



Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное
образовательное учреждение высшего образования
«Ингушский государственный университет»
Медицинский факультет
Кафедра «Факультетская терапия»

АННОТАЦИЯ
рабочей программы учебной дисциплины
ФТД.08 Генетические технологии в медицине
Направление специальности (специалитет) **31.05.01 Лечебное дело**

1. Цели и задачи изучения дисциплины

Цель освоения дисциплины — сформировать у обучающихся знаний и навыков в области применения генетических технологий для решения задач медицины.

Задачи:

- выявление, изучение, профилактика и лечение наследственных болезней, разработка путей предотвращения воздействия негативных факторов среды на наследственность человека
- возможность секвенирования генома отдельного человека
- предотвращение рождения больных детей с тяжелыми наследственными заболеваниями, которые приводят к инвалидности, на базе пренатальной (дородовой) диагностики
- изучение молекулярно-генетических основ этиологии и патогенеза наследственных заболеваний
- выявление генетических факторов риска многофакторных заболеваний.

1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы

Таблица 1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы

Перечень планируемых результатов освоения образовательной программы (компетенции, формируемые в результате освоения Модуля)	Индикаторы (показатели) достижения компетенций
--	---

СПК-1

Способность понимать, анализировать и излагать информацию, критически мыслить и сопоставлять процессы в области генетики человека и генетических технологий для решения различных медицинских задач

Знает:

1. основные принципы и подходы к изучению наследственности человека;
2. эпидемиологию и основы популяционно-статистических исследований наследственных болезней;
3. основные закономерности генетики развития человека;
4. особенности структуры генома человека;
5. особенности кариотипа человека в норме и патологии;
6. этиологию и патогенез, клинические и молекулярно-генетические характеристики различных групп наследственной и врожденной патологии;
7. механизмы развития мультифакторных заболеваний;
8. цели и задачи медико-генетического консультирования;
9. основные принципы профилактики наследственных заболеваний;
10. основные принципы лечения наследственных заболеваний;
11. задачи фармакогенетики.

Умеет:

1. аргументировать свою позицию при предполагаемом диагнозе наследственного заболевания, в т.ч. по вопросам применения генетических технологий для проведения дифференциальной диагностики
2. участвовать в дискуссиях и обсуждениях научных проблем в области генетики человека и медицинской генетики
3. анализировать и сопоставлять результаты генетических обследований для решения профессиональных задач

Владеет навыками:

1. критического анализа и оценки современных научных достижений в области генетики человека и медицинской генетики при решении профессиональных задач;

Демонстрирует готовность:

1. критически анализировать информацию в области генетических технологий, используемых в медицине и делать выводы, основываясь на полученной информации;
2. интегрировать полученные знания в решение практических задач;
3. к генерации новых решений в своей профессиональной деятельности

	<p>при использовании генетических технологий</p>
<p>СПК-2 Способность и готовность применять методы генетики и генетические технологии в диагностике патологии человека</p>	<p>Знает:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. классические методы генетики человека (клинико-генеалогический, близнецовый, популяционно-статистический) 2. методы лабораторной диагностики наследственной патологии (биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические), основные показания для их назначения; 3. основы выбора, получения и хранения биологического материала человека для генетических исследований; 4. основы методики анализа сцепления картирования генов человека; <p>Умеет:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. составлять и анализировать родословную 2. оценить частоту и распространённость патологии в популяции 3. выбрать и назначить метод генетического тестирования при частых наследственных широко распространённых заболеваниях человека <p>сопоставлять результаты лабораторных генетических исследований с клинической картиной обследуемого, определять показания для направления на консультацию врача генетика</p> <p>Владеет навыками:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. генеалогического анализа 2. сбора биологического материала человека; 3. интерпретации (понимания) результатов диагностических и скрининговых генетических исследований путём их сопоставления с фенотипом обследуемого; 4. работы с информационно-поисковыми диагностическими системами и открытыми базами данных мутаций наследственных болезней человека <p>Демонстрирует готовность:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. использовать генетические методы и их результаты для определения тактики ведения пациента (диспансерного

