**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА (выписка)**

**По** дисциплине «Медико-генетические консультации»

(наименование дисциплины)

**для специальности** Лечебное дело (**31.05.01**)

(наименование и код специальности)

**Факультет** Лечебный

(наименование факультета)

**Кафедра** Медицинской биологии и генетики

(наименование кафедры)

**Цели преподавания дисциплины.**

1. Овладение студентами современных знаний, направленных на понимание природы наследственных заболеваний и их профилактики, знаний о здоровье и патологии человека, о причинах генетического полиморфизма и генетической гетерогенности, о молекулярных механизмах патогенеза.

2 .Овладение представлениями о роли и задачах МГК как направления профилактики наследственной патологии в медицине, об основных подходах к профилактике , о планировании семьи, о ретроспективном и проспективном консультировании, о директивности, об этических проблемах МГК, о создании баз данных о семьях с отягощенной наследственностью или о семьях высокого риска, о диспансеризации больных, о диагностике гетерозиготного носительства, об ограничение деторождения среди носителей мутантного патологического гена, о направленной коррекции патологического гена с помощью генотерапии. Вопросы и проблемы генотерапии.

3. Приобретение знаний об использовании клинико-генеалогического метода в генетике человека в МГК, о построении родословных и их анализе, о семейном подходе, о правильном сборе анамнеза, об антропометрических данных , о течении беременности, о типах наследования, о предположительном диагнозе, о расчете повторного генетического риска. Способы определения и типы генетического риска при разных типах наследования, особенности генетического заключения.

4.Понимание целей, возможностей и элементарных основ в области современных методов цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики наследственной и врожденной патологии и их использование в МГК, о новых ДНК-технологиях и ДНК-диагностике. Приобретение сведений о структуре генома человека, о генетическом тестировании.

5. Понимание принципов и положений периконцепционной профилактики врожденных болезней и ВПР мультифакторной природы. Гены предрасположенности к мультифакторным заболеваниям.

6.Приобретение знаний о методах пренатальной диагностики для оценки состояния плода, инвазивных и неинвазивных методах, биохимичесих маркерах, УЗ-маркерах, о просеивающих (скринирующих) программах, о преимплантационной диагностике, о вопросах и проблемах ЭКО.

7. Понимание основ предиктивной медицины - нутригеномики, фармакогеномики и спортивной геномики, информации о создании баз данных в виде « Генетического паспорта», «Генетической карты репродуктивного здоровья», «Генетической карты ребенка», « Генетической карты спортсмена».

8.Приобретение знаний о эколого-генетическом подходе в профилактике наследственной и врожденной патологии как устранении вредных воздействий на эмбрион и плод , о генах окружающей среды и путях метаболизма ксенобиотиков, о генетических основах индивидуального ответа на лекарственные препараты .

**1.2. Задачи дисциплины.**

-Приобретение студентами навыков правильного сбора анамнеза и внешнего осмотра больного и его родственников, направленных на выявление врожденной и наследственной патологии и объективного статуса пациента;

-Приобретение навыков диагностической и прогностической значимости обнаруживаемых симптомов и морфогенетических вариантов (микроаномалий развития);

-Овладение навыками выявления индивидов с повышенным риском развития мультифакторных заболеваний;

-Приобретение информации, помогающей ориентироваться в огромном потоке новых молекулярно-генетических открытий и достижений, а также умение применять свои знания в практике;

- Овладение клинико-генеалогическим методом, приобретение навыков построения и анализа родословных, определения предположительного типа наследования, расчета повторного генетического риска при разных типах наследования;

-Обучение элементарным практическим навыкам в области современной цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики наследственной патологии, ПЦР-анализа;

- Овладение навыками правильной интерпретации полученных данных и их использования для адекватной постановки диагноза;

-Проведение профилактических мероприятий, направленных на предупреждение возникновения наследственных и врожденных заболеваний, а также мероприятий по снижению частоты широко распространенных заболеваний мультифакторной природы на основе генетических подходов.

**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:**

- законы генетики, ее значение для медицины; закономерности наследственности и изменчивости в индивидуальном развитии как основы понимания этиологии, патогенеза, лечения и профилактики наследственных и мультифакторных заболеваний;

-структуру наследственной патологии, классификацию болезней человека и врожденных пороков развития; причины генетического полиморфизма и генетической гетерогенности, молекулярные механизмы патогенеза;

- новые молекулярно-генетические открытия и достижения для применения своих знаний в практической деятельности;

- общие сведения о структуре генома человека, о структуре и регуляции экспрессии генов, об уровнях реализации генетической информации, о генетическом тестировании и генетической паспортизации;

- молекулярно-генетическую характеристику наследственной патологии; общие принципы цитогенетической, молекулярно-генетической и биохимической диагностики и их использование в медико-генетическом консультировании (МГК);

- основы клинико-генеалогического метода генетики человека и его использование в МГК, анализ родословных, определение предположительных типов наследования, расчет генетических рисков;

-общие принципы профилактики наследственной патологии, направления превентивной, предиктивной и персонифицирующей медицины, основы нутригеномики, фармакогеномики и спортивной геномики;

