

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Лазаренко Виктор Анатольевич
Должность: Ректор
Дата подписания: 16.03.2023 12:13:09
Уникальный программный ключ:
45c319b8a032ab3637134215abd1c475334767fa

**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования «Курский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО КГМУ Минздрава России)**

УТВЕРЖДЕНО

на заседании кафедры биологии,
медицинской генетики и экологии
протокол № 13 от «31» мая 2018г.
заведующий кафедрой биологии,
медицинской генетики и экологии
профессор Иванов В.П.

УТВЕРЖДЕНО

на заседании методического совета ле-
чебного и педиатрического факультетов
протокол № 8 от «22» июня 2018г.
председатель методического совета
лечебного и педиатрического факультетов
профессор Харченко В.В.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

по	<u>клинической генетике</u>
Факультет	<u>педиатрический</u>
Специальность	<u>31.05.02 Педиатрия</u>
Курс	<u>5</u> Семестр <u>9, 10</u>
Трудоемкость (з.е.)	<u>3</u>
Количество часов всего	<u>108</u>
Форма промежуточной аттестации	<u>зачет</u>
История болезни	

Разработчики рабочей программы:
зав. кафедрой, д.м.н., профессор Иванов В.П.,
профессор, д.м.н., профессор Полоников А.В.,
доцент, к.м.н., доцент Бушуева О.Ю.

Рабочая программа дисциплины *клиническая генетика* разработана в соответствии с *Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования (ФГОС ВО) по специальности 31.05.02 Педиатрия.*

1. Цель и задачи дисциплины

Цель дисциплины: интеграция знаний, достигнутых благодаря современным достижениям в области биотехнологий и молекулярной генетики, в клиническое мышление врача-педиатра с целью совершенствования методов диагностики, лечения и профилактики наиболее частых и орфанных наследственных и врожденных заболеваний у детей.

Студент, освоивший программу дисциплины *клиническая генетика*, готов решать следующие профессиональные задачи:

предупреждение возникновения наследственных заболеваний среди населения путем проведения профилактических мероприятий;

проведение сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья детей, характеризующих состояние их здоровья;

диагностика клинико-генетических аспектов наиболее распространенных в педиатрической практике хромосомных, генных и мультифакториальных заболеваний, а также орфанных болезней;

формирование у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих;

обучение детей и их родителей (законных представителей) основным гигиеническим мероприятиям оздоровительного характера, способствующим профилактике возникновения заболеваний и укреплению здоровья;

участие в решении отдельных научно-исследовательских и научно-прикладных задач в области здравоохранения по диагностике и профилактике мультифакториальных заболеваний;

освоение знаний о генетической гетерогенности и клиническом разнообразии наследственных и врожденных болезней у детей, влиянии ДНК-полиморфизма в геноме на индивидуальные особенности организма на лекарственные препараты (фармакогенетика);

применение знаний и методологии персонализированной геномной медицины с целью улучшения качества диагностики наследственных и врожденных болезней у детей и разработки индивидуальных лечебно-профилактических мероприятий.

2. Место дисциплины в структуре образовательной программы и требования к планируемым результатам обучения по дисциплине

Дисциплина *клиническая генетика* относится к вариативной части образовательной программы, обязательная дисциплина.

Процесс изучения дисциплины обеспечивает достижение планируемых результатов освоения образовательной программы и направлен на формирование следующих компетенций:

Компетенция		Логическая связь с дисциплинами учебного плана
код	формулировка	
ОПК-6	Готов к ведению медицинской документации	Сестринское дело; Патологическая анатомия; Клиническая патологическая анатомия; Пропедевтика внутренних болезней; Общая хирургия; Общественное здоровье и здравоохранение; Экономика здравоохранения; Медицинская реабилитация, Неврология; Факультетская терапия; Факультетская хирургия; Урология; Акушерство и гинекология; Оториноларингология; Офтальмология; Эндо-

