

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Наименование дисциплины: Генетика

Рекомендуется для направления подготовки:
31.00.00 «Клиническая медицина (ординатура)»

Специальность:
31.08.01 «Акушерство и гинекология»

1 Цели и задачи дисциплины

Цель дисциплины: получение ординатором основополагающих теоретических знаний и практических навыков по диагностике, терапии и профилактике наследственных заболеваний.

Задачи дисциплины:

- углубление теоретических знаний по генетике
- совершенствование практических навыков и умений в диагностике, терапии и профилактики наследственных заболеваний.

2 Место дисциплины в структуре ОП:

Дисциплина «Трансфузиология» относится к вариативной части блока 1 учебного плана.

В таблице № 1 приведены предшествующие и последующие дисциплины, направленные на формирование компетенций дисциплины в соответствии с матрицей компетенций ОП ВО.

Таблица № 1

Предшествующие и последующие дисциплины, направленные на формирование компетенций

№ п/п	Шифр и наименование компетенции	Предшествующие дисциплины	Последующие дисциплины (группы дисциплин)
Универсальные компетенции			
1	готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-1)	Лечебное дело	Трансфузиология
Профессиональные компетенции (вид профессиональной деятельности)			
2	готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (ПК-5)	Лечебное дело	Трансфузиология
3	готовностью к ведению, родовспоможению и лечению пациентов, нуждающихся в оказании акушерско-гинекологической медицинской помощи (ПК-6)	Лечебное дело	Трансфузиология

Требования к уровню подготовки:
наличие высшего медицинского образования по специальности «лечебное дело», «педиатрия»;

3 Требования к результатам освоения дисциплины.

В результате изучения дисциплины ординатор должен приобрести следующие компетенции:

Универсальные компетенции

- готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-1);

Профессиональные компетенции

- готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (ПК-5);
- готовностью к ведению, родовспоможению и лечению пациентов, нуждающихся в оказании акушерско-гинекологической медицинской помощи (ПК-6).

Обучающийся, завершивший изучение дисциплины должен:

Знать:

- Законодательство РФ, нормативные акты, регулирующие вопросы пренатального скрининга;
- этапы эмбрио- и фетогенеза;
- наиболее распространенные наследственные синдромы;
- методы диагностика генетических заболеваний.

Уметь:

- диагностировать по клиническим признакам наиболее распространенные наследственные синдромы;
- определять показания к инвазивным методам диагностики;
- интерпретировать результаты пренатального скрининга.

Владеть:

- основами медико-генетического консультирования.

4 Объем дисциплины и виды учебной работы

Общая трудоёмкость дисциплины составляет 2 зачетных единиц

Вид учебной работы	Год обучения		Всего часов (ЗЕТ)
	1 год	2 год	
Аудиторные занятия (всего)	48		48
В том числе:			
Обзорно-установочные лекции			
Практические занятия	48		48
Самостоятельная работа (всего)	24		24
В том числе:			
Самостоятельное изучение рекомендованных тем	15		15
Итоговая аттестация по дисциплине	9		9
Общая трудоемкость	72		72 (2 ЗЕТ)

5 Содержание дисциплины

5.1. Содержание разделов дисциплины

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела
1.	Медицинская генетика. Отдельные вопросы	Современные взгляды на диагностику и лечение генетических заболеваний.
2.	Наследственные	Адреногенитальный синдром, Виллебранда болезнь, гемофилии,

	синдромы	дисгенезия гонад, Марфана, Рокитанского-Кюстнера-Хаузера синдром, муковисцидоз, Элерса-Данлоса
3.	Эмбриогенез.	Ключевые этапы эмбриогенеза. Эмбриотоксические факторы.
4.	Фетогенез	Ключевые этапы фетогенеза. Фетотоксические факторы.
5.	Диагностика генетических заболеваний в 1 триместре беременности. Пренатальный скрининг.	Способы диагностики наследственных заболеваний в 1 триместре беременности. Хорионбиопсия. УЗ, биохимический методы скрининга.
6.	Диагностика генетических заболеваний во 2 триместре беременности	Способы диагностики наследственных заболеваний во 2 триместре беременности. Амниоцентез, плацентоцентез, кордоцентез. Показания, противопоказания, осложнения.
7.	Неинвазивные методы диагностики	Определение ДНК плода в крови матери. Показания, противопоказания, осложнения.
8.	Медико-генетическое консультирование	Показания, алгоритм.

5.2. Разделы дисциплин и виды занятий

№ п/п	Наименование раздела	Лекции	Практические занятия и лабораторные работы		СР	Всего
			ПЗ/С	ЛР		
1	Медицинская генетика. Отдельные вопросы		6		3	9
2	Наследственные синдромы		6		3	9
3	Эмбриогенез.		6		3	9
4	Фетогенез		6		3	9
5	Диагностика генетических заболеваний в 1 триместре беременности. Пренатальный скрининг.		6		3	9
6	Диагностика генетических заболеваний во 2 триместре беременности		6		3	9
7.	Неинвазивные методы диагностики		6		3	9
8.	Медико-генетическое консультирование		6		3	9
	ИТОГО:		48		24	72

6. Лабораторный практикум. Не предусмотрен.

