

Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования "Российский Университет Дружбы Народов"

Медицинский институт

АННОТАЦИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Образовательная программа

31.08.05, 31.08.06, 31.08.09, 31.08.10, 31.08.12, 31.08.41

(наименование образовательной программы (профиль, специализация))

Наименование дисциплины	Общественное здоровье и здравоохранение
Объем дисциплины	2 ЗЕТ (72 часа)
Краткое содержание дисциплины	
Название разделов (тем) дисциплины	Краткое содержание разделов (тем) дисциплины
Теоретические и методические основы дисциплины «Общественное здоровье и здравоохранение», государственная политика в области охраны здоровья населения.	Общественное здоровье и здравоохранение как наука и предмет преподавания. Краткая история развития. Правовые основы здравоохранения в Российской Федерации. Методы изучения закономерностей формирования общественного здоровья и деятельности служб здравоохранения. Здравоохранение в зарубежных странах. Международное сотрудничество в области здравоохранения.
Общественное здоровье, понятие, изучение, оценка показателей и факторов, определяющих здоровье населения.	Медицинская демография. Медико-социальные аспекты демографических процессов. Заболеваемость, инвалидность и физическое развитие.
Основы медицинской статистики и организации медико-социального исследования. Статистический анализ.	Основы медицинской статистики. Организация (этапы) медико-социального исследования. Статистические методы обработки результатов медико-социальных исследований.
Организация лечебно-профилактической помощи населению и функционирование основных подсистем здравоохранения.	Организация лечебно-профилактической помощи населению. Первичная медико-санитарная помощь. Амбулаторно-поликлиническая помощь населению. Организация стационарной медицинской помощи. Скорая медицинская помощь. Социально-гигиеническое значение важнейших заболеваний и организация лечебно-профилактической помощи при них. Организация медико-санитарной помощи работникам промышленных предприятий, строительства и транспорта. Организация медицинской помощи сельскому населению. Система охраны здоровья матери и ребенка. Организация государственного санитарно-эпидемиологического надзора. Организация санаторно-курортной помощи. Лекарственная помощь населению. Обеспечение медицинских организаций оборудованием и инструментарием. Управление качеством медицинской помощи. Экспертиза временной и стойкой утраты трудоспособности.
Современные проблемы сохранения здоровья, профилактики заболеваний, здоровья семьи и медицинской этики.	Современные проблемы профилактики заболеваний и укрепление здоровья населения. Участие общественных организаций в охране здоровья населения. Семья как объект медико-социальных исследований и первичной медико-санитарной помощи. Медицинская этики и деонтология, биоэтические проблемы медицины.

Основы экономики здравоохранения и медицинского страхования. Управление здравоохранением и медицинскими кадрами.	Основы управления здравоохранением. Основы экономики, планирования и финансирования здравоохранения. Маркетинг в здравоохранении. Основы социального и медицинского страхования. Подготовка медицинских кадров.
---	--

Разработчики:

Профессор кафедры общественного здоровья,
здравоохранения и гигиены,
д.м.н., профессор О.Е. Коновалов

Заведующая кафедрой

Общественного здоровья, здравоохранения и гигиены,
д.фарм.н., профессор



А.В. Фомина

*Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего образования «Российский университет дружбы народов»*

Медицинский институт

АННОТАЦИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Образовательная программа

Направление 31.00.00 Клиническая медицина

Специальности 31.08.05 Клиническая лабораторная диагностика,

31.08.06 Лабораторная генетика, 31.08.09 Рентгенология, 31.08.10 Судебно-

медицинская экспертиза, 31.08.12 Функциональная диагностика

(наименование образовательной программы (профиль, специализация))

Наименование дисциплины	Патология
Объём дисциплины	2 ЗЕ (72 час.)
Краткое содержание дисциплины	
Название разделов (тем) дисциплины	Краткое содержание разделов (тем) дисциплины:
1. Воспаление. 2. Гемодинамическая дисфункция 3. Нарушения водно-солевого обмена 4. Нарушения иммунной защиты 5. Аллергия 6. Экстремальные состояния 7. Анемии 8. Лейкозы 9. Патология сердечно-сосудистой системы 10. Патология эндокринной системы 11. Заболевания ЖКТ 12. Патология печени и желчевыводящих путей	1. Динамика острого воспалительного процесса. Первичная и вторичная альтерация. Медиаторы и цитокины воспалительного ответа. Сосудистая реакция при воспалении. Механизмы фагоцитоза. Изменения обмена веществ в очаге острого воспаления. Генерализованное воспаление. Блокада воспалительного очага. Патогенное воздействие на организм медиаторов воспаления и провоспалительных цитокинов. Синдром полиорганной недостаточности и гиперметаболизма. «Септический шок». Хроническое воспаление. 2. Артериальная и венозная гиперемия. Ишемия. Геморрагия. Стаз. Сладж. Патофизиология гемостаза. Тромбоз. Фибринолиз. Противосвёртывающая система. Тромбоз, его роль в развитии патологических процессов. Роль эндотелия сосудов в тромбообразовании. ДВС-синдром. Виды микротромбов при ДВС-синдроме. Эмболии и их роль в возникновении патологических процессов. 3. Механизмы регуляции обмена воды в организме. Изменения общего объема воды в организме. Этиология и патогенез отеков. Основные виды отеков. 4. Классификация иммунитета. Врождённый (неспецифический) иммунитет. Приобретенный (адаптивный) иммунитет. Гуморальный факторы приобретенного иммунитета. Антителообразование. Механизмы формирования иммунного ответа. Роль цитокинов в формировании и реализации иммунного ответа. Клеточные механизмы иммунной защиты. Патология иммунитета. Трансплантационный иммунитет. Механизмы отторжения трансплантата. Реакция «хозяин против трансплантата». Иммунологическая толерантность. Реакция «трансплантат против хозяина». Плод как трансплантат. Иммунодефицитные состояния. Первичные иммунодефициты. Вторичные иммунодефициты. Этиология, патогенез и проявления ВИЧ-инфекции. 5. Классификация аллергических состояний. Патогенез иммунных механизмов, лежащих в основе аллергических реакций согласно классификации Джелла и Кумбса. Основные виды аллергических процессов. Анафилактический шок. Сывороточная болезнь. Феномен Артюса-Сахарова. Динамика аллергической реакции. Регуляторные

	системы организма и аллергия. Аутоаллергия. Первичные и вторичные аутоаллергены. Механизмы аутоагрессии. Первичные и вторичные аутоаллергические заболевания. 6. Патофизиология боли. Этиология и патогенез отдельных видов боли. Стресс: механизмы развития, стадии, значение. Определение понятия «шок». Механизмы развития шока. Нарушение функции некоторых органов при шоке. Общий патогенез шока. Принципы терапии шоковых состояний. Особенности отдельных видов шока. Определение понятия «коллапс», классификация, патогенетические механизмы, принципы терапии. Кома. Принципы реанимации, осложнения, постреанимационный период. 7. Нормальная формула крови. Классификация анемических состояний. Этиология, патогенез. Патофизиология отдельных видов анемий: постгеморрагические анемии, анемии, связанные с повреждением стволовых клеток крови, дефицитные анемии, гемолитические анемии. Принципы патогенетической терапии. 8. Лейкоцитозы. Лейкопении. Лейкемоидные реакции. Лейкозы: определение, классификации, этиология, патогенез. Изменения кроветворения при лейкозах. Основные причины смерти от лейкозов. Принципы патогенетической терапии. 9. Нарушения сердечного ритма: нарушения сердечного автоматизма, возбудимости, проводимости, сократимости. Ишемическая болезнь сердца, её формы. Патогенез основных осложнений инфаркта миокарда. Внезапная сердечная смерть. 10. Основные пути нарушений функции желез внутренней секреции. Механизмы и проявления нарушений функций гипоталамо-гипофизарной системы и надпочечников: гипофизарный нанизм, гигантизм, акромегалия, болезнь и синдром Иценко-Кушинга, несахарный диабет, бронзовая болезнь, феохромоцитома, кортикогенитальные синдромы. Классификация, этиология, патогенез и проявления основных форм сахарного диабета, принципы патогенетической терапии. Патофизиология нарушений функций щитовидной железы: этиология, патогенез, проявления, принципы патогенетической терапии гипертиреозов и гипотиреозов. 11. Неспецифические нарушения функций ЖКТ. Этиология и патогенез язвенной болезни желудка и двенадцатиперстной кишки, принципы патогенетической терапии язвенной болезни. Этиология и патогенез кишечной непроходимости. Патофизиология поджелудочной железы. 12. Желтуха: виды, этиология, патогенез, принципы патогенетической терапии. Цирроз печени: этиология, патогенез, проявления, принципы патогенетической терапии. Печеночная недостаточность: этиология, патогенез. Печеночная кома, принципы патогенетической терапии.
--	---