		кринология; Фтизиатрия; Психиатрия, медицинская психология; Госпитальная терапия; Травматология, ортопедия; Госпитальная хирургия; Клиническая фармакология; Инфекционные болезни; Анестезиология; Реанимация и интенсивная терапия; Стоматология; Судебная медицина; Онкология; Лучевая терапия; Пропедевтика детских болезней, факультетская педиатрия; Госпитальная педиатрия.; Инфекционные болезни у детей; Детская хирургия; Поликлиническая и неотложная педиатрия; Профессиональные болезни; Клиническая иммунология
ОПК-7	Готов к использованию основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов при решении профессиональных задач	Физика, математика; Химия; Биохимия; Нормальная физиология; Медицинская генетика; Клиническая генетика; Медицинские аспекты экологии; Современные аспекты антропогенетики.
ПК-5	Готов к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания	Биохимия, Микробиология, вирусология, Патологическая анатомия, Клиническая патологическая анатомия, Патофизиология, Клиническая патофизиология, Пропедевтика внутренних болезней, Медицинская реабилитация, Дерматовенерология, Неврология, Факультетская терапия, Урология, Акушерство, гинекология, Оториноларингология, Офтальмология, Эндокринология, Психиатрия, медицинская психология, Инфекционные болезни, Стоматология, Судебная медицина, Онкология, Медицинская генетика, Пропедевтика детских болезней, Иммунология, Профессиональные болезни, Клиническая иммунология,
ПК-6	Способен к определению у пациента основных патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра, принятой 43-ей Всемирной Ассамблеей Здравоохранения, г. Женева, 1989 г.	Патологическая анатомия, Клиническая патологическая анатомия, Патофизиология, Клиническая патофизиология, Пропедевтика внутренних болезней, Медицинская реабилитация, Дерматовенерология, Неврология, Факультетская терапия, Урология, Акушерство, гинекология, Эпидемиология, Оториноларингология, Офтальмология, Эндокринология, Психиатрия, медицинская психология, Инфекционные болезни, Стоматология, Судебная медицина, Онкология, Медицинская генетика, Пропедевтика детских болезней, Иммунология, Профессиональные болезни, Клиническая иммунология,

Содержание компетенций (этапов формирования компетенций)

Код компетенции	Формулировка компетенции	Этапы формирования и индикаторы достижения компетенции		
		Знает	Умеет	Владеет (имеет практический опыт)
1	2	3	4	5
ОПК-6	Готов к ведению медицинской документации	<ul style="list-style-type: none"> - основные виды медицинской документации, используемой в медицинских организациях, в том числе при ведении пациентов 	<ul style="list-style-type: none"> - заполнять медицинскую документацию, - работать с персональными данными пациентов и сведениями, составляющими врачебную тайну - составлять план работы и отчет о своей работе 	<ul style="list-style-type: none"> - навыками ведения медицинской документации, - навыками составления плана работы и отчета о своей работе
ОПК-7	Готов к использованию основных физико-химических, математических и иных естественнонаучных понятий и методов при решении профессиональных задач	<ul style="list-style-type: none"> - физико-химическую сущность процессов, происходящих в живом организме - основы применения физико-химических методов анализа в медицине - основы применения математических методов в медицине - физические основы функционирования медицинской аппаратуры - сущность естественнонаучных понятий и методов, используемых для решения профессиональных задач 	<ul style="list-style-type: none"> - пользоваться физическим, химическим и биологическим оборудованием - использовать физико-химические, математические и иные естественнонаучные понятия при решении профессиональных задач - интерпретировать результаты наиболее распространенных биохимических методов для выявления патологии - определять место человека в ноосфере, особенности антропогенного воздействия на природу и его последствия - использовать математический аппарат для решения профессиональных задач 	<ul style="list-style-type: none"> - физико-химическими, математическими и иными естественнонаучными понятиями, терминами, законами при изложении, описании изучаемых, наблюдаемых биологических процессов, явлений, объектов - алгоритмом решения профессиональных задач на основе анализа и интерпретации результатов современных диагностических технологий - навыками формирования заключения по результатам физико-химических и естественнонаучных исследований
ПК-5	Готов к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания	<ul style="list-style-type: none"> - методы лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов - этиологию, патогенез и патоморфологию, клиническую картину, дифференциальную диагностику, особенности течения, осложнения и 	<ul style="list-style-type: none"> - осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента и анализировать полученную информацию - устанавливать контакт с ребенком, родителями (законными представителями) и лицами, осуществляющими уход за ребенком - обосновывать необходимость и объем лабораторного, инструмен- 	<ul style="list-style-type: none"> - навыками сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента, получения данных о родителях, ближайших родственниках и лицах, осуществляющих уход за ребенком - навыками формулирования предварительного диагноза и составления плана лабораторных и инструментальных обследований пациента - навыками направления детей на

