

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Ястребов Олег Александрович  
Должность: Ректор  
Дата подписания: 01.06.2022 10:30:15  
Уникальный программный ключ:  
ca953a0120d891083f939673078ef1a989dae18a

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

Медицинский институт  
Рекомендовано МССН

## **РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ**

**Наименование дисциплины** Наследственные заболевания

**Рекомендуется для направления подготовки/специальности**  
31.00.00 Клиническая медицина (ординатура)

**Направленность программы (профиль)**

специальность 31.08.06 «Лабораторная генетика»

## 1. Цели и задачи дисциплины:

Цель обучения: качественная подготовка квалифицированного специалиста, обладающего системой профессиональных знаний, умений, навыков и общекультурных, профессиональных компетенций, способного и готового к самостоятельной профессиональной деятельности врача-лабораторного генетика.

### Задачи дисциплины:

- Обеспечить общепрофессиональную подготовку врача-специалиста, включая основы фундаментальных дисциплин, вопросы этиологии, патогенеза, клинических проявлений заболеваний, лабораторных и функциональных исследований, постановки диагноза, определения видов и этапов лечения с учетом современных достижений медицины и профилактики заболеваний.
- Сформировать профессиональные знания, умения и практические навыки врача лабораторного генетика с целью освоения самостоятельного выполнения лабораторно-генетического обследования больных преимущественно в амбулаторно-поликлинических условиях работы, а также специализированной, в том числе высокотехнологичной медицинской помощи.
- Совершенствовать знания, умения и практические навыки по лабораторной генетике в целях формирования умения интерпретировать результаты исследований в диагностике, дифференциальной диагностике, прогнозе заболеваний, выборе адекватного лечения, лабораторном мониторинге фармакотерапии.
- Сформировать знания о первичной медико-санитарной помощи как вида медицинской помощи в системе здравоохранения.
- Совершенствовать знания и навыки по лабораторно-генетическому обследованию при профилактике заболеваний, диспансеризации больных с хроническими заболеваниями, медицинской реабилитации, наблюдению за течением беременности.
- Совершенствовать знания, умения, навыки по основам организации и оказания экстренной и неотложной помощи, включая вопросы организации и оказания лабораторно-генетической помощи.
- Совершенствовать знания и навыки по лабораторному обследованию пациентов при социально опасных заболеваниях (ВИЧ, гепатиты, особо опасные инфекции, заболевания, передающиеся половым путем, и др.).
- Обучить клинических ординаторов осуществлению своей деятельности с учетом принятых в обществе моральных и правовых норм, соблюдению правил врачебной этики и деонтологии.

## 2. Место дисциплины в структуре ОП:

Дисциплина «Наследственные заболевания» 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)	Патология Педагогика	Общественное здоровье и здравоохранение Медицина чрезвычайных ситуаций
2	готовность к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия (УК-2)	Патология Педагогика	Общественное здоровье и здравоохранение Медицина чрезвычайных ситуаций
3	готовность к участию в педагогической деятельности по программам среднего и высшего медицинского образования или среднего и высшего фармацевтического образования, а также по дополнительным профессиональным программам для лиц, имеющих среднее профессиональное или высшее образование, в порядке, установленном федеральным органом исполнительной власти, осуществляющим функции по выработке государственной политики и нормативно-правовому регулированию в сфере здравоохранения (УК-3)	Патология Педагогика	Общественное здоровье и здравоохранение Медицина чрезвычайных ситуаций
Профессиональные компетенции (вид профессиональной деятельности Профилактическая)			
4	готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков (ПК-4)	Патология Педагогика	Общественное здоровье и здравоохранение Медицина чрезвычайных ситуаций
Профессиональные компетенции (вид профессиональной деятельности Диагностическая)			
5	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)	Патология Педагогика	Общественное здоровье и здравоохранение Медицина чрезвычайных ситуаций
6	готовность к применению диагностических лабораторных генетических методов исследований и интерпретации их результатов (ПК-6)	Патология Педагогика	Общественное здоровье и здравоохранение

			Медицина чрезвычайных ситуаций
Профессиональные компетенции (вид профессиональной деятельности Психолого-педагогическая деятельность)			
7	готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих (ПК-7)	Патология Педагогика	Общественное здоровье и здравоохранение Медицина чрезвычайных ситуаций
Профессиональные компетенции (вид профессиональной деятельности Организационно-управленческая деятельность)			
8	готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях (ПК-8)	Патология Педагогика	Общественное здоровье и здравоохранение Медицина чрезвычайных ситуаций
9	готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей (ПК-9)	Патология Педагогика	Общественное здоровье и здравоохранение Медицина чрезвычайных ситуаций