Разработчики:

Профессор кафедры общей патологии
и патологической физиологии
имени В.А. Фролова Е.А. Демуров

Заведующий кафедрой
общей патологии
и патологической физиологии
имени В.А. Фролова
должность, название кафедры


подпись

М.Л. Благодеров

*Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего образования «Российский университет дружбы народов»*

**Медицинский институт
Кафедра русского языка**

АННОТАЦИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Образовательная программа

31.08.00 «Клиническая медицина: ординатура (31.08.05; 31.08.06; 31.08.09;
31.08.10; 31.08.12; 31.08.41)»

Наименование дисциплины	<i>Русский язык как иностранный в сфере профессиональной (медицинской) коммуникации</i>
Объём дисциплины	2 ЗЕ (72 час.)
Краткое содержание дисциплины Курс предназначен для иностранных ординаторов. Овладение материалом курса создаёт необходимую теоретическую и операционально-практическую базу для решения задач в сфере учебной и профессиональной коммуникации средствами русского языка. Цель: развитие и совершенствование профессионально-коммуникативной компетенции иностранных ординаторов, включающей в качестве основных компонентов лингвистическую, предметную, социокультурную, стратегическую, компенсаторную, дискурсивную, речеповеденческую, инфокоммуникационную и др. компетенции, что обеспечивает эффективность профессионального общения на русском языке, готовность и способность решать профессионально-коммуникативные задачи средствами изучаемого языка. Задачи дисциплины: — формирование умений профессионального монологического, диалогического, полилогического общения на русском языке на темы, связанные с патологическим состоянием человека, способами и средствами его диагностики, профилактики и лечения (в соответствии со специальностью иностранных ординаторов); — формирование умений проведения специального опроса больного; — формирование умений работы с медицинской документацией (журнал дежурного врача, медицинская карта амбулаторного / стационарного больного и т.д.); — формирование умений работы с профессионально значимыми текстами.	
Название разделов (тем) дисциплины	Краткое содержание разделов (тем) дисциплины:
1.Общая характеристика заболевания	Причины заболевания. Условия возникновения заболевания. Клиническая картина болезни. Основные симптомы и их характеристики. Дополнительные симптомы. Объективные и субъективные симптомы. Осложнения заболевания.
2. Диагностика и лечение заболевания	Методы и средства диагностики заболевания. Лечение заболевания. Купирование симптома. Лекарственный препарат (назначение, дозировка, прием). Сущность профилактики. Профилактические меры
3. Проведение специального опроса больного	Стратегия специального опроса больного. Принципы опроса, факторы и приемы,

	повышающие его эффективность.
4. Оформление медицинской документации (журнал дежурного врача, медицинская карта)	Правила ведения медицинской документации. Способы и приемы компрессии и сокращенной записи информации. Заполнение журнала дежурного врача. Структура медицинской карты больного. Заполнение медицинской карты.

Разработчиками являются доценты кафедры русского языка: Ю.Н. Бирюкова, К.В. Ахнина

**Зав.кафедрой русского языка
Медицинского института**



В.Б. Куриленко

*Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего образования "Российский Университет Дружбы Народов"*

Медицинский институт

АННОТАЦИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Образовательная программа

31.08.06 «Лабораторная генетика»

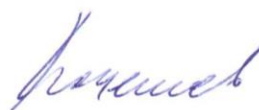
(наименование образовательной программы (профиль, специализация))

Наименование дисциплины	Статистическая обработка результатов исследований
Объем дисциплины	2 ЗЕ (72 часа)
Краткое содержание дисциплины	
Название разделов (тем) дисциплины	Краткое содержание разделов (тем) дисциплины
Статистическая обработка результатов исследований	Актуальность статистики в медицине. Виды статистических данных. Количественные (дискретные и непрерывные) переменные. Качественные (номинальные и порядковые) переменные. Типы статистического анализа данных. Первичный и вторичный анализ. Описательная статистика. Показатели описательной статистики. Критерии для проверки гипотезы о законе распределения. Типы распределений признаков. Параметрический и непараметрический принципы статистической обработки. Нормальное и ненормальное распределение. Мода. Медиана. Среднее арифметическое. Стандартное отклонение. Стандартная ошибка среднего. Ширина распределения. Доверительный интервал. Квантили. Число объектов как характеристика качественных данных. Задачи и области применения индуктивной статистики. Статистические гипотезы. Статистическая значимость. Ошибка первого рода. Ошибка второго рода. Предположение о смещении признака. Односторонние тесты. Двусторонние тесты. Зависимые и независимые выборки. Статистические критерии. Методология индуктивной статистической обработки исследования. Непараметрические методы. Таблица сопряженности. Правила заполнения таблицы сопряженности. Критерий χ^2 . Поправка Йетса. Применение таблицы сопряженности для расчета значений риска, шанса, отношения рисков и шансов, повышения или снижения абсолютного и относительного рисков, индекса потенциальной пользы или вреда, чувствительности, специфичности, прогностической значимости положительного и отрицательного результатов, отношения правдоподобий. Точный критерий Фишера. Статистические методы поиска зависимостей между переменными. Корреляционный анализ. Коэффициент линейной корреляции Пирсона. Коэффициент ранговой корреляции Спирмена. Регрессионный анализ. Бинарная логистическая регрессия, возможности метода. Вероятность наступления бинарного события. Оценка адекватности модели бинарной логистической регрессии. Мультиномиальная логистическая регрессия. Регрессия Кокса, или модель пропорциональных рисков. Риск наступления события. Снижение размерности. Факторный анализ, цель факторного анализа. Процедура выделения главных

	компонентов. Диаграмма рассеяния изучаемых переменных. Критерий Кайзера. Критерий каменистой осыпи. Матрица компонентов. Векторные нагрузки переменных. Подобласти теории классификации. Группировка. Фиксированные и динамические когортные исследования. Недостатки когортных исследований. Дискриминантный анализ, его принципы и недостатки. Кластерный анализ. Задача кластерного анализа. Группировка объектов в кластеры. Группировка признаков в кластеры. Алгоритм проведения кластерного анализа. Иерархический кластерный анализ. Определение количества кластеров. Кластеризация методом k-средних. Оценка качества кластеризации.
--	---

Руководитель программы:

Профессор кафедры госпитальной терапии
с курсами гематологии, эндокринологии
и клинической лабораторной диагностики