		<p>исходы заболеваний внутренних органов</p> <ul style="list-style-type: none"> - методику сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания ребенка - методику сбора и оценки данных о состоянии здоровья ближайших родственников и лиц, осуществляющих уход за ребенком (наследственные и хронические заболевания) 	<p>тального обследования ребенка, направления ребенка на консультации к врачам-специалистам</p> <ul style="list-style-type: none"> - анализировать полученные результаты обследования ребенка, при необходимости обосновывать и планировать объем дополнительных исследований - интерпретировать результаты сбора информации о заболевании ребенка, данные, полученные при лабораторном и инструментальном обследовании, консультациях пациента врачами-специалистами - анализировать и интерпретировать данные, полученные при патологоанатомических исследованиях - осуществлять раннюю диагностику заболеваний внутренних органов - проводить дифференциальную диагностику заболеваний внутренних органов от других заболеваний 	<p>лабораторное и инструментальное обследование, на консультацию к врачам-специалистам при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи</p> <ul style="list-style-type: none"> - навыками информирования родителей детей (их законных представителей) и детей старше 15 лет о подготовке к лабораторному и инструментальному обследованию - навыками проведения дифференциальной диагностики с другими заболеваниями
ПК-6	<p>Способен к определению у пациента основных патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра, принятой 43-ей Всемирной Ассамблеей Здравоохранения, г. Женева, 1989 г.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Международную статистическую классификацию болезней - алгоритм и критерии определения у больных различного профиля основных патологических состояний, синдромов, заболеваний в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра (МКБ-Х) 	<ul style="list-style-type: none"> - выделять основные патологические симптомы и синдромы, формулировать клинический диагноз в соответствии с МКБ-Х 	<ul style="list-style-type: none"> - навыками установления диагноза с учетом действующей международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем

3. Темы дисциплины и компетенции, которые формируются при их изучении

Наименование темы дисциплины	Содержание темы	Код компетенции
1	2	3
Современные методы и подходы к диагностике врожденных и наследственных заболеваний	Особенности клинических проявлений наследственных болезней. Общие принципы клинической диагностики наследственных болезней. Характеристика основных методов диагностики врожденных и наследственных заболеваний. Клиническая диагностика врожденных и наследственных заболеваний. Клинико-генеалогический метод. Синдромологический подход к диагностике. Морфогенетические варианты и микроаномалии развития (понятия, терминология и клиническое значение). Проблемы дифференциальной диагностики в клинической генетике. Компьютерные программы диагностики. Биохимические, цитогенетические и молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней.	ОПК-7 ПК-5 ПК-6
Клинико-генетическая характеристика хромосомных болезней и врожденных пороков развития	Современные представления об этиологии и патогенезе хромосомных болезней и врожденных пороков развития. Факторы повышенного риска рождения детей с хромосомными болезнями. Классификация и характеристика геномных и хромосомных мутаций. Общая характеристика хромосомных болезней. Клинико-генетическая характеристика хромосомных болезней, обусловленных нарушением числа хромосом (Синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса, синдром Шерешевского–Тернера, синдром трипло-Х, синдром Клайнфелтера). Клинико-генетическая характеристика хромосомных болезней, обусловленных нарушением структуры хромосом (синдром кошачьего крика, синдром Вольфа-Хиршхорна. Диагностика хромосомных болезней и врожденных пороков развития. Особенности лечения и реабилитации больных с хромосомными болезнями.	ОПК-6 ОПК-7 ПК-5 ПК-6
Клинико-генетическая характеристика наследственных болезней обмена веществ. Орфанные болезни.	Классификация наследственных болезней обмена веществ по видам нарушений и клиническим проявлениям. Клиническая характеристика наследственных болезней обмена веществ интоксикационного типа (манифестация, понятие о скрытом периоде, течение и тяжесть болезни). Орфанные болезни (определение, эпидемиология, классификация и общая характеристика). Клинико-генетическая характеристика орфанных болезней (мукополисахаридозы I и II типов, болезнь Фабри, болезнь Гоше, болезнь Помпе). Биохимические и молекулярно-генетические методы в диагностике наследственных болезней обмена веществ. Особенности лечения и реабилитации больных с наследственными болезнями обмена веществ и орфанными болезнями.	ОПК-6 ОПК-7 ПК-5 ПК-6
Клинико-генетическая характеристика наследственных неврологических болезней	Классификация наследственных болезней нервной системы. Клинико-генетическая характеристика наследственных нервно-мышечных заболеваний (миопатия Дюшенна, миопатия Эрба-Рота, невральная амиотрофия Шарко-Мари, детская спинальная амиотрофия Верднига-Гоффмана). Клинико-генетическая характеристика наследственных заболеваний с преимущественным поражением экстрапирамидной системы (Хорея Гентингтона, болезнь Паркинсона, болезнь Вильсона-Коновалова). Клинико-генетическая характеристика других наследственных болезней нервной системы (мозжечковая атаксия Пьера-Мари, семейная спастическая параплегия Штрюмпеля, лейкодистрофии, нейролипидозы, факоматозы). Особенности лечения и реабилитации больных с наследственными неврологическими болезнями.	ОПК-6 ОПК-7 ПК-5 ПК-6
Клинико-генетическая характеристика наследствен-	Классификация наследственно обусловленных болезней эндокринной системы. Клинико-генетическая характеристика врожденного гипотиреоза. Наследственно обусловленные нарушения роста (конституциональная задержка роста,	ОПК-6 ОПК-7

