

8. РАБОЧИЕ ПРОГРАММЫ УЧЕБНЫХ МОДУЛЕЙ

8.1 РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОГО МОДУЛЯ «ФУНДАМЕНТАЛЬНЫЕ ДИСЦИПЛИНЫ»

РАЗДЕЛ 1

ОСНОВЫ СОЦИАЛЬНОЙ ГИГИЕНЫ И ОРГАНИЗАЦИИ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПОМОЩИ НАСЕЛЕНИЮ

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
1.1	Теоретические основы социальной гигиены и организация здравоохранения в Российской Федерации
1.1.1	Социальная гигиена как наука
1.1.2	Теоретические основы отечественного здравоохранения
1.1.3	Основы социальной гигиены в медицинской генетике
1.1.3.1	Социальные аспекты медицинской генетики
1.1.3.2	Генетика человека и научно-технический прогресс
1.2	Основы управления здравоохранением и страховой медицины
1.2.1	Федеральный закон от 18.07.2009 № 185-ФЗ (ред. от 29.11.2010) «О внесении изменений в статьи 2 и 9.1 Закона Российской Федерации «О медицинском страховании граждан в Российской Федерации» и статью 11 Федерального закона «Об обязательном пенсионном страховании в Российской Федерации» (Собрание законодательства РФ", 20.07.2009, № 29, ст. 3622)
1.2.2	Понятие о страховой медицине
1.3	Организационные принципы помощи больным с наследственной патологией и их семьям
1.3.1	Принципы организации медико-генетической помощи в России и за рубежом
1.4	Врачебная этика и деонтология
1.4.1	Основы врачебной этики и деонтологии. Биоэтика
1.4.2	Медицинская деонтология как единство нравственных и правовых норм
1.4.3	Этические вопросы медицинской генетики
1.5	Планирование и организация последипломного обучения врачей в России
1.5.1	Основные принципы и организационно-функциональная структура системы последипломного образования в России

РАЗДЕЛ 2

ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
2.1	История развития и становления генетики как науки
2.1.1	История развития генетических идей
2.2	Молекулярные основы наследственности
2.2.1	Роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации
2.2.2	Структура гена
2.2.3	Репликация ДНК – основа сохранения генетической информации в клетке
2.2.4	Транскрипция
2.2.5	Сплайсинг
2.2.6	Рибонуклеиновые кислоты (далее – РНК)
2.2.7	Аппарат трансляции
2.2.8	Митохондриальный геном
2.2.9	Генетические рекомбинации
2.2.10	Генная инженерия

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
2.3	Цитологические основы наследственности
2.3.1	Роль ядра и цитоплазмы в наследственности
2.3.2	Особенности гаметогенеза у мужчин и женщин
2.3.3	Современные представления о нормальном кариотипе человека
2.3.4	Основные патогенетические механизмы возникновения хромосомной патологии
2.3.4.1	Механизмы, обуславливающие количественные перестройки кариотипа
2.3.4.2	Механизмы, обуславливающие структурные перестройки кариотипа
2.4	Гены и признаки
2.4.1.	Законы передачи наследственных признаков
2.4.1.1	Моно-, ди- и полигибридное скрещивание
2.4.1.2	Примеры доминантных и рецессивных признаков у человека
2.4.1.3	Сцепленное наследование признаков и маркеров
2.4.1.4	Хромосомное определение пола
2.4.2	Взаимодействие неаллельных генов
2.4.3	Взаимодействие генотипа и среды в формировании признаков
2.4.3.1	Пенетрантность и экспрессивность
2.4.3.2	Плейотропия
2.4.3.3	Генокопии
2.4.3.4	Фенокопии
2.4.4.	Механизмы регуляции генной экспрессии
2.5	Изменчивость
2.5.1	Ненаследственная форма изменчивости
2.5.1.1	Модификации, норма реакции по данному признаку
2.5.2	Тератогенез
2.5.3	Мутационная изменчивость
2.5.3.1	Отличие мутаций от полиморфных вариантов ДНК
2.5.3.2	Причины возникновения мутаций различного типа
2.5.4	Различные типы мутаций. Классификация мутаций
2.5.4.1	Генные мутации, молекулярные механизмы их возникновения
2.5.4.2	Хромосомные aberrации (структурные перестройки хромосом), механизмы происхождения, фенотипические проявления, эволюционное значение
2.5.4.3	Геномные мутации (числовые аномалии), механизмы их возникновения, фенотипические проявления
2.5.4.4	Классификация мутаций по их локализации
2.5.4.5	Спонтанный мутагенез
2.5.4.6	Радиационный мутагенез
2.5.4.7	Химический мутагенез
2.5.4.8	Биологические факторы мутагенеза
2.5.4.9	Мутагенное воздействие ультрафиолетовых лучей
2.5.4.10	Программы и методы тестирования факторов среда на мутагенность. Оценка генетических последствий
2.5.4.11	Принципы медико-генетического консультирования при мутагенных воздействиях
2.6	Методы генетики человека
2.6.1	Человек как объект генетических исследований
2.6.2	Генетические методы исследования
2.6.2.1	Сегрегационный анализ
2.6.2.2	Способы регистрации
2.6.2.3	Методы коррекции