-общие представления о генетическом предиктивном тестировании генов-маркеров мультифакторных и наследственных заболеваний, о создании индивидуальных баз ДНК-данных в МГК;

- принципы и возможности медико-генетического консультирования, показания к МГК, роль и задачи МГК как направления профилактики наследственной патологии в медицине, основные подходы к профилактике, планирование семьи, ретроспективное и проспективное консультирование, директивность, этические проблемы МГК, создание баз данных о семьях с отягощенной наследственностью или о семьях высокого риска, диспансеризация больных;

- диагностику гетерозиготного носительства, ограничение деторождения среди носителей мутантного патологического гена, направленная коррекция патологического гена с помощью генотерапии. Вопросы и проблемы генотерапии;

- принципы и методы пренатальной диагностики для оценки состояния плода;

- представление о скринирующих программах.

**В результате освоения дисциплины студент должен уметь:**

-обследовать больного с наследственной патологией и его родственников для сбора анамнеза;

-отмечать особенности фенотипа больного и его родственников, выявлять стигмы дизэмбриогенеза;

- составлять и анализировать родословные;

- проводить расчет повторного генетического риска;

-использовать экспресс-методы диагностики;

-формулировать предполагаемый диагноз наследственной болезни пациента;

-оценивать риск мультифакторной патологии и направлять больных на предиктивное генетическое тестирование;

-интерпретировать результаты предиктивного генетического тестирования наследственной предрасположенности к мультифакторным заболеваниям;

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

- пользоваться лабораторным оборудованием;

- пользоваться существующими компьютерными диагностическими программами;

- объяснять характер отклонений в ходе развития, ведущих к формированию вариантов, аномалий и пороков;

- проводить статистическую обработку экспериментальных данных.

**В результате освоения дисциплины студент должен владеть:**

- базовыми технологиями преобразования информации, техникой работы в сети Интернет, медико-функциональным понятийным аппаратом;

-навыками сбора анамнеза и выявления особенностей фенотипа и специфических черт больных с наследственной патологией;

-классическим генеалогическим методом построения и анализа родословных для изучения наследственности человека, методиками расчета повторного генетического риска в семьях с отягощенной наследственностью;

-основами современных методов диагностики: биохимического, цитогенетического и молекулярно-генетического, используемых в изучении генетики человека;

-навыками выявления и проведения профилактических мероприятий по снижению частоты широко распространенных заболеваний мультифакторной природы на основе генетического подхода;

-информацией об основах предиктивной медицины - нутригеномики, фармакогеномики и спортивной геномики, о создании баз данных в виде «Генетического паспорта», «Генетической карты репродуктивного здоровья», «Генетической карты ребенка», « Генетической карты спортсмена».

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

Дисциплина «Медико-генетические консультации» относится к профессиональному циклу вариативной части, она тесно связана с дисциплинами, изучаемыми с 1 по 3 курс.

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

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **№**  ***п/п*** | Вид учебной работы | Всего часов | Семестр |
| 1 | Общая трудоемкость цикла | **36** | **7** |
| 2 | Аудиторные занятия, в том числе: | **24** |  |
| 2 1 | Лекции | **8** |  |
| 2 2 | Практические занятия | **16** |  |
| 2 3 | Семинары |  |  |
| 3 | Самостоятельная работа | **12** |  |
| 4 | Вид итогового контроля (зачет, экзамен) | **зачет** |  |

**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 лекцион-ного типа (лекции) | | практичес-кие занятия |
| **Тема (раздел) 1**  Введение в медицинскую генетику. Структура наследственной патологии человека.  Профилактика наследственной патологии, медико-генетическое консультирование (МГК). | 1 | 2 | | 2 | 5 |
| **Тема (раздел) 2**  Основные методы медицинской генетики для диагностики наследственных болезней человека, применяемые в МГК.  МГК для хромосомных болезней.  МГК для неменделирующих заболеваний. | 1 | 3 | | 2 | 6 |
| **Тема (раздел) 3**  Мультифакторные болезни.  Предиктивная медицина- фармакогеномика, нутигеномика и спортивная медицина. | 2 | 2 | | 2 | 6 |
| **Тема (раздел) 4**  Моногенные орфанные болезни.  Наследственные болезни обмена веществ. | 1 | 2 | | 2 | 5 |
| **Тема (раздел) 5**  Профилактика и лечение наследственной патологии. МГК, пренатальная диагностика, генотерапия. | 2 | 3 | | 2 | 7 |
| **Тема (раздел) 6**  Онкогенетика | 1 | 4 | | 2 | 7 |
| ИТОГО: | 8 | 16 | | 12 | 36 |

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

**6.1. Основная литература:**

1. Бочков Н.А. и др. Клиническая генетика: учебник+ CD- 4-е изд. – ГЭОТАР-Медиа, 2013.
2. Бочков Н.П., *Клиническая* *генетика* [Электронный ресурс] : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 592 с. <http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN9785970435700.html?SSr=03013415a010551c0b1b505khiga>
3. 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

**6.2 Дополнительная литература:**

1. 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.
2. Мутовин Г.Р., Клиническая *генетика*. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с. <http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN9785970411520.html?SSr=140134159d10634cc220505khiga>