А.Г. Кочетов

Федеральное государственное образовательное учреждение высшего образования
«Российский университет дружбы народов»

Медицинский институт

АННОТАЦИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

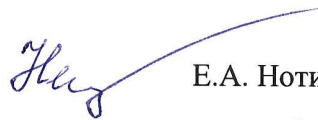
Рекомендовано для образовательных программ по специальностям ординатуры

Аннотация учебной дисциплины	
Наименование дисциплины	Иностранный язык в сфере профессиональной коммуникации
Объём дисциплины	2 ЗЕ (72 часа)
Название разделов (тем) дисциплины	Краткое содержание разделов (тем) дисциплины
<i>Практический курс английского языка</i>	Артикль. Имя существительное. Имя прилагательное. Имя числительное. Местоимение. Наречие. Предлог. Глагол: система спряжения глагола; система наклонений; система времен и согласование времен; правильные и неправильные глаголы; модальные глаголы; инфинитив, герундий, причастие. Союзы. Типы предложений. Главные и второстепенные члены предложения. Актуальное членение предложения. Порядок слов в простом предложении. Сложное предложение. Основные правила пунктуации в предложении.
<i>Лексика</i>	Лексический минимум 3500 лексических единиц с учетом вузовского минимума и потенциального словаря, включая 350 терминов по профилирующей специальности.
<i>Профессиональная коммуникация</i>	Цели и задачи профессиональной коммуникации на иностранных языках. Терминология. Основная характеристика научной коммуникации.

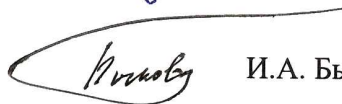
<i>Академическая письменная речь</i>	Общая характеристика научного стиля. Научный текст. Дефиниция научного текста. Типы научных текстов, их структура. Оформление письменных работ. Правила цитирования, оформления сносок, правила составления библиографии. Тезисы и правила написания тезисов. Научное сообщение. Научная статья: принципы написания и подготовка презентации.
---	--

Разработчики:

Зав. кафедрой иностранных языков, проф.

 Е.А. Нотина

Зам. зав. кафедрой иностранных языков, проф.

 И.А. Быкова

Зам. зав. кафедрой иностранных языков, ст. преп.

 В.Э. Улюмджиева

Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования "Российский Университет Дружбы Народов"

Медицинский институт

АННОТАЦИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Рекомендовано для образовательных программ по специальностям ординатуры
(наименование образовательной программы (профиль, специализация))

Наименование дисциплины	Медицина чрезвычайных ситуаций
Объем дисциплины	2 ЗЕТ (72 часа)
Краткое содержание дисциплины	
Название разделов (тем) дисциплины	Краткое содержание разделов (тем) дисциплины
Медицина катастроф	Определение, задачи и основные принципы построения и функционирования Единой государственной системы предупреждения и ликвидации чрезвычайных ситуаций (РСЧС). Служба медицины катастроф Минздрава России. Подготовка ЛПУ к работе в ЧС. Мероприятия по предупреждению и ликвидации последствий ЧС в медицинских учреждениях здравоохранения. Организация лечебно-эвакуационных мероприятий в ЧС. Особенности медицинской сортировки пораженных (больных) в условиях ЧС. Особенности медицинской эвакуации пораженных (больных) в условиях ЧС. Основы организации санитарно-противоэпидемического обеспечения населения в ЧС. Характеристика эпидемического очага и мероприятия по его ликвидации. Характеристика и классификация медицинского имущества.
Организация лечебно-эвакуационного обеспечения населения в ЧС	Основы организации лечебно-эвакуационных мероприятий. Медицинская эвакуация пораженных (больных) в чрезвычайных ситуациях. Медицинская сортировка пораженных (больных) в условиях чрезвычайной ситуации. Основы организации работы полевого многопрофильного госпиталя. Особенности организации оказания медицинской помощи детям в ЧС. Медицинская экспертиза и реабилитация участников ликвидации ЧС
Организация санитарно-гигиенического и противоэпидемического обеспечения в ЧС	Санитарно-гигиеническое и противоэпидемического обеспечение в ЧС. Эпидемии инфекционных заболеваний и групповые отравления
Мероприятия по локализации и ликвидации очагов массовых инфекционных заболеваний и очага заражения биологическими агентами	Организация медицинских мероприятий по локализации и ликвидации очагов массовых инфекционных заболеваний в ЧС мирного времени. Перепрофилизация учреждений здравоохранения для массового приема инфекционных больных. Особенности организации медицинских мероприятий по локализации и ликвидации очага биологического заражения в военное время. Организация работы специализированных противоэпидемических формирований и отряда первой медицинской помощи в очаге бактериологического (биологического) заражения в военное время

Разработчик программы:

Заведующий кафедрой медицины катастроф
д.м.н., профессор


Соков С.Л.

Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего образования "Российский Университет Дружбы Народов"

Медицинский институт

АННОТАЦИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Образовательная программа

31.08.06 «Лабораторная генетика»

(наименование образовательной программы (профиль, специализация))

Наименование дисциплины	Внутренние болезни
Объем дисциплины	2 ЗЕ (72 часа)
Краткое содержание дисциплины	
Название разделов (тем) дисциплины	Краткое содержание разделов (тем) дисциплины
Статистическая обработка результатов исследований	Основы законодательства о здравоохранении и директивные документы, определяющие деятельность органов и учреждения здравоохранения; общие вопросы организации терапевтической помощи в стране; работа больнично-поликлинических учреждений, организация работы скорой и неотложной помощи взрослому и детскому населению; основные вопросы нормальной и патологической анатомии, нормальной и патологической физиологии, взаимосвязь функциональных систем организма и уровни их регуляции; основы водно-электролитного обмена, кислотно-щелочной баланс; возможные типы их нарушений и принципы лечения; систему кроветворения и гемостаза, физиология и патофизиология свертывающей системы крови, основы кровезаместительной терапии, показатели гомеостаза в норме и патологии; клиническая симптоматика и патогенез основных терапевтических заболеваний у взрослых, их профилактика, диагностика и лечение, клиническая симптоматика пограничных состояний в терапевтической клинике; основы фармакотерапии в клинике внутренних болезней, фармакодинамика и фармакокинетика основных групп лекарственных средств, осложнения, вызванные применением лекарств, методы их коррекции; основы иммунобиологии и реактивности организма; организация службы интенсивной терапии и реанимации в терапевтической клинике, оборудование палат интенсивной терапии и реанимации; основы немедикаментозной терапии, физиотерапии, лечебной физкультуры и врачебного контроля, показания и противопоказания к санаторно-курортному лечению; основы рационального питания здоровых лиц, принципы диетотерапии терапевтических больных; противоэпидемические мероприятия в случае возникновения очага инфекции; МЭС при внутренних болезнях; диспансерное наблюдение за здоровыми и больными, проблемы профилактики; формы и методы санитарно-просветительной работы.