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
2.6.2.4	Проверки генетических гипотез
2.6.3	Синдромологический анализ
2.6.4	Методы популяционной генетики
2.6.4.1	Определение популяции
2.6.4.2	Генетический полиморфизм и индивидуальность
2.6.4.3	Частоты признаков и генов, генетическое равновесие в популяции
2.6.4.4	Факторы, нарушающие генетическое равновесие
2.6.5	Биохимические методы исследования
2.6.5.1	Методы программ массового просеивания, врожденный гипотиреоз, галактоземию, адреногенитальный синдром, муковисцидоз
2.6.5.2	Методы очистки и идентификации белков
2.6.5.3	Методы энзимодиагностики, применяемые для выделения наследственных болезней обмена (далее – НБО)
2.6.5.4	Методы исследования метаболитов, применяемые для диагностики НБО
2.6.5.5	Специфические метода, применяемые для диагностики болезней клеточных органелл
2.6.6	Цитогенетические методы исследования
2.6.6.1	Исследования полового хроматина
2.6.6.2	Методы исследования хромосомного набора
2.6.7	Молекулярно-генетические методы
2.6.7.1	Электрофорез ДНК в агарозных и акриламидных гелях
2.6.7.2	Ферментативный гидролиз ДНК - рестрикция. Ферменты рестрикции. Сайты рестрикции, рестрикционные фрагменты.
2.6.7.3	Методы молекулярной гибридизации ДНК-ДНК, дот-гибридизация, блотинг-гибридизация, гибридизация in situ
2.6.7.4	Полимеразная цепная реакция (далее – ПЦР)
2.6.7.5	Методы выявления малых мутаций
2.6.7.6	Методы выявления ДНК-полиморфизмов
2.6.8	Молекулярные методы в картировании генома человека
2.6.8.1	Технология микрочипов в исследовании человеческого генома

8.2 РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОГО МОДУЛЯ «СПЕЦИАЛЬНЫЕ ДИСЦИПЛИНЫ»

РАЗДЕЛ 3 КЛИНИЧЕСКАЯ ГЕНЕТИКА, ХАРАКТЕРИСТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
3.1	Наследственность и патология
3.1.1	Генетические факторы этиологии, патогенеза наследственных болезней
3.1.1.1	Общая характеристика наследственных болезней
3.1.1.2	Классификация наследственных болезней
3.1.1.3	Типы наследования наследственных болезней
3.1.2	Семиотика наследственных болезней (учение о признаках наследственных болезней)
3.1.2.1	Полисистемность поражения

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
3.1.2.2	Сегрегация признаков среди родственников
3.1.2.3	Диагностическое значение малых аномалий развития
3.1.2.4	Чрезмерное развитие или недоразвитие отдельных частей тела
3.1.2.5	Отсутствие эффекта от лечения
3.1.3	Типы связей между признаками
3.1.3.1	Синдром
3.1.3.2	Следствие (вторичный порок развития)
3.1.3.3	Ассоциация (аномолад)
3.1.4	Понятие о больших и малых аномалиях развития
3.1.4.1	Понятие о минимальных диагностических признаках как ядра синдрома
3.1.4.2	Значение пенетрантности и экспрессивности при постановке диагноза наследственного синдрома
3.1.5	Принципы диагностики наследственных болезней
3.1.5.1	Клинические методы диагностики
3.1.5.2	Параклинические методы диагностики
3.1.5.3	Биохимические, иммунологические, цитогенетические и молекулярно-генетические методы диагностики
3.1.5.4	Синдромологический подход к постановке диагноза
3.1.6	Принципы лечения наследственных болезней и болезней с наследственным предрасположением
3.1.6.1	Симптоматические метод лечения
3.1.6.2	Патогенетическое лечение, коррекция обмена веществ
3.1.6.3	Заместительная терапия
3.1.6.4	Этиологическое лечение. Генотерапия
3.1.6.5	Адаптивная среда как метод лечения
3.1.6.6	Медико-социальная реабилитация
3.2	Хромосомные болезни
3.2.1	Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяциях
3.2.2	Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии
3.2.2.1	Генотип
3.2.2.2	Возраст
3.2.2.3	Пол
3.2.2.4	Элиминация аномальных гамет и зигот
3.2.3	Мозаичные и полные формы хромосомных болезней
3.2.4	Удельный вес хромосомной патологии в этиологии спонтанных аборт
3.2.5	Основные показания для проведения хромосомного анализа.
3.2.6	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями в системе половых хромосом
3.2.7	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями аутосом
3.2.8	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных со структурными перестройками хромосом
3.2.9	Основные характеристики синдромов частичных хромосомных трисомий
3.2.10	Особенности медико-генетического консультирования в семьях с частичными моно- и трисомиями
3.2.11	Клинико-цитогенетическая характеристика X-сцепленной умственной отсталости, синдром ломкой X-хромосомы
3.2.12	Показания к проведению хромосомного анализа в семейных случаях заболевания