### 3. Требования к результатам освоения дисциплины:

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование следующих компетенций:

- готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-1);
- готовность к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия (УК-2);
- готовность к участию в педагогической деятельности по программам среднего и высшего медицинского образования или среднего и высшего фармацевтического образования, а также по дополнительным профессиональным программам для лиц, имеющих среднее профессиональное или высшее образование в порядке, установленном федеральным органом исполнительной власти, осуществляющим функции по выработке государственной политики и нормативно-правовому регулированию в сфере здравоохранения (УК-3)
- готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков (ПК-4)
- 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);

- готовность к применению диагностических лабораторных генетических методов исследований и интерпретации их результатов (ПК-6);
- готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих (ПК-7)
- готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях (ПК-8);
- готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей (ПК-9).

В результате изучения дисциплины ординатор должен:

***Знать:***

- основы законодательства об охране здоровья граждан, основные нормативные и регламентирующие документы в здравоохранении Российской Федерации;
- основы трудового законодательства;
- правила врачебной этики;
- законодательные, нормативно-правовые, инструктивно-методические документы, определяющие деятельность лабораторий медицинских организаций и управление качеством лабораторных исследований;
- морфологию, физиологию, биохимию органов и систем организма человека;
- основы патогенеза, диагностики и мониторинга неотложных состояний;
- международные классификации болезней;
- принципы организации медико-генетической помощи в России и за рубежом;
- роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации;
- структуру гена;
- механизмы репликации ДНК;
- типы РНК, их структурная организация и функции;
- митохондриальный геном;
- роль ядра и цитоплазмы в наследственности;
- хромосомы и хромосомный набор, основные понятия;
- механизмы генетической рекомбинации;
- современные представления о нормальном кариотипе человека;
- основные патогенетические механизмы возникновения хромосомной патологии;
- законы передачи наследственных признаков;
- различные типы полиморфных маркеров, используемые для картирования и клонирования генов;
- клонирование генов;
- взаимодействие неаллельных генов;
- эпигенетическую регуляцию генной экспрессии;
- ненаследственную форму изменчивости;
- тератогенез;
- мутационную изменчивость;
- классификацию мутаций;
- репарацию ДНК, ферменты рестрикции, модификацию;
- общую характеристику наследственных болезней обмена;
- общую характеристику болезней с наследственным предрасположением;
- функции медико-генетических консультаций;
- принципы расчета повторного генетического риска моногенной патологии, хромосомных болезней, мультифакториальных заболеваний, при кровно-родственных браках;
- общие показания, методические подходы к пренатальной диагностике;

- требования к программам массового скрининга, принципы осуществления программ массового скрининга новорожденных;
- психологические аспекты профилактики наследственных болезней.

**Уметь:**

- организовать рабочее место для проведения лабораторно-генетических исследований;
- организовать работу среднего медицинского персонала;
- организовать выполнение лабораторно-генетического исследования в соответствии с требованиями по охране труда, санитарно-эпидемическими требованиями;
- оформить учетно-отчетную документацию по лабораторно-генетическим исследованиям, предусмотренную действующими нормативными документами;
- оценить клиническую значимость результатов лабораторно-генетических исследований, поставить лабораторный диагноз, определить необходимость дополнительного обследования больного, предложить программу дополнительного обследования больного;
- провести анализ расхождения лабораторного диагноза с клиническим и патологоанатомическим диагнозами, выявить ошибки и разработать мероприятия по улучшению качества диагностической работы;
- составить план лабораторно-генетического обследования пациента на этапе профилактики, диагностики и лечения наиболее распространенных заболеваниях сердечно-сосудистой, дыхательной, пищеварительной, мочеполовой, опорно-двигательной, нервной, иммунной, эндокринной систем.

**Владеть:**

- технологией выполнения наиболее распространенных видов биохимических, цитогенетических и молекулярно-генетических исследований с использованием лабораторного оборудования и информационных систем;
- методиками составления плана лабораторно-генетического обследования пациентов и интерпретации результатов лабораторно-генетических исследований на этапах профилактики, диагностики и лечения наиболее распространенных заболеваниях сердечнососудистой, дыхательной, пищеварительной, мочеполовой, опорно-двигательной, нервной, иммунной, эндокринной систем, а также при неотложных состояниях;
- технологией взаимодействия с персоналом клинических подразделений по вопросам лабораторно-генетического обследования пациентов;
- технологиями планирования и анализа деятельности и затрат лаборатории;
- методикой оценки доказательности фактов по лабораторной генетике, представленных в научно-практических публикациях.