ных эндокринологических болезней	гипофизарный нанизм, синдром Нунан, ахондроплазия и гипохондроплазия). Наследственно обусловленные нарушения полового развития (преждевременное половое развитие, задержка полового развития, нарушение формирования пола (адреногенитальный синдром, синдром тестикулярной феминизации, истинный и ложный гермафродитизм). Клинико-генетическая характеристика инсулинозависимого и инсулинонезависимого сахарного диабета. Клинико-генетические особенности юношеского инсулинонезависимого сахарного диабета (MODY тип). Особенности лечения и реабилитации больных с наследственными эндокринологическими болезнями.	ПК-5 ПК-6
Клинико-генетическая характеристика наследственных кардиологических болезней	Семейные гиперлипидемии как моногенные формы ишемической болезни сердца (классификация и общая характеристика). Факторы риска ИБС и атеросклероза в зависимости от степени выраженности генетической детерминации. Понятие о генетической гетерогенности ИБС (полигенные и моногенные формы). Моногенные артериальные гипертензии (классификация и общая характеристика). Классификация Различия моногенных и полигенных форм артериальных гипертензий. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных кардиологических болезней. Особенности лечения и реабилитации больных с наследственными кардиологическими болезнями.	ОПК-6 ОПК-7 ПК-5 ПК-6
Клинико-генетическая характеристика наследственных болезней желудочно-кишечного тракта	Классификация и общая характеристика наследственных болезней желудочно-кишечного тракта (ЖКТ). Синдром нарушения кишечного всасывания (определение, классификация). Клинико-генетическая характеристика наследственных форм недостаточности кишечных моно и дисахаридаз, целиакии, болезни Крона, язвенной болезни желудка и двенадцатиперстной кишки. Особенности диагностики и лечения больных с наследственными болезнями желудочно-кишечного тракта.	ОПК-6 ОПК-7 ПК-5 ПК-6
Клинико-генетическая характеристика врожденных и наследственных болезней бронхолегочной системы	Классификация наследственных и врожденных заболеваний бронхолегочной системы. Клиническая характеристика и дифференциальная диагностика пороков развития легких и бронхиального дерева. Принципы диагностики и лечения различных пороков развития легких и бронхиального дерева. Моногенные болезни, характеризующиеся поражением бронхолегочной системы: первичная цилиарная дискинезия (синдром Картагенера), идиопатический диффузный фиброз легких, идиопатический гемосидероз легких, первичная эмфизема легких при врожденном дефиците α_1 -антитрипсина. Клинико-генетические аспекты мультифакториальных заболеваний бронхолегочной системы: бронхиальная астма, хроническая обструктивная болезнь легких, экзогенный аллергический альвеолит. Особенности диагностики и лечения больных с наследственными и врожденными болезнями бронхолегочной системы.	ОПК-6 ОПК-7 ПК-5 ПК-6
Пренатальная и антенатальная диагностика наследственных и врожденных болезней	Общая характеристика методов пренатальной диагностики (неинвазивные и инвазивные методы). Характеристика неинвазивных методов пренатальной диагностики (скрининг материнских сывороточных факторов, ультразвуковое исследование плода, оболочек и плаценты, сортинг фетальных клеток, неинвазивный пренатальный ДОТ-тест или диагностика основных трисомий). Характеристика инвазивных методов пренатальной диагностики (биопсия хориона, плацентоцентез, амниоцентез, кордоцентез). Характеристика методов массовой просеивающей диагностики (антанатальный скрининг) наследственных болезней. Этические вопросы медицинской генетики.	ОПК-7 ПК-5 ПК-6
Практическое медико-генетическое консультирование больных с наследственной и врожденной патологией	Генетические основы профилактики наследственной патологии (уровни, принципы и организационные формы). Медико-генетическое консультирование (определение, задачи, виды, этапы). Организация медико-генетической службы в России. Функциональные обязанности врачей медико-генетической консультации. Основные категории пациентов врача-генетика. Взаимодействие врача-генетика с другими медицинскими специалистами. Показания для медико-генетического консультирования в педиатрии. Особенности медико-генетического консультирования при различных	ОПК-6 ОПК-7 ПК-5 ПК-6