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
3.2.13	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с микроструктурными перестройками кариотипа
3.2.14	Понятие о связи патогенеза отдельных заболеваний с родительским типом наследования хромосомных перестроек. Понятие о геномном импринтинге и его механизмах
3.2.15	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с повышенной нестабильностью хромосом
3.2.16	Частота и спектр хромосомных aberrаций в клетках больных с повышенной нестабильностью хромосом
3.2.17	Современные представления о механизмах канцерогенеза
3.2.18	Проблема хромосомного полиморфизма у человека
3.3	Моногенные формы наследственных болезней (патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции)
3.3.1	Общая характеристика наследственных болезней обмена
3.3.1.1	Этиология и патогенез
3.3.1.2	Клиническая классификация
3.3.1.3	Типы наследования
3.3.2	Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность НБО
3.3.2.1	Полилокусность и полиаллелизм
3.3.2.2	Взаимодействие генотипа и среды в формировании НБО
3.3.3	Уровни диагностики НБО
3.3.4	Принципы лечения НБО
3.3.5	НБО аминокислот. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики.
3.3.5.1	Гиперфенилаланинемии
3.3.5.2	Фенилкетонурия
3.3.5.3	Нарушение обмена тирозина
3.3.5.4	Нарушение цикла мочевины
3.3.5.5	Нарушение обмена серосодержащих аминокислот. Клиника, метаболические нарушения, лабораторная диагностика, лечение
3.3.6	НБО органических кислот. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики.
3.3.7	НБО углеводов. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики.
3.3.8	Нарушение энергетического обмена в митохондриях. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики.
3.3.9	Витаминзависимые состояния. Общая характеристика. Принципы диагностики.
3.3.10	Дислипидемии. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Лечение
3.3.11	Нарушения обмена пуринов и пиримидинов. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Лечение
3.3.12	Нарушение транспорта и утилизации металлов
3.3.13	Нарушение обмена порфиринов и синтеза гема. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Лечение
3.3.14	Лизосомные болезни. Общая характеристика, критерии лизосомных болезней. Особенности накапливающихся субстратов. Лабораторная диагностика. Лечение
3.3.15	Пероксисомные болезни. Общая характеристика. Нарушения функции пероксисом. Диагностика. Лечение
3.3.16	Нарушение синтеза и действия гормонов. Общая характеристика. Диагностика. Лечение

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
3.3.17	Нарушение функции крови и кроветворной ткани. Общая характеристика. Диагностика. Лечение
3.3.18	Нарушения в системе мембранного транспорта. Общая характеристика. Диагностика. Лечение
3.3.19	Наследственные иммунодефициты. Общая характеристика. Диагностика. Лечение
3.3.20	Нарушение обмена соединительной ткани. Общая характеристика. Диагностика. Лечение
3.3.21	Кишечные дисахаридозы. Общая характеристика. Диагностика. Лечение
3.3.22	Моногенные формы злокачественных заболеваний
3.3.23	Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением
3.3.23.1	Физического развития (нанизм, гигантизм, макро- и микросомия)
3.3.23.2	Кожи, волос, подкожной клетчатки, ногтей
3.3.23.3	Костно-суставной системы
3.3.23.4	Сердечно-сосудистой системы
3.3.23.5	Пищеварительной системы
3.3.23.6	Эндокринной системы
3.23.7	Мочеполовой системы
3.23.8	Органа зрения
3.23.9	Органа слуха
3.23.10	Нервно-мышечной системы
3.23.11	Наследственные нарушения сердечного ритма
3.23.12	Наследственные кардиомиопатии
3.4	Болезни с наследственным предрасположением
3.4.1	Общая характеристика болезней с наследственным предрасположением
3.4.2	Доказательство роли генетических и средовых факторов в происхождении мультифакториальных болезней (далее - МФБ)
3.4.3	Этиологическая гетерогенность и клинический полиморфизм МФБ. Вклад главного гена в происхождение МФБ
3.4.4	Методы генетического анализа МФБ и генетические модели исследования
3.4.5	Клинико-генетическая характеристика МФБ
3.4.6	Профилактика болезней с наследственным предрасположением