Руководитель программы:

Профессор кафедры госпитальной терапии
с курсами гематологии, эндокринологии
и клинической лабораторной диагностики



А.Г. Кочетов

Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего образования "Российский Университет Дружбы Народов"

Медицинский институт

АННОТАЦИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Образовательная программа

31.08.06 «Лабораторная генетика»

(наименование образовательной программы (профиль, специализация))

Наименование дисциплины	Клиническая лабораторная диагностика
Объем дисциплины	2 ЗЕ (72 часов)
Краткое содержание дисциплины	
Название разделов (тем) дисциплины	Краткое содержание разделов (тем) дисциплины
Этапы лабораторных исследований	Преаналитический этап лабораторных исследований. Ответственные стороны. Правила сбора и подготовки биоматериала для лабораторных исследований. Пробоподготовка при исследованиях крови. Пробоподготовка при исследованиях мочи. Правила подготовки пациента при различных видах лабораторных исследований. Аналитический этап лабораторных исследований. Контроль качества аналитического этапа. Постаналитический этап лабораторных исследований.
Информативность лабораторных исследований	Учет влияния факторов вариации на результат. Вариация лабораторных результатов. Биологическая вариация, ее виды. Преаналитическая вариация. Аналитическая вариация. Ятрогенная вариация. Патологическая вариация. Концепция референтных интервалов и их типы. Методы расчета референтных интервалов. Коэффициент критической разницы. Пороговые значения. Клиническая чувствительность и специфичность лабораторных исследований. Аналитическая чувствительность и специфичность лабораторных исследований. Прогностическая ценность положительного и отрицательного результата.
Методы лабораторных исследований	Физико-химические, гематологические, иммуногематологические, общеклинические, биохимические, иммунологические, токсикологические, молекулярно-биологические, генетические, цитологические, микробиологические методы, методы определения концентрации лекарственных веществ. Лабораторные алгоритмы диагностики и мониторинга терапии заболеваний сердечно-сосудистой, эндокринной, дыхательной, пищеварительной, мочевыделительной системы. Лабораторные алгоритмы диагностики и мониторинга терапии заболеваний крови. Лабораторные алгоритмы диагностики и мониторинга терапии генетических, онкологических заболеваний.

Руководитель программы:

Профессор кафедры госпитальной терапии
с курсами гематологии, эндокринологии
и клинической лабораторной диагностики



А.Г. Кочетов

*Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего образования "Российский Университет Дружбы Народов"*

Медицинский институт

АННОТАЦИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Образовательная программа

31.08.06 «Лабораторная генетика»

(наименование образовательной программы (профиль, специализация))

Наименование дисциплины	ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА
Объем дисциплины	28 ЗЕ (1008 часов)
Краткое содержание дисциплины	
Название разделов (тем) дисциплины	Краткое содержание разделов (тем) дисциплины
Основы социальной гигиены и организация медико-генетической помощи населению	Социальная гигиена как наука. Организм и среда, биосоциальные аспекты здоровья и болезни. Здоровье человека как социальная ценность общества. Теоретические основы отечественного здравоохранения. Основные руководящие документы правительства в области охраны здоровья и перспективы развития здравоохранения. Характеристика состояния здоровья страны и задачи здравоохранения. Основы социальной гигиены в медицинской генетике. Социальные аспекты медицинской генетики. Генетика человека и научно-технический прогресс. Принципы организации медико-генетической помощи в России и за рубежом. Место в системе здравоохранения. Взаимосвязь медико-генетических консультаций с другими медицинскими учреждениями. Автоматизированное рабочее место врача. Объем лабораторно-диагностической работы. Основы врачебной этики и деонтологии. Основные принципы и правила биоэтики. Этические и правовые основы биомедицинских исследований. Этические проблемы медико-генетического консультирования. Этические проблемы генетического тестирования. Правило конфиденциальности и право на генетическую информацию. Правило информированного согласия в медико-генетической практике. Этические вопросы при использовании методов пренатальной и предимплантационной диагностики. Этические вопросы при массовом скрининге новорожденных. Этические вопросы деятельности биобанков. Организация экспертизы трудоспособности. Определение понятия, цели и задачи экспертизы трудоспособности. Основные документы, удостоверяющие нетрудоспособность и общие правила их заполнения и выдачи. Организация экспертизы временной нетрудоспособности. Показания и порядок направления на МСЭ. Правовые положения для больных с тяжелыми инвалидизирующими наследственными болезнями. Социальное обеспечение больных с наследственной патологией.
Генетика человека	История развития генетических идей. Направление исследований в современной генетике человека. Роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации. ДНК, типы последовательностей оснований в

	ДНК: уникальные и повторяющиеся последовательности. Структура гена. Репликация ДНК. Транскрипция. Сплайсинг. Сигналы сплайсинга. Нормальный и альтернативный сплайсинг. Рибонуклеиновые кислоты (РНК). Аппарат трансляции. Регуляция трансляции. Факторы трансляции. Механизм сборки полипептидной цепи. Посттрансляционная модификация. Митохондриальный геном. Гетероплазмия. Генетические рекомбинации. Рекомбинации у бактерий, вирусов. Роль плазмид в генетической рекомбинации. Молекулярные механизмы генетической рекомбинации. Генная инженерия. Роль ядра и цитоплазмы в наследственности. Цитология ядра. Его преобразования в жизненном цикле. Хромосомы и хромосомный набор; основные понятия. Митоз, его фазы, биологический смысл. Мейоз, его фазы, биологический смысл. Цитологические и молекулярные основы кроссинговера. Механизмы генетической рекомбинации в гаметогенезе. Особенности гаметогенеза у мужчин и женщин. Структурно-функциональная организация хромосомной нити. Морфологические особенности метафазных хромосом – длина, локализация центромеры, другие морфологические признаки. Принципы упаковки ДНК-белок в составе хроматина. Гетерохроматин и эухроматин. Понятие об аутосомах и половых хромосомах. Основные патогенетические механизмы возникновения хромосомной патологии. Сцепленное наследование признаков и маркеров. Различные типы полиморфных маркеров, используемые для картирования и клонирования генов. Генетические, хромосомные и физические карты. Клонирование генов. Взаимодействие неаллельных генов. Комплементарность. Эпистаз. Полимерия. Гены – модификаторы. Пенетрантность и экспрессивность. Плейотропия. Генокопии. Фенокопии. Механизмы регуляции генной экспрессии. Генетическая регуляция экспрессии генов. Эпигенетическая регуляция генной экспрессии. . Тератогенез. Международная классификация врожденных аномалий до пересмотра ВОЗ. Классификация врожденных аномалий в зависимости от: объекта воздействия вредных факторов; последовательности воздействия; распространенности в организме. Различные типы мутаций. Классификация мутаций. Генные мутации, молекулярные механизмы их возникновения. Замены пар оснований, типы нуклеотидных замен. Делеции. Вставки (инсерции). Инверсии. Дупликации. Понятие динамической мутации и премутации. Заболевания, обусловленные экспансией тринуклеотидных повторов. Понятие антицепации. Молекулярные механизмы экспансии тринуклеотидных повторов. Хромосомные aberrации (структурные перестройки хромосом), механизмы происхождения, фенотипические проявления, эволюционное значение. Геномные мутации (числовые аномалии), механизмы их возникновения, фенотипические проявления. Классификация мутаций по их локализации. Соматические мутации. Герминативные мутации. Спонтанный мутагенез. Факторы, приводящие к возникновению спонтанных мутаций у человека.
--	--