	видах наследственных заболеваний у детей.	
Современные принципы и подходы к лечению наследственных и врожденных болезней	Общая характеристика традиционных принципов и подходов к лечению наследственных болезней (этиотропное, патогенетическое симптоматическое лечение). Характеристика патогенетического принципа лечения наследственных болезней. Общая характеристика генетических подходов к лечению болезней человека. Генотерапия наследственных болезней (определение, виды и подходы). Наследственно обусловленные патологические реакции на действие лекарственных препаратов. Фармакогенетика (определение, цель, задачи, примеры фармакогенетических реакций). Фармакогенетические закономерности различных фаз биотрансформации. Персонализированная предиктивная медицина (определение, цель, задачи, направления, достижения и проблемы, понятие о генетическом паспорте). Фармакогенетический подход к лечению болезней человека как основа персонализированной геномной медицины. Клеточная терапия. Лечение трансгенными клетками. Изменение экспрессии генов как метод лечения. Ограничения и этические проблемы применения современных биотехнологий в медицине.	ОПК-7 ПК-5 ПК-6

4. Учебно-тематический план дисциплины (в академических часах)

Наименование раздела темы дисциплины	Контактная работа		Внеаудиторная (самостоятельная) работа	Итого часов	Используемые образовательные технологии, способы и методы обучения		Формы текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации	
	всего	из них			Традиционные	Интерактивные		
		лекции						практические занятия
1	2	3	4	5	6	7	8	9
Современные методы и подходы к диагностике врожденных и наследственных заболеваний	5	1	4	4	9	СИ	ПЗ	Т, С
Клинико-генетическая характеристика хромосомных болезней и врожденных пороков развития	6	1	5	4	10	СИ	МК, ПЗ	Т, С Пр
Клинико-генетическая характеристика наследственных болезней обмена веществ. Орфанные болезни.	5	1	4	4	9	СИ	ПЗ	Т, С, Пр
Клинико-генетическая характеристика наследственных неврологических болезней	5	-	5	4	9	СИ	ПЗ	Т, С, Пр
Клинико-генетическая характеристика наследственных эндокринологических болезней	5	-	5	4	9	СИ	ПЗ, СЗ	Т, С, Пр
Клинико-генетическая характеристика наследственных кардиологических болезней	5	1	4	4	9	СИ	ПЗ, СЗ	Т, С, Пр
Клинико-генетическая характеристика наследственных болезней желудочно-кишечного тракта	6	1	5	4	10	СИ	ПЗ	Т, С, Пр
Клинико-генетическая характеристика врожденных и наследственных болезней бронхолегочной системы	6	1	5	4	10	СИ	ПЗ	Т, С, Пр
Пренатальная и антенатальная диагностика наследственных и врож-	5	-	5	4	9	СИ	КПЗ, СЗ, ИБ	Т, С, Пр

денных болезней								
Практическое медико-генетическое консультирование больных с наследственной и врожденной патологией	5	-	5	2	7	СИ	МК, КС, СЗ	Т, С, Пр
Современные принципы и подходы к лечению наследственных и врожденных болезней	8	2	6	3	11	СИ	ПС, ИБ	Т, С, Пр, ЗИБ
Зачет	3	-	3	3	6	-	-	С
ИТОГО:	64	8	56	44	108	-	-	-

4.1. Используемые образовательные технологии, способы и методы обучения клинической генетике