РАЗДЕЛ 4 ЛАБОРАТОРНЫЕ МЕТОДЫ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
4.1	Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней
4.1.1	Исследование полового хроматина
4.1.2	Хромосомный анализ
4.1.2.1	Клинические показания для проведения хромосомного анализа
4.1.2.2	Методы приготовления хромосомных препаратов из
4.1.2.3	Особенности обработки клеточных культур для получения хромосомных препаратов
4.1.2.4	Методы окрашивания хромосомных препаратов
4.1.2.5	Принципы идентификации метафазных хромосом человека

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
4.1.2.6	Принципы идентификации индивидуальных хромосом согласно Международной системе цитогенетической номенклатуры человека (ISCN 2005)
4.1.2.7	Протокол хромосомного анализа, составление заключения по его данным
4.1.2.8	Молекулярно-цитогенетические методы диагностики хромосомной патологии с применением хромосома-специфичных ДНК-зондов
4.2	Биохимические методы диагностики наследственных болезней
4.2.1	Правила сбора и хранения биологического материала
4.2.1.1	Моча
4.2.1.2	Кровь
4.2.1.3	Другие виды биологического материала
4.2.2	Контроль качества (далее - КК) лабораторных исследований
4.2.3	Общая характеристика физико-химических методов
4.2.4	Теоретические основы биохимических методов диагностики
4.2.4.1	Аминокислоты
4.2.4.2	Белки
4.2.4.3	Ферменты
4.2.4.4	Углеводы
4.2.4.5	Липиды и липопротеины
4.3	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней
4.3.1	Программа «Геном человека» и ее итоги
4.3.1.1	Общие характеристики генома человека
4.3.1.2	ДНК-гибридизация
4.3.1.3	Картирование генов с помощью ДНК-зондов
4.3.1.4	Гибридизация <i>in situ</i>
4.3.1.5	Методы «прямой генетики»
4.3.1.6	Позиционное клонирование
4.3.1.7	Различные виды генетических карт человека
4.3.2	Энзимы, употребляемые в молекулярном клонировании и ДНК-диагностике
4.3.3	Рестрикция ДНК
4.3.4	Молекулы нуклеиновых кислот, используемые в ДНК-диагностике
4.3.5	Амплификационные методы, применяемые в ДНК-диагностике
4.3.6	Гибридизационные методы, применяемые в ДНК-диагностике
4.3.7	Электрофорез нуклеиновых кислот
4.3.8	ДНК-диагностика наследственных болезней
4.3.9	ДНК-диагностика заболеваний, связанных с нарушением импринтинга
4.3.10	Методы регистрации точковых мутаций и порядок записи точковых мутаций по номенклатуре
4.3.11	Область применения ДНК-диагностики
4.3.12	Оборудование лаборатории для молекулярно-генетических исследований
4.3.13	Источники ошибок при ДНК-диагностике

РАЗДЕЛ 5 ПРОФИЛАКТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
5.1	Уровни профилактики наследственной и врожденной патологии
5.1.1	Гаметический
5.1.2	Презиготический
5.1.3	Пренатальный