**4. Объем дисциплины и виды учебной работы**

Общая трудоёмкость дисциплины составляет 2 зачётные единицы.

Вид учебной работы	Всего часов	Семестры
		3
<b>Аудиторные занятия (всего)</b>	72	72
В том числе:		
Практические занятия (ПЗ)	48	48
<b>Самостоятельная работа (всего)</b>	24	24
В том числе:		
<i>Самостоятельное изучение рекомендованных тем</i>	15	15
<i>Посещение заседаний профессиональных научных обществ, конференций, съездов и т.п.</i>	5	5

Подготовка тематических докладов	4	4
Вид промежуточной аттестации (зачет, экзамен)	3	3
Общая трудоемкость	час	72
	зач. ед.	2
		72
		2

## 5. Содержание дисциплины

### 5.1. Содержание разделов дисциплины

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела
1	Общая характеристика 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. Принципы диагностики наследственных болезней. Клинические методы диагностики. Параклинические методы диагностики. Биохимические, иммунологические, цитогенетические и молекулярно-генетические методы диагностики. Синдромологический подход к постановке диагноза.
2	Болезни 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.
3	Наследственные болезни обмена веществ (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. НБО аминокислот. НБО углеводов.
4	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

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела
		трансплантация. Коррекция неблагоприятных средовых факторов. Генотерапия.
5	Принципы лечения наследственных болезней и болезней с наследственным предрасположением	Симптоматические методы лечения. Патогенетическое лечение, коррекция обмена веществ. Заместительная терапия. Этиологическое лечение. Генотерапия. Адаптивная среда как метод лечения. Медико-социальная реабилитация.
6	Профилактика наследственных болезней	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.

### 5.2. Разделы дисциплин и виды занятий

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Практ. зан.	СР	Все-го час.
1.	Общая характеристика наследственных болезней.	8	4	12
2.	Болезни с наследственным предрасположением	8	4	12
3.	Наследственные болезни обмена веществ (НБО)	8	4	12
4.	Принципы лечения НБО	8	4	12
5.	Принципы лечения наследственных болезней и болезней с наследственным предрасположением	8	4	12
6.	Профилактика наследственных болезней	8	4	12
<b>Итого</b>		<b>48</b>	<b>24</b>	<b>72</b>

### 6. Практические занятия (семинары)

№ п/п	№ раздела дисциплины	Тематика практических занятий (семинаров)	Трудо-емкость (час.)
1.	<b>1</b>	Классификация наследственных болезней	4
2.	<b>1</b>	Клинические методы диагностики наследственных болезней	4
3.	<b>2</b>	Характеристика болезней с наследственным предрасположением	8
4.	<b>3</b>	Этиология и патогенез НБО	2
5.	<b>3</b>	Клиническая классификация НБО	2
6.	<b>3</b>	Уровни диагностики НБО	3
7.	<b>4</b>	Основные подходы к терапии НБО	8
8.	<b>5</b>	Симптоматические методы лечения наследственных болезней	2
9.	<b>5</b>	Патогенетическое лечение, коррекция обмена веществ наследственных болезней	2
10.	<b>5</b>	Этиологическое лечение наследственных болезней	3
11.	<b>6</b>	Подходы к индивидуальной профилактике наследственных заболеваний	4

№ п/п	№ раздела дисциплины	Тематика практических занятий (семинаров)	Трудо-емкость (час.)
12.	<b>6</b>	Определение медико-генетического прогноза потомства	4

### 7. Материально-техническое обеспечение дисциплины:

1. Учебные классы (2), конференц-зал, оборудованные мультимедийными проекторами, персональными компьютерами;
2. Компьютерные классы медицинского факультета, информационного библиотечного центра РУДН с доступом к электронно-библиотечной системе РУДН, сети интернет;
3. Лабораторное оборудование на базе клинико-диагностической лаборатории ГКБ №7;
4. Лабораторное оборудование на базе лаборатории генетических и эпигенетических исследований РУДН;
5. Мультимедийные диски с комплектом иллюстрированных материалов.