7. Практические занятия (семинары)

№ п/п	Раздел дисциплины	Тематика практических занятий (семинаров)	Трудоемкость (час.)
1.	Медицинская генетика. Отдельные вопросы	Современные взгляды на диагностику и лечение генетических заболеваний.	6
2.	Наследственные синдромы	Адреногенитальный синдром, Виллебранда болезнь, гемофилии, дисгенезия гонад, Марфана, Рокитанского-Кюстнера-Хаузера синдром, муковисцидоз, Элерса-Данлоса	6

3.	Эмбриогенез.	Ключевые этапы эмбриогенеза. Эмбриотоксические факторы.	6
4.	Фетогенез	Ключевые этапы фетогенеза. Фетотоксические факторы.	6
5.	Диагностика генетических заболеваний в 1 триместре беременности. Пренатальный скрининг.	Способы диагностики наследственных заболеваний в 1 триместре беременности. Хорионбиопсия. УЗ, биохимический методы скрининга.	6
6.	Диагностика генетических заболеваний во 2 триместре беременности	Способы диагностики наследственных заболеваний во 2 триместре беременности. Амниоцентез, плацентоцентез, кордоцентез. Показания, противопоказания, осложнения.	6
7	Неинвазивные методы диагностики	Определение ДНК плода в крови матери. Показания, противопоказания, осложнения.	6
8	Медико-генетическое консультирование	Показания, алгоритм.	6

8. Материально-техническое обеспечение дисциплины

ГКБ № 29 ДЗМ, г. Москва, Госпитальная Площадь, д.2, к. 28. уч. комнаты 1-4; ГКБ № 1 ДЗМ, г. Москва, Роддом № 25, ул. Фотиевой, д.6, учебная комната; ГКБ им. В.М. Буянова ДЗМ, г. Москва, ул. Бакинская, д. 26, уч. комнаты 925, 930; ГКБ им. В.В. Виноградова ДЗМ, ул. Вавилова, д. 61, учебная комната.

Компьютер/ноутбук, мультимедийный проектор с экраном, демонстрационные таблицы.

9. Информационное обеспечение дисциплины

- 1) Электронно-библиотечная система РУДН (<http://lib.rudn.ru/>);
- 2) Телекоммуникационная учебно-информационная система РУДН (<http://esystem.pfur.ru/>)
- 3) Научная электронная библиотека (<http://elibrary.ru/defaultx.asp>)

10. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

а) основная литература

- 1) Акушерство: Национальное руководство / Под ред. Э.К. Айламазяна, В.Н. Серова, В.Е. Радзинского, Г.М. Савельевой. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. — 1080 с.
- 2) Гинекология: Учебник для вузов / Под ред. В.Е. Радзинского, А.М. Фукса. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 1000 с.
- 3) Гинекология: Национальное руководство / Под ред. Э.К. Айламазяна, В.Н. Серова, В.Е. Радзинского, Г.М. Савельевой. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. — 1008 с.
- 4) Руководство по амбулаторно-поликлинической помощи в акушерстве и гинекологии / Под ред. В.Н. Серова, Г.Т. Сухих, В.Н. Прилепской, В.Е. Радзинского. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 1136 с. - ISBN 978-5-9704-4431-3.
- 5) Акушерство. Руководство к практическим занятиям: учебное пособие / под ред. В.Е. Радзинского, И.Н. Костина. – 6-е изд., перераб. и доп. – Москва : ГЭОТАР – Медиа, 2021г. - 736с. : ил. – DOI: 10.33029/9704-6029-0-OBS-2020-1-736. ISBN 978-5-9704-6029-0.
- 6) Акушерство. Гинекология. Бесплодный брак. Клиническая фармакология / Под ред. В.Е. Радзинского, Р.Н. Аляутдина. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 672 с.

б) дополнительная литература

- 1) Радзинский В.Е., Ордянец И.М., Оразмурадов А.А. Женская консультация. – 3-е изд. – М.: ГЭОТАР-МЕДИА, 2009.

- 2) Радзинский В.Е. Рук-во к практическим занятиям по акушерству. – М.: ГЭОТАР - Медиа, 2007
- 3) Журнал StatusPraesens. Гинекология, акушерство, бесплодный брак.

11. Методические рекомендации по организации изучения дисциплины

От ординаторов требуется посещение занятий, выполнение заданий руководителя дисциплины, знакомство с рекомендованной литературой и др. При аттестации обучающегося оценивается качество работы на занятиях, уровень подготовки к самостоятельной деятельности в избранной области, качество выполнения заданий руководителя дисциплины, способность к самостоятельному изучению учебного материала.

На практических занятиях в аудиториях проводится разбор соответствующих тем с использованием мультимедийной техники (компьютер, проектор). Для каждого аудиторного занятия предназначены презентации, подготовленные в программе Microsoft Power Point.

Самостоятельная работа ординаторов во внеаудиторные часы может проходить в аудиториях, в читальных залах библиотеки РУДН и медицинской библиотеки, на сайте ТУИС.

Внеаудиторная самостоятельная работа включает изучение материала по учебнику, учебным пособиям на бумажном и электронном носителях; подготовку презентации по избранной теме; подготовку к выполнению контрольных работ и тестовых заданий.

12. Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине

Материалы для оценки уровня освоения учебного материала дисциплины «Генетика» (оценочные материалы), включающие в себя перечень компетенций с указанием этапов их формирования, описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания, типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы, методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций, разработаны в полном объеме и доступны для обучающихся на странице дисциплины в ТУИС РУДН.

Разработчики:

ассистент кафедры акушерства и гинекологии
с курсом перинатологии



А.Н. Ахматова

доцент кафедры акушерства и гинекологии
с курсом перинатологии



З.М. Сохова

профессор кафедры акушерства и гинекологии
с курсом перинатологии



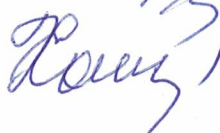
Н.М. Старцева

заведующий кафедрой акушерства и гинекологии
с курсом перинатологии



В.Е. Радзинский

профессор кафедры акушерства и гинекологии
с курсом перинатологии



М.Б. Хамошина