КПЗ	клиническое практическое занятие	ЗС	решение ситуационных задач
ПЗ	практическое занятие	КС	анализ клинических случаев
МК	мастер-классы экспертов и специалистов	ИБ	подготовка истории болезни
		СИ	самостоятельное изучение тем, отраженных в программе, не рассмотренных в аудиторных занятиях

4.2. Формы текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации по клинической генетике

С	оценка по результатам собеседования (устный опрос)	Т	тестирование
ЗИБ	защита историй болезни	Пр.	оценка освоения практических навыков (умений)

5. Учебно-методическое и информационное обеспечение по дисциплине Клиническая генетика

Основная литература:

1. Бочков, Н. П. "Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Бочков Н. П., Пузырев В. П., Смирнихина С. А.; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013. – Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970426760.html>

Дополнительная литература:

1. Бочков, Н. П. Наследственные болезни [Электронный ресурс]: национальное руководство рекомендовано Российским обществом медицинских генетиков и Ассоциацией медицинских обществ по качеству / Бочков Н.П.; Гинтер Е.К., Пузырев В.П. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2012. – Режим доступа: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970422311.html>
2. Учебно-методическое пособие по медицинской и клинической генетике для студентов по специальностям: 060101 - лечебное дело, 060103 - педиатрия, 060105 - стоматология, 060104 - медико-профилактическое дело / В. П. Иванов, А. В. Полоников, О. Г. Павлов, Н. И. Кононенко ; Курск. гос. мед. ун-т. - Курск : Изд-во КГМУ, 2009. - 112 с.

Периодические издания (журналы):

1. Бюллетень экспериментальной биологии и медицины.
2. Курский научно-практический вестник "Человек и его здоровье".
3. Медицинская генетика.
4. Успехи современной биологии.

Электронное информационное обеспечение и профессиональные базы данных:

1. Официальный сайт Министерства здравоохранения Российской Федерации. Электронный рубрикатор клинических рекомендаций. – <http://cr.rosminzdrav.ru/#/>
2. Официальный сайт Всемирной организации здравоохранения. – <http://www.who.int/ru/>
3. Консультант Плюс – https://kurskmed.com/department/library/page/Consultant_Plus
4. Официальный сайт научной электронной библиотеки eLIBRARY.RU – <https://elibrary.ru/>
5. Официальный сайт Национальной электронной библиотеки (НЭБ) – <http://нэб.пф/>
6. Федеральная электронная медицинская библиотека – <http://193.232.7.109/feml>
7. Официальный сайт научной электронной библиотеки «КиберЛенинка» – <https://cyberleninka.ru/>
8. Электронная библиотека КГМУ Medicus» – http://library.kursksmu.net/cgi-bin/irbis64r_15/cgiirbis_64.exe?LNG=&C21COM=F&I21DBN=MIXED&P21DBN=MIXED

6. Материально-техническое обеспечение дисциплины

№ п/п	Наименование специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Перечень лицензионного программного обеспечения. Реквизиты подтверждающего документа
1.	Российская Федерация, 305007, г. Курск, ул. Сумская, д.45а (здание поликлиники), 5 этаж, конференц-зал	Учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации: специализированная мебель (учебная мебель, доска, кафедра); технические средства обучения и демонстрационное оборудование (экран); учебно-наглядные пособия, обеспечивающие тематические иллюстрации.	-
2.	Российская Федерация, 305041, г. Курск, ул. К. Маркса, д. 3, 4 этаж, лекционная аудитория №3	Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа (180 п. м.): специализированная мебель (учебная мебель, доска, трибуна лекторская); технические средства обучения, служащие для представления информации большой аудитории (проектор, экран, ноутбук, лазерная указка, микрофон).	1. Пакет офисного ПО – Microsoft Win Office Pro Plus 2010 RUS OLP NL, договор № 548 от 16.08.2010 2. Операционная система — Microsoft Win Pro 7, договор № 904 от 24.12.2010 3. Антивирус – Kaspersky Endpoint Security, договор № 832 от 15.10.2018 4. Программа для организации дистанционного обучения — ISpring Suite 7.1, договор № 652 от 21.09.2015

7. Оценочные средства

Вопросы для собеседования к зачету.