	Методы определения спонтанных мутаций (доминантных, рецессивных, Х-сцепленных). Прямые и косвенные методы определения мутаций. Радиационный мутагенез. Основные механизмы возникновения мутаций при действии радиации. Зависимость эффекта от вида радиации, дозы и мощности. Проблема генетических последствий действия радиации на человека. Репарация ДНК, ферменты рестрикции, модификация. Репаративные системы, дефекты системы репарации. Классификация мутагенов. Принципы медико-генетического консультирования при мутагенных воздействиях. Человек как объект генетических исследований. Генетические методы исследования. Сегрегационный анализ. Способы регистрации. Методы коррекции. Проверки генетических гипотез. Синдромологический анализ. Методы популяционной генетики. Генетический полиморфизм и индивидуальность. Частоты признаков и генов, генетическое равновесие в популяции. Факторы, нарушающие генетическое равновесие. Инбридинг. Миграция. Дрейф. Мутации и отбор.
Наследственность и патология	Генетические факторы этиологии, патогенеза наследственных болезней. Общая характеристика наследственных болезней. Классификация наследственных болезней. Типы наследования наследственных болезней. Полисистемность поражения. Сегрегация признаков среди родственников. Диагностическое значение малых аномалий развития. Чрезмерное развитие или недоразвитие отдельных частей тела. Отсутствие эффекта от лечения. Типы связей между признаками. Синдром. Следствие (вторичный порок развития). Ассоциация (анамолад). Понятие о больших и малых аномалиях развития. Понятие о минимальных диагностических признаках как ядра синдрома. Значение пенетрантности и экспрессивности при постановке диагноза наследственного синдрома. Принципы диагностики наследственных болезней. Принципы лечения наследственных болезней и болезней с наследственным предрасположением. Симптоматическое лечение. Патогенетическое лечение, коррекция обмена веществ. Заместительная терапия. Этиологическое лечение. Генотерапия. Адаптивная среда как метод лечения. Медико-социальная реабилитация.
Хромосомные болезни	Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяциях. Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии. Мозаичные и полные формы хромосомных болезней. Удельный вес хромосомной патологии в этиологии спонтанных аборт. Основные показания для проведения хромосомного анализа. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями в системе половых хромосом. Синдромы Х-моносомии (Шерешевского-Тернера), клиника, его клинико-цитогенетические варианты. Трисомии и полисомии Х-хромосомы, цитогенетические варианты. Синдром Клайнфельтера, клиника, его клинико-цитогенетические варианты. Истинный гермафродитизм. Смешанная форма дисгенезии гонад. Структурные аномалии Х- и Y-хромосом, их фенотипические проявления. Принципы медико-генетического

	консультирования при патологии в системе половых хромосом. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями аутосом. Синдром трисомии хромосомы 21 (синдром Дауна), его цитогенетические варианты. Синдром трисомии хромосомы 13 (синдром Патау), его цитогенетические варианты. Синдром трисомии хромосомы 18 (синдром Эдвардса), его цитогенетические варианты. Синдром трисомии хромосом 8, 9, 11, 22, их цитогенетические варианты. Особенности медико-генетического консультирования в семьях с синдромами аутосомных трисомий. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных со структурными перестройками хромосом. Синдром del(4p) – частичной моносомии короткого плеча хромосомы 4 (синдром Вольфа-Хиршхорна), его цитогенетические варианты. Синдром del(5p) – частичной моносомии короткого плеча хромосомы 5 (синдром «кошачьего крика»), его цитогенетические варианты. Синдром del(13p) – частичной моносомии короткого плеча хромосомы 13 (синдром Орбели), его цитогенетические варианты. Синдром del(18p и 18q) – частичной моносомии короткого и длинного плеча хромосомы 18, его цитогенетические варианты. Синдром del(9p) – частичной моносомии короткого плеча хромосомы 9, (синдром Альфи), его цитогенетические варианты. Синдром del(21q) – частичной моносомии длинного плеча хромосомы 21, его цитогенетические варианты. Синдром del(22q) – частичной моносомии длинного плеча хромосомы 22, его цитогенетические варианты. Основные характеристики синдромов частичных хромосомных трисомий. Синдром dup(9q), частичной трисомии длинного плеча хромосомы 9, (синдром Реторе), его цитогенетические варианты. Особенности медико-генетического консультирования в семьях с частичными моно- и трисомиями. Клинико-цитогенетическая характеристика X-сцепленной умственной отсталости, синдром ломкой X-хромосомы. Показания к проведению хромосомного анализа в семейных случаях заболевания. Представление о молекулярно-генетических механизмах развития синдрома ломкой X-хромосомы. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с микроструктурными перестройками кариотипа. Возможности метода анализа раннеметафазных хромосом с выявлением отдельных нозологических форм заболеваний. Микроделеционные синдромы, как болезни «генных последовательностей». Диагностика микроделеционных синдромов. Механизмы образования микроделений в геноме. Синдром Вильямса. Синдром Смита-Магениса. Синдром Миллера-Диккера. Синдром «кошачьего глаза». Синдром Де Ланге. Синдром Ди Джорджи. Понятие о связи патогенеза отдельных заболеваний с родительским типом наследования хромосомных перестроек. Понятие о геномном импринтинге и его механизмах. Заболевания, связанные с нарушением импринтинга и их молекулярная диагностика. Синдром Прадера-Вилли. Синдром Ангельмана. Синдром Беквитта-Видемана. Синдром Сильвера-Рассела. Клинико-
--	--

	цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с повышенной нестабильностью хромосом. Анемия Фанкони. Синдром Блума. Атаксия-телеангиоэктазия (синдром Луи-Барр). Пигментная ксеродерма. Частота и спектр хромосомных aberrаций в клетках больных с повышенной нестабильностью хромосом. Патогенетические механизмы этих состояний. Повышенная предрасположенность синдромов к возникновению злокачественных новообразований. Современные представления о механизмах канцерогенеза. Рак - заболевание генома. Понятие об онкогенах. Пути активации онкогенов при канцерогенезе. Образование химерных генов в опухолях. Понятие о генах-супрессорах опухолевого роста. Современная двухударная модель Кнадсена. Механизмы инактивации генов-супрессоров в опухоли. Генетическая и эпигенетическая регуляция генов при опухолеобразовании. Геномный импринтинг и канцерогенез. Наследственные онкологические синдромы. Спорадический рак. Проблема хромосомного полиморфизма у человека. Вариабельность структуры, количества и локализации районов, содержащих конститутивный гетерохроматин в кариотипе человека. Особая роль вторичных перетяжек хромосом 1, 9, 16, дистальной части X-хромосомы, спутничных путей, спутников, коротких плеч акроцентрических хромосом. Понятие о возможной адаптивной ценности отдельных вариантов хромосомного полиморфизма. Понятие о возможной связи отдельных вариантов хромосомного полиморфизма с патологическими состояниями. Специфика микроскопического анализа отдельных вариантов хромосомного полиморфизма, их дифференциация от структурных перестроек кариотипа человека.
Моногенные формы наследственных болезней	Общая характеристика наследственных болезней обмена (НБО). Этиология и патогенез. Клиническая классификация. Нарушения синтеза или катаболизма высокомолекулярных соединений. Нарушения метаболизма, приводящие к проявлениям по типу «интоксикации» продуктами накопления. Дефекты, связанные с нарушением баланса внутриклеточной энергии. Типы наследования. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность НБО. Полилокусность и полиаллелизм. Взаимодействие генотипа и среды в формировании НБО. Уровни диагностики НБО. Исследование дефектного гена. Анализ аномального белкового продукта. Анализ блокированной метаболической цепи. Оценка клинических проявлений. Принципы лечения НБО. Обезвреживание накапливающихся токсических метаболитов. Рестриктивная диета. Введение продуктов нарушенного синтеза. Заместительная энзимотерапия. Мобилизация нерастворимых веществ, откладывающихся в результате метаболического блока. Клеточная и органная трансплантация. Коррекция неблагоприятных средовых факторов. Генотерапия. НБО аминокислот. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Гиперфенилаланинемия. Недостаточность фенилаланингидроксилазы. Фенилкетонурия. Материнская фенилкетонурия. Дефекты метаболизма биоптерина. Нарушение