### 8. Информационное обеспечение дисциплины

#### а) программное обеспечение:

1. Программа тестирования «Ментор»
2. Microsoft Office

#### б) базы данных, информационно-справочные и поисковые системы:

1. Электронно-библиотечная система РУДН;
2. Телекоммуникационная учебно-информационная система РУДН (ТУИС) <https://esystem.rudn.ru/>;
3. Научная электронная библиотека (<http://elibrary.ru/defaultx.asp>);
4. Сайт Российского научного медицинского общества терапевтов <http://www.rsmsim.ru/>
5. Портал Всероссийского научного общества кардиологов и Ассоциация детских кардиологов России. <http://www.cardiosite.ru/>
6. Контроль качества лабораторных исследований <http://www.westgard.com/>
7. Сайт журнала «Медицинская генетика» <http://www.med-gen.ru/journal/>
8. Сайт журнала «Генетика» <http://vigg.ru/genetika/>
9. Сайт Медико-Генетического научного центра <http://www.med-gen.ru/>
10. Сайт АНО ДПО «Институт лабораторной медицины» <https://dpo-ilm.ru/>

### 9. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины:

#### а) основная литература

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика. Второе издание М: Гэотар-Мед. 2011. 457 с.
2. Горбунова В.Н., Баранов В.С. Введение в молекулярную диагностику и генотерапию наследственных заболеваний. СПб: Специальная литература. 2008. 287 с.
3. Пузырев В.П., Степанов В.А.. Патологическая анатомия генома человека. Новосибирск: Наука. 2009. 224 с.

#### б) дополнительная литература

1. Дориан Дж. Притчард, Брюс Р. Корф. Наглядная медицинская генетика. ГЭОТАР-Медиа. 2009. 200 с.
2. Общая генетика. Методическое пособие с CD-диском. Под редакцией С.Г. Инге-Вечтомова. ООО "Издательство Н-Л", 2007, 124 с., с CD-диском.
3. Одинокова О.Н., Степанов В.А.. Молекулярные основы ДНК-диагностики болезней

## **10. 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 и лекциях в аудиториях проводится разбор соответствующих тем с использованием мультимедийной техники (компьютер, проектор). Самостоятельная работа во внеаудиторные часы может проходить как в аудиториях кафедры и компьютерном классе, где обучающиеся могут изучать материал по презентациям, подготовленным преподавателями кафедры, а также по компьютерным тестам.

Презентации по темам занятий могут быть записаны на компакт-диски или флэш-карты для самостоятельной работы ординаторов на домашнем компьютере.

Учебные пособия в электронном виде по ряду изучаемых тем размещены на страницах кафедры и сотрудников кафедры госпитальной хирургии на Учебном портале РУДН, а также на локальных ресурсах электронно-библиотечной системы РУДН.

В качестве одной из форм самостоятельной работы предусмотрена подготовка конспектов по различным разделам курса, а также презентация докладов на постоянном научном семинаре кафедры.

Внеаудиторная самостоятельная работа включает:

изучение материала по учебнику, учебным пособиям на бумажном и электронном носителях; подготовку реферативного сообщения по избранной теме; подготовку к выполнению контрольных работ и тестовых заданий.

### **Контроль знаний**

Текущий контроль знаний и успешности освоения учебной программы в условиях очного обучения проводится в виде устного опроса или компьютерного тестирования во время проведения практических занятий.

Рубежный контроль знаний проводится не реже одного раза в семестр. Проводится путем тестового контроля, дополняемого по усмотрению преподавателя устным собеседованием. В процессе рубежного контроля ординатор должен показать свои знания по пройденным разделам дисциплины, навыки и умения. Также осуществляется контроль за посещением лекций и практических занятий. Оценка знаний производится по системе зачет/незачет, при проведении тестирования оценка «зачет» выставляется при правильном ответе на 70% и более вопросов.

Ординатор, полностью выполнивший учебный план дисциплины, допускается к итоговой аттестации по дисциплине. Итоговая аттестация проводится путем устного собеседования и компьютерного тестирования: ординатору предлагается тест, содержащий 100 вопросов по основным темам дисциплины с вариантами ответов, тест считается успешно сданным при правильном ответе на 70 и более вопросов.

### *Балльная структура оценки:*

- a. Выполнение учебного плана по дисциплине: посещение практических занятий и лекций; изучение тем, рекомендованных для самостоятельного изучения; результаты текущего и рубежного контроля знаний – до 40% баллов.
- b. посещение специализированных обществ, участие в работе научного семинара – до 20% баллов.
- c. Итоговое устное собеседование – до 20% баллов.
- d. Итоговое тестирование – до 20% баллов.

## **11. Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине Наследственные заболевания.**

Материалы для оценки уровня освоения учебного материала дисциплины «Наследственные заболевания» (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.

Программа составлена в соответствии с требованиями ОС ВО РУДН.

**Разработчик:**

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



О.В. Лянг

**Руководитель программы**

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



А.Г. Кочетов

**Заведующий кафедрой**



Н.Д. Кислый