / часов: 2 ЗЕ / 72 ч

Цель дисциплины: приобретение знаний в области структурно-функциональной организации и функционирования кариотипа человека; роли цитогенетической нестабильности в формировании наследственной патологии человека; общих закономерностей генетической эволюции живых систем

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

Место дисциплины в учебном плане: Б.1. Дисциплины (модули), В. Вариативная часть, ДВ.01.02. Дисциплины по выбору. Дисциплина осваивается в 3 семестре.

Содержание дисциплины:

Структурно-функциональная организация хроматина и хромосом. Кариотип человека.

Основные этапы в развитии цитогенетики. Основные методы цитогенетики. Структурная организация хромосом. Молекулярная организация митотической хромосомы. Эухроматин и гетерохроматин. Конститутивный и факультативный хроматин. Половой хроматин. Эффект положения. Цитологические механизмы репликации. Синтез ДНК и удвоение хромосом. Асинхронный характер репликации хромосом и их районов. Единицы репликации и репликоны. Регуляция и генетический контроль репликации. Роль ядерной оболочки в репликации ДНК. Цитогенетические аспекты транскрипции. Гигантские хромосомы как модель изучения транскрипционной активности. Хромосомы типа "ламповых щеток". Функционально активные локусы хромосом: междиски, пuffed, кольца Бальбиани, петли, ядрышковый организатор. Хромомерная организация хромосом, феномен и генетический смысл. ДНК в хромомере. Роль хромосом в процессе дифференцировки. Пуффинг в онтогенезе. Морфология хромосом различных видов организмов. Кариотип. Цитологические характеристики кариотипа. **Организация кариотипа.** Видовые и индивидуальные характеристики кариотипа. Критерии морфометрического метода анализа. Цитогенетическая номенклатура, аббревиатура, терминология и классификация. **Цитологические механизмы сегрегации, рекомбинации, конъюгации хромосом в клеточном цикле. Эволюция кариотипа, преобразования в онтогенезе и филогенезе. Изменения хромосомного набора. Хромосомные и хроматидные аберрации.** Структурно-функциональные преобразования хроматина в разные фазы клеточного цикла. Цитологические механизмы сегрегации, рекомбинации, конъюгации хромосом в клеточном цикле. Генетическая рекомбинация в митозе и мейозе. Конъюгация хромосом. Синаптонемальный комплекс,

ультраструктурные особенности и биохимическая организация, преобразования в мейозе. Генетический контроль мейоза. Мейотические мутации и их характеристики. Эволюция кариотипа, преобразования в онтогенезе и филогенезе. Пути преобразования кариотипа. Цитогенетическая нестабильность как механизм адаптации. Мобильные генетические элементы и вирусы как факторы генетической нестабильности. Изменения хромосомного набора. Механизмы возникновения перестроек хромосом. Хромосомные и хроматидные aberrации. Делеции и дупликации генетического материала, их возникновение на стадиях митоза и мейоза. Инверсии, цитологические приемы выявления. Эволюционное значение. Транслокации. Сестринские хроматидные обмены. Численные изменения хромосом. Полиплоидии: эуплоиды, гаплоиды, триплоиды, тетраплоиды. Использование полиплоидии в селекции. Дополнительные хромосомы (В-хромосомы). **Цитогенетический анализ. Молекулярная цитогенетика. Современные методы изучения хромосом и кариотипа.** Основы цитогенетического анализа. Экспресс-методы определения полового хроматина. Прямые и непрямые методы культивирования хромосом. Этапы культивирования. Методы окрашивания хромосом: рутинная окраска. Денверская классификация хромосом. Дифференциальные окраски хромосом. Парижская номенклатура. Специальные методы окрашивания и анализа хромосом. Современные микроскопирования: люминесцентная, конфокальная, лазерная сканирующая микроскопия, 3D и 4D –микроскопия, ДНК-пробы в двух и трехмерной FISH. **Возможности современного цитогенетического анализа в медицине.** Работа цитогенетической лаборатории. Хромосомные болезни человека: классификация. Хромосомные синдромы. Особенности кариотипа при хромосомной патологии человека. Современные методы цитогенетического анализа и их роль в выявлении хромосомной нестабильности. Роль цитогенетической нестабильности при бесплодии. Хромосомные транслокации при лейкозах. Цитогенетический анализ плода и пренатальная диагностика. Цитогенетические методы в биомониторинге и медицине.

АННОТАЦИЯ К РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЕ ПО ДИСЦИПЛИНЕ «ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА (АДАПТАЦИОННЫЙ МОДУЛЬ)»

Шифр дисциплины по УП: Б1.В.ДВ.01.03

Год обучения: 2 год

Семестр: 3

Число кредитов / часов: 2 ЗЕ / 72 ч

Цель дисциплины: приобретение навыков 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.

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

Место дисциплины в учебном плане: Б.1. Дисциплины (модули), В. Вариативная часть, ДВ.01.03. Дисциплины по выбору. Дисциплина осваивается в 3 семестре.

Содержание дисциплины:

Современные методы изучения генетики человека. История развития антропогенетики. Генеалогический, близнецовый, дерматоглифический, биохимический, цитогенетический, молекулярно-генетический, популяционно-статистический методы изучения генетики человека. **Организация и работа генетической лаборатории.** Структура генетической лаборатории. Цитогенетическая лаборатория. Молекулярно-генетическая лаборатория. Отделение пренатальной диагностики. **Применение методов лабораторной генетики для диагностики и профилактики врожденных пороков развития, наследственных и генетически-обусловленных и заболеваний.** Применение

законов наследования для определения вероятности появления нормальных и патологических признаков в генотипе и их проявления в фенотипе. Прогнозирование и практический расчет генетического риска развития наследственных заболеваний. Использование генетических методов для пренатальной диагностики наследственных заболеваний. **Перспективы совершенствования и использования методов лабораторной генетики в рамках работы медико-генетической консультации.** Биоинформатика и расчет относительного риска возникновения заболеваний с наследственной предрасположенностью. Развитие и совершенствование службы лабораторной генетики в рамках работы медико-генетических консультаций