	обмена тирозина. Наследственная тирозинемия, тип 1 (гепаторенального типа). Наследственная тирозинемия, тип 2 (синдром Ричнера-Ханхарта). Алкаптонурия. Нарушение цикла мочевины. Нарушение обмена серосодержащих аминокислот. Недостаточность цистатионинбетасинтетазы. Нарушение трансметилирования. Недостаточность сульфитоксидазы. НБО органических кислот. НБО углеводов. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Нарушение обмена галактозы. Клинические формы галактоземии. Метаболические нарушения при галактоземии. Лабораторная диагностика галактоземии. Подходы к массовому скринингу галактоземии. Генетический полиморфизм галактоземии. ДНК-диагностика галактоземии. Нарушение обмена фруктозы. Болезни накопления гликогена. Нарушение энергетического обмена в митохондриях. Витаминзависимые состояния. Дислипидемии. Нарушения обмена пуринов и пиримидинов. Нарушение транспорта и утилизации металлов. Болезнь Вильсона-Коновалова. Нарушение обмена порфиринов и синтеза гема. Лизосомные болезни. Пероксисомные болезни. Нарушение синтеза и действия гормонов. Нарушение в синтезе и действии тиреоидных гормонов. Адреногенитальный синдром. Синдром андрогенной резистентности. Дефицит стероидсульфатаз и X-сцепленный ихтиоз. Дефекты синтеза и действия гормона роста. Нарушение функции крови и кроветворной ткани. Мембранопатии эритроцитов. Эритроцитарные ферментопатии. Недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы. Наследственные гемоглобинопатии. Нарушения системы свертывания. Нарушения в системе мембранного транспорта. Нарушение транспорта аминокислот. Лизинурическая непереносимость белка. Болезнь Хартнупа. Синдром де Тони-Дебре-Фанкони. Почечно-тубулярный ацидоз. Гипофосфатемия. Почечный несахарный диабет. Почечный солевой диабет. Муковисцидоз. Наследственные иммунодефициты. Нарушение обмена соединительной ткани. Нарушение биосинтеза и структуры коллагена. Синдром Марфана. Несовершенный остеогенез. Синдром Элерса-Данлоса. Кишечные дисахаридозы. Непереносимость лактозы. Непереносимость сахарозы. Моногенные формы злокачественных заболеваний. Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением: физического развития (нанизм, гигантизм, макро- и микросомия); кожи, волос, подкожной клетчатки, ногтей; костно-суставной системы; сердечно-сосудистой системы; эндокринной системы; мочеполовой системы; органа зрения; органа слуха; нервно-мышечной системы; наследственные нарушения сердечного ритма; наследственные кардиомиопатии.
Болезни с наследственным предрасположением	Общая характеристика болезней с наследственным предрасположением. Доказательство роли генетических и средовых факторов в происхождении мультифакториальных болезней (МФБ). Этиологическая гетерогенность и клинический полиморфизм МФБ. Вклад главного гена в происхождение МФБ. Методы генетического анализа МФБ и генетические

	модели исследования. Клинико-генетическая характеристика МФБ. Профилактика болезней с наследственным предрасположением. Принципы медико-генетического консультирования при МФБ. Принципы диспансеризации семей с МФБ. Формирование групп риска для диспансерного учета. Подходы к индивидуальной профилактике заболеваний. Периконцепционная профилактика при врожденных пороках развития. Мониторинг ВПР в системе профилактики МФБ.
Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней	Исследование полового хроматина. Хромосомный анализ. Особенности обработки клеточных культур для получения хромосомных препаратов. Методы окрашивания хромосомных препаратов. Принципы идентификации метафазных хромосом человека. Принципы идентификации индивидуальных хромосом согласно Международной системе цитогенетической номенклатуры человека (ISCN 2005). Протокол хромосомного анализа, составление заключения по его данным. Молекулярно-цитогенетические методы диагностики хромосомной патологии с применением хромосомо-специфичных ДНК-зондов. Метод гибридизации нуклеиновых кислот <i>in situ</i>. Запись результатов молекулярно-цитогенетического исследования согласно Международной системе цитогенетической номенклатуры человека (ISCN 2005).
Биохимические методы диагностики наследственных болезней	Общая характеристика физико-химических методов. Фотометрия и фотометрическая аппаратура. Флуориметрия и флуориметрическая аппаратура. Пламенная фотометрия. Потенциометрическая рН-метрия. Типы хроматографии. Электрофорез в различных носителях. Седиментационный анализ. Иммуноферментный анализ. Теоретические основы биохимических методов диагностики. Методы разделения, идентификации, количественного определения аминокислот. Анализ активности ферментов с использованием природных субстратов. Анализ активности ферментов с использованием синтетических субстратов. Методы идентификации и количественного определения углеводов. Подходы к селективному скринингу галактоземии. Подходы к массовому скринингу галактоземии. Методы определения лактата и пирувата. Методы разделения и идентификации липидов и липосодержащих молекул. Методы определения различных классов гормонов. Методы определения предшественников и метаболитов стероидных гормонов. Методы определения витаминов. Методы определения неорганических ионов. Методы определения активности ферментов цепи транспорта электронов. Методы определения лизосомных ферментов. Определение активности пероксисомных ферментов.
Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней	Общие характеристики генома человека. ДНК-гибридизация. Картирование генов с помощью ДНК-зондов. Гибридизация <i>in situ</i>. Методы «прямой генетики». Позиционное клонирование. Различные виды генетических карт человека. Клонирование генов. Векторы для клонирования ДНК. Энзимы, употребляемые в молекулярном клонировании и ДНК-диагностике. ДНК-полимеразы. ДНК-зависимые РНК-полимеразы. Лигазы, киназы, фосфатазы. Нуклеазы. Протеолитические ферменты. Рестрикция

	ДНК. Рестриктазы. Типы и классификация ферментов рестрикции. Сайты рестрикции. Условия проведения реакции рестрикции. Рестрикционный анализ ДНК человека. Молекулы нуклеиновых кислот, используемые в ДНК-диагностике. Принципы и методы выделения ДНК из эукариотических клеток и тканей. Принципы и методы выделения РНК из эукариотических клеток и тканей. Синтез олигонуклеотидов. Амплификационные методы, применяемые в ДНК-диагностике. Полимеразная цепная реакция (ПЦР). Многолокусная реакция амплификации. Реакция амплификации с «внутренними» праймерами. Методы усиления сигнала при ПЦР. Секвенирование ДНК. Принцип секвенирования ДНК по Сэнгеру. Секвенирование ДНК на автоматическом анализаторе. Гибридизационные методы, применяемые в ДНК-диагностике. Электрофорез нуклеиновых кислот. ДНК-диагностика наследственных болезней. Прямые методы ДНК-диагностики. Косвенная ДНК-диагностика. Полиморфные ДНК-маркеры. Выбор полиморфных ДНК-маркеров для ДНК-диагностики. Понятие информативности метода. Анализ микросателлитного полиморфизма ДНК. Методы ПЦР-ПДРФ в ДНК-диагностике. ДНК-диагностика и оценка генетического риска. ДНК-диагностика заболеваний, связанных с нарушением импринтинга. Методы оценки аллельного метилирования. Метил-специфическая ПЦР. Метил-чувствительная ПЦР. Оценка генетического риска. Методы регистрации точковых мутаций и порядок записи точковых мутаций по номенклатуре. Область применения ДНК-диагностики. Пренатальная ДНК-диагностика. Пресимптоматическая ДНК-диагностика и диагностика носительства наследственных болезней. Геномная дактилоскопия. ДНК-диагностика в онкологии. ДНК-диагностика инфекционных заболеваний. ДНК-диагностика фенилкетонурии и врожденного гипотиреоза. ДНК-диагностика галактоземии, адреногенитального синдрома и муковисцероза. ДНК-диагностика в кардиологии. Оборудование лаборатории для молекулярно-генетических исследований. Источники ошибок при ДНК-диагностике. Условия работы в молекулярно-генетической лаборатории. Проблема загрязнения материала. Техника безопасности при работе с мутагенными и токсичными веществами. Условия работы с радиоактивными метками. Фотосъемка гелей.
Правила взятия и хранения биологического материала	Моча. Получение и хранение. Качественные пробы, выполняемые с мочой. Кровь. Способы взятия и хранения. Получение плазмы, сыворотки, отдельных фракций клеточных элементов. Другие виды биологического материала. Биопсийный материал. Материал, получаемый при инвазивных методах пренатальной диагностики. Биологический материал, используемый в ДНК-диагностике. Условия взятия, хранения, транспортировки биологических материалов.
Управление качеством клинических лабораторных исследований	Планирование качества клинических лабораторных исследований на уровне министерства здравоохранения, учреждения здравоохранения, лаборатории. Источники вне- и внутрилабораторных погрешностей выполнения лабораторного

