**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА (выписка)**

**По**  «Молекулярные механизмы формирования

фенотипа»

 (наименование дисциплины)

**для специальности**  Педиатрия (**31.05.02**)

 (наименование и код специальности)

**Факультет** Педиатрии

 (наименование факультета)

**Кафедра** Медицинской биологии и генетики

 (наименование кафедры)

**Цели преподавания дисциплины.**

***Цель*** дисциплины - приобретение студентами более глубоких общетеоретических знаний в области общей и медицинской генетики, в вопросах механизмов формирования фенотипа на примере меланиновой окраски у человека и животных, необходимых для формирования естественнонаучного мировоззрения и практической деятельности врача.

**1.2. Задачи дисциплины.**

1. Изучение механизмов раннего развития;
2. Изучение механизмов межклеточной коммуникации;
3. Изучение механизмов внутриклеточного транспорта и секреции;
4. Изучение механизмов регуляции экспрессии генов;
5. Изучение эволюционного значения и особенности окраски у человека;
6. Изучение современных методов диагностики пигментации у человека;
7. Сформировать представление о синтезе и свойствах меланинов.
8. Сформировать представление об эволюционном развитии признака и причинах разнообразия окраски организма;
9. Сформировать навык ориентирования в литературе по генетике;
10. Сформировать навык работы в поисковых системах сети Интернет.

**Планируемые результаты обучения по дисциплине:**

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование следующих обще-профессиональных компетенций:

ОПК-5. Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач.

**В результате освоения дисциплины студент должен:**

***Знать:***

- адаптивную роль окраски у млекопитающих, дикий тип и полиморфизм;

 -особенности изучения пигментации у человека;

-характеристика типов меланина, свойства меланина, переключение синтеза с эумеланина на феомеланин, альбинизм 1-го и 3-го типа;

-методы, используемые для исследования механизмов развития окраски;

-основные закономерности развития признака в онтогенезе;

-главные механизмы регуляции экспрессии генов, строение белков, фолдинг белка, шапероны, процессинг белка, химические модификации, протеолиз, деградация белков, протеасомы;

-эндосомально–лизосомальную систему, созревание меланосом, болезни, связанные с нарушением созревания меланосом;

- ранние этапы развития зародыша, производные нервного гребня, межклеточную коммуникацию;

-главные этапы регуляции экспрессии генов; генные сети, активируемые при развитии меланоцитов. Наследственные болезни нарушения развития меланоцитов. Неполный альбинизм;

-эволюционные основы развития признака и сходства признаков у близких видов, конститутивная пигментация у животных и человека, основные гены, влияющие на пигментацию человека;

-молекулярные причины развития наследственных болезней пигментации, альбинизм 2 и 4 типов, наследование цвета кожи волос и глаз, факультативная пигментация, загар, пигментные пятна, меланомы.

***Уметь:***

- пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности;

- объяснять молекулярные причины развития наследственных болезней пигментации и альбинизм разных типов;

-объяснять наследование цвета кожи, волос и глаз;

-объяснять характер отклонений в ходе развития, ведущих к формированию вариантов факультативной пигментации, загара, пигментных пятен, меланомы.

***Владеть****:*

- базовыми технологиями преобразования информации, техникой работы в сети Интернет;

- биологическим и медико-функциональным понятийным аппаратом;

- современными методами, используемыми в изучении генетики человека, используемые для исследования механизмов развития окраски.

**3. Место дисциплины в структуре образовательной программы:**

Дисциплина «Генетика и медицина» относится к циклу дисциплин по выбору студента по специальности «Педиатрия». Изучается на педиатрическом факультете на 1 курсе (2 семестр).

**4. Объем дисциплины в зачетных единицах с указанием количества академических часов, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем и на самостоятельную работу обучающихся**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Вид учебной работы** | **Всего часов/зачетных единиц** | **Семестры** |
| **II** |  |
| **Аудиторные занятия (всего)** | **24** | **24** |  |
| *В том числе*: | **-** | **-** |  |
| Лекции (Л) | **4** | **4** |  |
| Практические занятия (ПЗ) | **16** | **16** |  |
| **Самостоятельная работа (всего)** | **16** | **16** |  |
| Вид промежуточной аттестации  | **Зачет** | **Зачет** |  |
| **Общая трудоемкость часы****Зачетные единицы** | **36** | **36** |  |
| **1** | **1** |  |

**5. СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ, структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов занятий**

**5.1. Учебно-тематическое планирование дисциплины**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Наименование темы (раздела) | Контактная работа, академ. ч | Самостоя-тельная работа, академ. ч | Всего |
| занятия лекционного типа (лекции) | Практичес-кие занятия |
| Эволюционное значение окраски | 1 | 2 | 2 | 5 |
| Виды меланина | 1 | 2 | 2 | 5 |
| Синтез, фолдинг, деградация белков, | 1 | 2 | 4 | 7 |
| Созревание и транспорт белков секреторного пути | 1 | 2 | 4 | 7 |
| Развитие пигментации в эмбриогенезе |  | 4 | 2 | 6 |
| Конститутивная и факультативная пигментация у человека. |  | 4 | 2 | 6 |
| Итого | 4 | 16 | 16 | 36 |

**6. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине**

**6.1. Основная литература:**

1. Карпова Е.В., Розенфельд С.В., Корженевская М.А. Молекулярные механизмы формирования фенотипа. Часть I СПб: ПСПбГМУ, 2015, – 32 с.

<http://de.1spbgmu.ru/servlet/course/136804/448542/distributedCDE?Rule=SCR_GETSCRIPT&SPACE_NAME=SCR_GETSCRIPT&UNIT_ID=448542&COURSE_ID=136804>

Карпова Е.В., Розенфельд С.В., Корженевская М.А. Молекулярные механизмы формирования фенотипа. Часть 2 СПб: ПСПбГМУ, 2015, – 32 с.

<http://de.1spbgmu.ru/servlet/course/136804/449725/distributedCDE?Rule=SCR_GETSCRIPT&SPACE_NAME=SCR_GETSCRIPT&UNIT_ID=449725&COURSE_ID=136804>

* 1. **Дополнительная литература:**
1. Геном человека : учеб. пособие для студентов мед. вузов / М. А. Корженевская, Н. Н. Степанов ; Санкт-Петербург. гос. мед. ун-т им. акад. И. П. Павлова, каф. мед.биологии и мед. генетики. - СПб. : Изд-во СПбГМУ, 2010. - 44 с. : ил., табл , academicNT
2. Корженевская М.А., Анисимова Л.Е., Болонина В.П., Того Е.Ф., Розенфельд С.В., Степанов Н.Н. Введение в общую и медицинскую генетику. 96 стр. СПб.: Изд-во СПбГМУ, 2012.
3. Генетика в клинической практике [Текст]: рук.для врачей / [В.Н.Горбунова и др.]; под ред.В.Н.Горбуновой, М.А.Корженевской.- СПб.: СпецЛит, 2015.-334с.,[1]л.ил.: ил.,табл.- (Руководство для врачей/ под общ.ред.С.И.Рябова). – Авт.указаны на тит.л.- Библиогр.: с.322-323.