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
5.1.4	Постнатальный
5.2	Медико-генетическое консультирование
5.2.1	Историческая справка
5.2.2	Роль С. Н. Давиденкова в организации медико-генетического консультирования в России
5.2.3	Функции медико-генетических консультаций на современном этапе
5.2.4	Ретро- и проспективное медико-генетическое консультирование
5.2.5	Задачи медико-генетических консультаций с точки зрения организации здравоохранения
5.2.6	Задачи медико-генетических консультаций с медицинской точки зрения
5.2.7	Задачи медико-генетических консультаций с социально-психологической точки зрения
5.2.8	Принципы расчета повторного генетического риска
5.2.9	Генетический прогноз при мутагенных воздействиях
5.2.10	Эффективность медико-генетического консультирования
5.3	Мониторинг врожденных аномалий развития
5.3.1	Популяционный подход к сбору данных (когортный подход)
5.3.2	Клинический подход по сбору данных (по обращаемости)
5.3.3	Подход case-control
5.3.4	Статистическая обработка материала
5.3.5	Международная классификация врожденных аномалий развития X пересмотра
5.3.6	Частота врожденных аномалий развития
5.3.7	Принципы обнаружения новых тератогенов
5.3.8	Выявление гетерозигот НБО
5.4	Периконцепционная профилактика
5.4.1	Формирование групп риска беременных женщин
5.4.2	Методы периконцепционной профилактики
5.4.3.	Терапия акушерской патологии
5.4.4	Эффективность периконцепционной профилактики
5.5	Пренатальная диагностика
5.5.1	Общие показания к пренатальной диагностике
5.5.2	Методические подходы к пренатальной диагностике
5.5.3	Неинвазивные методы
5.5.4	Инвазивные методы
5.5.5	Фетоскопия как метод биопсии тканей плода
5.5.6	Пренатальный скрининг по сывороточным факторам матери
5.5.7	Пренатальный скрининг по клеткам плода в крови матери
5.5.8	Пренатальная ДНК-диагностика наследственных болезней
5.5.9	Значение пренатальной диагностики в снижении уровня наследственной и врожденной патологии
5.6	Неонатальный скрининг
5.6.1	Требования к программам массового скрининга
5.6.2	Принципы осуществления программ массового скрининга новорожденных на ФКУ и врожденный гипотиреоз
5.6.3	Принципы осуществления программ массового скрининга новорожденных на галактоземию, адреногенитальный синдром и муковисцидоз
5.6.4	Региональные и этнические особенности программ
5.6.5	Эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственных заболеваний

8.3 РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОГО МОДУЛЯ «СМЕЖНЫЕ ДИСЦИПЛИНЫ»

РАЗДЕЛ 6 ВЫЯВЛЕНИЕ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИХ НАРУШЕНИЙ ПРИ СМЕЖНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
6.1	Педиатрия
6.1.1	Анатомо-физиологические особенности детского возраста
6.1.2	Семиотика заболеваний у детей
6.1.3	Заболевания органов дыхания
6.1.4	Кардиологические заболевания
6.1.5	Заболевания органов пищеварения
6.1.6	Заболевания мочевыводящих путей
6.1.7	Ортопедические болезни
6.1.8	Организация санаторно-курортного лечения детей
6.2	Акушерство и гинекология
6.2.1	Формирование вторичных половых признаков
6.2.2	Гормональные особенности в пубертатном возрасте
6.2.3	Нормальное течение беременности
6.2.4	Причины бесплодия и невынашивания беременности
6.2.5	Злокачественные новообразования молочной железы, матки и придатков
6.2.6	Методы диагностики и лечения заболеваний в акушерстве и гинекологии
6.3	Неврология
6.3.1	Анатомия и физиология нервной системы
6.3.2	Семиотика поражений нервной системы
6.3.3	Наследственные и дегенеративные заболевания нервной системы
6.3.4	Заболевания периферической нервной системы
6.3.5	Инфекционные заболевания нервной системы
6.3.6	Сосудистые заболевания нервной системы
6.3.7	Опухоли нервной системы
6.3.8	Принципы и методы лечения неврологических больных
6.4	Эндокринология
6.4.1	Эндокринная система, гормоны и механизм их действия
6.4.2.	Заболевания эндокринной системы
6.4.3	Оценка иммунного статуса при эндокринных заболеваниях
6.4.4	Коррекция иммунного статуса при эндокринных заболеваниях
6.4.5	Опухоли органов эндокринной системы
6.4.6	Репродуктивная эндокринология мужского пола
6.4.7	Репродуктивная эндокринология женского пола
6.4.8	Общие принципы диагностики и лечения эндокринных заболеваний
6.5	Острые и неотложные состояния (клиника, диагностика, медпомощь на догоспитальном этапе)
6.5.1	Анатомо-физиологические основы жизненно важных функций организма
6.5.2	Неотложная помощь при потере сознания
6.5.3	Неотложная помощь при термических поражениях и химических ожогах

Код	Наименования тем, элементов и подэлементов
6.5.4	Неотложные состояния при экзогенных физических воздействиях
6.5.5	Неотложные состояния при болезнях сердечно-сосудистой системы
6.5.6	Острые инфекционные заболевания, требующие неотложной помощи
6.5.7	Неотложная помощь при хирургических болезнях