	<p>наблюдения и лечения)</p> <ol style="list-style-type: none"> использовать генетические технологии для планирования профилактических мероприятий.
<p>СПК-3 Способность и готовность применять генетические технологии для решения профессиональных задач, направленных на терапию наследственной патологии</p>	<p>Знает:</p> <ol style="list-style-type: none"> основные принципы и схемы терапии наследственной и врожденной патологии человека основные направления патогенетического лечения (снижение нагрузки на поражённый метаболический путь, коррекция недостатка продукта блокированной реакции, снижение метаболической токсичности накапливаемых продуктов, стимуляция работы или восстановление дефектного фермента), заболевания при которых используются эти подходы, лекарственные препараты основные принципы, методы и проблемы генотерапии, методы геномного редактирования основы генотерапии и генно-клеточной терапии моногенных болезней и онкологических заболеваний <p>Умеет:</p> <ol style="list-style-type: none"> в составе междисциплинарной команды специалистов составлять план симптоматического и патогенетического лечения для частых наследственных болезней (тестируемых неонатально) и мультифакторной патологии в зависимости от результатов генетической диагностики; в составе междисциплинарной команды специалистов составлять план контроля проводимой терапии; в составе междисциплинарной команды специалистов планировать генотерапевтическую помощь <p>Владеет навыками:</p> <ol style="list-style-type: none"> разъяснения цели и принципов назначенного патогенетического лечения для частых наследственных болезней (тестируемых неонатально) и мультифакторной патологии в зависимости от результатов генетической диагностики; планирования контроля проводимой

	<p>терапии;</p> <p>Демонстрирует готовность:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. коллегиально обсуждать возможность применения и использовать современные генетические технологии для лечения наследственных болезней, в т.ч. для конкретного пациента
<p>СПК-4 Способность и готовность применять генетические технологии для профилактики патологии человека</p>	<p>Знает:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. методы профилактики наследственной патологии человека <p>Умеет:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. анализировать полученные результаты при проведении скрининговых обследований <p>Владеет навыками:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. составления плана обследования маршрутизации пациента <p>Демонстрирует готовность:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. использовать генетические технологии для планирования профилактических (в т.ч. для профилактики осложнений) и реабилитационных мероприятий

3. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Генетические технологии в медицине» относится к обязательным дисциплинам вариативной части Блока 1 «Дисциплины» учебного плана.

В соответствии с учебным планом период обучения по дисциплине – 9,10-й семестр. Дисциплина «Генетические технологии в медицине» в силу занимаемого ей места в ФГОС ВО, ОПОП ВО и учебном плане по направлению подготовки 31.05.01 Лечебное дело предполагает взаимосвязь с другими изучаемыми дисциплинами.

В качестве «входных» знаний дисциплины «Генетические технологии в медицине» используются знания и умения, полученные обучающимися при изучении дисциплин: нормальная физиология, биология, биомедицинская этика.

Дисциплина «Генетические технологии в медицине» может являться предшествующей при изучении дисциплин: Иммунология.

4. Объем дисциплины

Таблица 2. Объем дисциплины в зачетных единицах с указанием количества академических или астрономических часов, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий) и на самостоятельную работу обучающихся

Виды учебных занятий	Трудоемкость		
	зач. ед.	час .	в семестре
			9, 10
<i>гр.1</i>	<i>гр.2</i>	<i>гр.3</i>	<i>гр.4</i>
ОБЩАЯ трудоемкость по учебному плану	4	144	144
Контактные часы	2,5	90	90
Лекции (Л)		36	36
Семинары (С)		0	0
Практические занятия (ПЗ)		54	54
Лабораторные работы (ЛР)		0	0

Групповые консультации(ГК)и(или) индивидуальная работа с обучающимся (ИР), предусмотренные учебным планом подготовки		0	0
Промежуточная аттестация: экзамен	0,75	27	27
Самостоятельная работа (СР) в том числе по курсовой работе (проекту)	0,75	27	27

5. Содержание дисциплины (модуля)

Таблица 3. Структура дисциплины по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических или астрономических часов и видов учебных занятий

№	Наименование темы (раздела)	Всего	Контактные часы (аудиторная работа)				СР
			Л	ПЗ	С	ГК/И К	
гр.1	гр.2	гр.3	гр.4	гр.5	гр.6	гр.7	гр.8
Семестры № 9,10							
1.	Раздел 1. Общие вопросы медицинской генетики	12	4	4	0	0	4
2.	Раздел 2. Наследственная патология человека	42	14	14	0	0	14
3.	Раздел 3. Методы медицинской генетики	31	9	18	0	0	4
4.	Раздел 4. Профилактика и лечение наследственной патологии	32	9	18	0	0	5

ВСЕГО	117	36	54	0	0	27
Промежуточная аттестация (экзамен)						27
Форма текущего и рубежного контроля						Тесты , Рефераты
Форма промежуточного контроля						9 семестр – аттестация, 10 семестр – экзамен
ИТОГО	144	90				54

Примечание: Л – лекции, С – семинары, ПЗ – практические занятия, ГК/ИК – групповые / индивидуальные консультации