1. Понятие о мультифакториальных признаках и заболеваниях.
2. Классификация факторов риска ИБС и атеросклероза в зависимости от степени выраженности генетической детерминации.
3. Клинико-генетические аспекты язвенной болезни (ЯБ) и хронических гастритов.
4. Современные методы и подходы к диагностике, лечению и профилактике злокачественных новообразований в клинической онкогенетике.
5. Популяционное распределение нормальных количественных признаков и особенности их генетической детерминации.
6. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм ИБС.
7. Роль наследственной предрасположенности и средовых факторов в детерминации различных форм язвенной болезни.
8. Мультифакториальные (полигенные) формы рака. Рак молочной железы, рак желудка, рак ободочной кишки, рак легкого.
9. Формы и уровни проявления клинического полиморфизма мультифакториальных заболеваний.
10. Классификация и общая характеристика семейных дислипидемий.
11. Клинические и генетические методы выявления наследственной предрасположенности к заболеваниям ЖКТ.
12. Возможности хирургических методов лечения наследственных болезней.
13. Характеристика и анализ причин клинического полиморфизма мультифакториальных заболеваний.
14. Клинические и генетические методы выявления наследственной предрасположенности к ИБС.
15. Применение клинико-генетических методов для разработки индивидуальных мероприятий для лечения и профилактики распространенных заболеваний ЖКТ.
16. Современные возможности генотерапии в лечении наследственной патологии.
17. Понятие и основы генетической гетерогенности мультифакториальных заболеваний.
18. Дифференциальная диагностика моногенных и полигенных форм ИБС, особенности их лечения и профилактики.
19. Мультифакториальные формы легочной патологии.
20. Разновидности патогенетического лечения наследственных болезней.
21. Общая характеристика мультифакториальных заболеваний и критерии полигенного наследования.
22. Роль генетических и средовых факторов в детерминации уровня артериального давления у человека в норме и при артериальной гипертензии.
23. Принципы лечения различных пороков развития легких.
24. Основные принципы лечения наследственных болезней.
25. Механизмы развития мультифакториальных заболеваний. Модели полигенного наследования.
26. Современные представления о молекулярно-генетических механизмах артериальных гипертензий.
26. Классификация и общая характеристика моногенных болезней легких.
27. Примеры использования методов биохимического скрининга в Российской Федерации.
28. Генетико-статистические подходы в оценке роли генетических и средовых факторов в развитии МФЗ. Понятие подверженности.
29. Классификация и общая характеристика моногенных артериальных гипертензий.
30. Клиническая характеристика различных пороков развития легких.
31. Классификация злокачественных новообразований по этиологическому принципу.
32. Клинические и генетические методы в диагностике мультифакториальных заболеваний.

33. Современные подходы к лечению артериальных гипертензий и перспективы их использования.
34. Поражения легких при первичных иммунодефицитных состояниях.
35. Основные различия моногенных и полигенных форм рака.
36. Клинико-генеалогический метод в оценке характера и выраженности наследственной предрасположенности к мультифакториальной патологии.
37. Молекулярно-генетические механизмы, лежащие в основе АГ при синдроме Лиддла.
38. Принципы диспансеризации при врожденных и наследственных заболеваниях легких.
39. Полигенные формы злокачественных новообразований
40. Половые и возрастные различия популяционных частот МФЗ.
41. Дифференциально-диагностические критерии синдрома кажущегося избытка минералокортикоидов.
42. Классификация наследственных и врожденных заболеваний дыхательной системы.
43. Основные классы генов, вовлеченных в канцерогенез.
44. Основные классы мультифакториальных признаков.
45. Особенности медико-генетического консультирования больных с различными генетическими вариантами артериальных гипертензий.
46. Наиболее распространенные пороки ЖКТ мультифакториального генеза.
47. Механизмы канцерогенеза в результате нарушения процессов репарации ДНК.
48. Особенности сбора семейного анамнеза у больных с МФЗ.
49. Современные подходы в лечении артериальных гипертензий.
50. Сущность трехпороговой генетической модели наследственной предрасположенности к язвенной болезни.
51. Молекулярно-генетические механизмы возникновения моногенной формы ретинобластомы.
52. Клинический полиморфизм МФЗ, в каких формах и на каких уровнях он проявляется.
53. Основные различия полигенных и моногенных форм ИБС.
54. Причины ассоциации ЯБ с другими хроническими заболеваниями ЖКТ (хронический гастрит, рак желудка, хронический холецистит, хронический панкреатит, хронический колит и др).
55. Онкогенный путь канцерогенеза.