	анализа. Обеспечение качества клинических лабораторных исследований как система мероприятий по организации преаналитического, аналитического и постаналитического этапов лабораторного анализа. Руководство по качеству клинических лабораторных исследований. Стандартизация и мероприятия по управлению качеством преаналитического этапа лабораторного исследования. Стандартизация и мероприятия по управлению качеством постаналитического этапа лабораторного исследования. Правила взаимодействия персонала лабораторий и клинических отделений. Лабораторная информационная система (ЛИС). Контрольный центр. Его функции. Обязанности врача по контролю качества. Референтная лаборатория. Ее функции. Классификация погрешностей измерения. Контрольные материалы. Внутрिलाбораторный контроль качества лабораторных исследований. Контроль воспроизводимости результатов измерений. Контроль правильности результатов измерений. Построение контрольных карт. Критерии оценки контрольной карты. Внешняя оценка качества клинических лабораторных исследований. Цели, программы внешней оценки качества. Методы статистической обработки результатов внешнего контроля качества. Графический метод обработки результатов внешнего контроля качества. Оценка результатов внешнего контроля качества.
Профилактика наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование	Функции медико-генетических консультаций на современном этапе. Определение медико-генетического прогноза потомства. Уточнение диагноза с помощью генетических методов. Ретро- и проспективное медико-генетическое консультирование. Принципы расчета повторного генетического риска моногенной патологии, хромосомных болезней, мультифакториальных заболеваний, при кровно-родственных браках. Генетический прогноз при мутагенных воздействиях. Мониторинг врожденных аномалий развития. Популяционный подход к сбору данных (когортный подход). Клинический подход по сбору данных (по обращаемости). Подход case-control. Статистическая обработка материала. Международная классификация врожденных аномалий развития X пересмотра. Частота врожденных аномалий развития. Принципы обнаружения новых тератогенов. Выявление гетерозигот НБО.
Пренатальная диагностика и неонатальный скрининг	Общие показания к пренатальной диагностике. Методические подходы к пренатальной диагностике. Неинвазивные методы. Инвазивные методы. Фетоскопия как метод биопсии тканей плода. Пренатальный скрининг по сывороточным факторам матери. Пренатальный скрининг по клеткам плода в крови матери. Пренатальная ДНК-диагностика наследственных болезней. Прямые методы. Методы обнаружения протяженных делеций в гене (блот-гибридизация по Саузерну, полимеразная цепная реакция). Сканирующие методы для выявления малых мутаций. Метод прямого секвенирования. Косвенные методы. ДНК-маркеры. Анализ гаплотипов. Значение пренатальной диагностики в снижении уровня наследственной и врожденной патологии. Требования к программам массового скрининга.

	Принципы осуществления программ массового скрининга новорожденных на ФКУ и врожденный гипотиреоз. Принципы осуществления программ массового скрининга новорожденных на галактоземию, адреногенитальный синдром и муковисцидоз. Региональные и этнические особенности программ. Эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственных заболеваний. Психологические аспекты профилактики наследственных болезней. Психогенетика. Введение в психодиагностику. Основные виды психодиагностических методик. Возможности и ограничения психологической диагностики. Психологическая помощь. Психологическое консультирование, психотерапия, психокоррекция. Кризисная психология. Психология утраты. ВПР у ребенка как психологическая утрата. Психологическое сопровождение беременности. Психологические аспекты беременности (в норме и при различных формах патологии). Особенности консультативной работы с беременными в ситуации высокого риска ВПР у плода. Системный подход в практической психологии. Теория семейных систем как основа комплексного подхода к сопровождению семьи в ситуации рождения ребенка с ВПР. Социально-экологическая модель работы с семьей ребенка с ВПР.
--	--

Руководитель программы:

Профессор кафедры госпитальной терапии
с курсами гематологии, эндокринологии
и клинической лабораторной диагностики



А.Г. Кочетов

Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего образования "Российский Университет Дружбы Народов"

Медицинский институт

АННОТАЦИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Образовательная программа

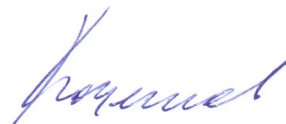
31.08.06 «Лабораторная генетика»

(наименование образовательной программы (профиль, специализация))

Наименование дисциплины	МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МЕТОДЫ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ
Объем дисциплины	2 ЗЕ (72 часа)
Краткое содержание дисциплины	
Название разделов (тем) дисциплины	Краткое содержание разделов (тем) дисциплины
Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней	Международные классификации болезней. Общие характеристики генома человека. ДНК-гибридизация. Клонирование генов. ДНК-полимеразы. Рестрикция ДНК. Молекулы нуклеиновых кислот, используемые в ДНК-диагностике. Принципы и методы выделения ДНК из эукариотических клеток и тканей. Принципы и методы выделения РНК из эукариотических клеток и тканей. Полимеразная цепная реакция (ПЦР). Секвенирование ДНК. Гибридизационные методы, применяемые в ДНК-диагностике. Электрофорез нуклеиновых кислот. ДНК-диагностика наследственных болезней. Понятие информативности метода. ДНК-диагностика и оценка генетического риска. Оценка генетического риска. Пренатальная ДНК-диагностика. Пресимптоматическая ДНК-диагностика и диагностика носительства наследственных болезней. Оборудование лаборатории для молекулярно-генетических исследований. Источники ошибок при ДНК-диагностике. Условия работы в молекулярно-генетической лаборатории. Биологический материал, используемый в ДНК-диагностике. Условия взятия, хранения, транспортировки биологических материалов.

Руководитель программы:

Профессор кафедры госпитальной терапии
с курсами гематологии, эндокринологии
и клинической лабораторной диагностики



А.Г. Кочетов

*Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего образования "Российский Университет Дружбы Народов"*

Медицинский институт

АННОТАЦИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Образовательная программа

31.08.06 «Лабораторная генетика»

(наименование образовательной программы (профиль, специализация))

Наименование дисциплины	НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ
Объем дисциплины	2 ЗЕ (72 часа)
Краткое содержание дисциплины	
Название разделов (тем) дисциплины	Краткое содержание разделов (тем) дисциплины
Этиология и патогенез наследственных болезней.	Генетические факторы этиологии, патогенеза наследственных болезней. Классификация наследственных болезней. Типы наследования наследственных болезней. Синдром. Следствие (вторичный порок развития). Ассоциация (аномолад). Понятие о больших и малых аномалиях развития. Значение пенетрантности и экспрессивности при постановке диагноза наследственного синдрома.
Мультифакторные заболевания	Принципы диагностики наследственных болезней. Клинические методы диагностики. Параклинические методы диагностики. Биохимические, иммунологические, цитогенетические и молекулярно-генетические методы диагностики. Синдромологический подход к постановке диагноза. Доказательство роли генетических и средовых факторов в происхождении мультифакториальных болезней (МФБ). Этиологическая гетерогенность и клинический полиморфизм МФБ. Вклад главного гена в происхождение МФБ. Методы генетического анализа МФБ и генетические модели исследования. Клинико-генетическая характеристика МФБ. Клеточная и органная трансплантация. Коррекция неблагоприятных средовых факторов. Генотерапия. Симптоматические методы лечения. Патогенетическое лечение, коррекция обмена веществ. Заместительная терапия. Этиологическое лечение. Генотерапия. Адаптивная среда как метод лечения. Медико-социальная реабилитация. Профилактика болезней с наследственным предрасположением. Формирование групп риска для диспансерного учета. Подходы к индивидуальной профилактике заболеваний. Определение медико-генетического прогноза потомства. Периконцепционная профилактика при врожденных пороках развития. Мониторинг ВПР в системе профилактики МФБ.
Болезни обмена веществ	Нарушения синтеза или катаболизма высокомолекулярных соединений. Нарушения метаболизма, приводящие к проявлениям по типу «интоксикации» продуктами накопления. Дефекты, связанные с нарушением баланса внутриклеточной энергии. Типы наследования. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность НБО. Полилокусность и полиаллелизм. Взаимодействие генотипа и среды в формировании НБО. Уровни диагностики НБО. Исследование дефектного гена. Анализ

	аномального белкового продукта. Анализ блокированной метаболической цепи. Оценка клинических проявлений. НБО аминокислот. НБО углеводов. Обезвреживание накапливающихся токсических метаболитов. Рестриктивная диета. Введение продуктов нарушенного синтеза. Заместительная энзимотерапия. Мобилизация нерастворимых веществ, откладывающихся в результате метаболического блока.
--	--

Руководитель программы:

Профессор кафедры госпитальной терапии
с курсами гематологии, эндокринологии
и клинической лабораторной диагностики



А.Г. Кочетов

Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего образования "Российский Университет Дружбы Народов"

Медицинский институт

АННОТАЦИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Образовательная программа

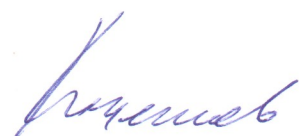
31.08.06 «Лабораторная генетика»

(наименование образовательной программы (профиль, специализация))

Наименование дисциплины	НОРМАТИВНО-ПРАВОВОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ЛАБОРАТОРНОЙ СЛУЖБЫ
Объем дисциплины	2 ЗЕ (72 часа)
Краткое содержание дисциплины	
Название разделов (тем) дисциплины	Краткое содержание разделов (тем) дисциплины
Нормативно-правовое обеспечение лабораторной службы	История развития клинической лабораторной диагностики в России. Пути получения специальности «клиническая лабораторная диагностика». Профессиональный стандарт специалиста в области клинической лабораторной диагностики. Обобщенные трудовые функции, трудовые функции, трудовые действия. Квалификационные требования и характеристики должностей в области лабораторной диагностики. Несоответствие квалификационным характеристикам. Повышение квалификации. Штатное расписание лаборатории. Расчет затрат времени на выполнение лабораторного исследования. Квалификационные категории. Квалификационные группы должностей. Стимулирующие выплаты. Компенсационные выплаты. Дифференциация оплаты труда. Аналогичные рабочие места. Вредные и опасные факторы. Классы условий труда. Подклассы условий труда. Идентификация и измерение вредных и опасных факторов. Тяжесть и напряженность трудового процесса. Биологический фактор. Гарантии и компенсации работникам, занятым на вредных и опасных условиях труда. Ответственность за нарушение процедуры специальной оценки условий труда. Основные нормативно-правовые акты, регулирующие лицензирование клинико-диагностических лабораторий. Номенклатура лабораторных исследований. Виды лицензируемых услуг. Лицензионные требования. Предпосылки централизации. Информатизация в лаборатории. Лабораторные информационные системы. Медицинская целесообразность. Сроки выполнения лабораторных исследований. Организационно-территориальные возможности. Экономическая эффективность. Расчет себестоимости лабораторного исследования. Концепция централизации.

Руководитель программы:

Профессор кафедры госпитальной терапии
с курсами гематологии, эндокринологии
и клинической лабораторной диагностики

 А.Г. Кочетов

Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего образования «Российский университет дружбы народов»

Медицинский институт

АННОТАЦИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Образовательная программа
«Педагогика», ординатура

Наименование дисциплины	Педагогика
Объём дисциплины	2 ЗЕ (72 час.)
Краткое содержание дисциплины	
Название разделов (тем) дисциплины	Краткое содержание разделов (тем) дисциплины:
1. Общая педагогика. Система педагогических наук. 2. Высшее медицинское образование. Непрерывное медицинское образование. 3. Медицинская педагогика и её роль в деятельности врача. 4. Психолого-педагогическая деятельность в практике врача. 5. Учебная деятельность в условиях образовательной среды лечебного учреждения. 6. Взаимодействие врача и пациента. Взаимодействие с медицинским персоналом. Клинические аспекты общения. Внутренняя картина болезни. 7. Аспекты профессионального общения в деятельности врача. Общение. Этика. Деонтология в медицине. 8. Социальная и профилактическая педагогика в работе врача.	1. История педагогики. Цель и задачи педагогики. Предмет и методы педагогики. Отрасли педагогики. Категории педагогики. 2. Медицинское образование в России. Введение Болонского процесса в России. Особенности системы непрерывного образования в сфере медицины. 3. Предмет медицинской педагогики, связь медицинской педагогики с психологией. Личность и компетенции специалиста в области медицины. Мотивация пациентов и населения к здоровому образу жизни. Организация деятельности врача согласно принципам психолого-педагогического взаимодействия с пациентами. Межкультурная коммуникация в профессиональной деятельности специалиста в области медицины. 4. Задачи психолого-педагогической деятельности врача. Воспитание основ самосохранения здоровья. Обучение пациентов саногенному мышлению. Теория научения. Виды профилактики населения. Способы представления профилактического материала. 5. Познавательные психические процессы в учебной деятельности врача. Методологические особенности педагогической деятельности в медицине. Роль личности наставника в образовательном процессе в лечебном заведении. Типы наставников. 6. Коммуникативные навыки в деятельности врача. Понятие «внутренней картины болезни» пациента. Взаимодействие врача и пациента в условиях межкультурной коммуникации. Проблема теоретического

	моделирования внутренней картины болезни. Основные принципы и методы исследования внутренней картины болезни. Ятрогении. 7. Уровни взаимоотношений: доктор - пациент; доктор - медицинская сестра; доктор - доктор; медицинская сестра - пациент; медицинская сестра - медицинская сестра; доктор - администрация; доктор - младший медицинский персонал 8. Санитарно-просветительная деятельность врача в различных условиях (социальных учреждениях различного типа). Педагогические походы к разработке наглядных материалов и профилактике заболеваний.
--	--

Разработчики:

Профессор кафедры

психиатрии и медицинской психологии

название кафедры


подпись, инициалы

М.С. Артемьева

Ассистент кафедры

психиатрии и медицинской психологии

название кафедры

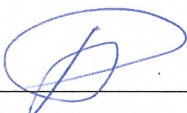

подпись, инициалы

А.Г. Лазукова

Заведующий кафедрой

психиатрии и медицинской психологии

название кафедры


подпись, инициалы

И.В. Белокрылов