**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА (педиатрия)**

**По**  «Генетика и медицина»

(наименование дисциплины)

**для специальности**  Педиатрия (**31.05.02**)

(наименование и код специальности)

**Факультет** Педиатрии

(наименование факультета)

**Кафедра** Медицинской биологии и генетики

(наименование кафедры)

**Цели преподавания дисциплины.**

***Цель*** дисциплины - приобретение студентами более глубоких общетеоретических знаний в области общей и медицинской генетики, в вопросах диагностики, лечения и профилактики наследственных заболеваний, необходимых для формирования естественнонаучного мировоззрения и практической деятельности врача.

**1.2. Задачи дисциплины.**

1. Изучение молекулярно-генетических механизмов развития болезней человека.
2. Изучение современных молекулярно- генетических методов диагностики.
3. Изучение принципов лечения и профилактики наследственных болезней, предиктивная медицина и медико-генетическое консультирование.
4. Формирование навыков ориентирования в литературе по генетике.
5. Формирование навыков работы в поисковых системах сети Интернет.

**Планируемые результаты обучения по дисциплине:**

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование следующих обще-профессиональных компетенций:

ОПК-5. Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач.

**В результате освоения дисциплины студент должен:**

***Знать:***

- законы генетики ее значение для медицины; закономерности наследственности и изменчивости в индивидуальном развитии как основы понимания патогенеза и этиологии наследственных и мультифакторных заболеваний;

-врожденный характер клинических проявлений наследственной патологии; сочетания признаков и симптомов у родственников пациента, хронический характер течения заболевания; устойчивость к традиционным методам лечения;

- принципы диагностики наследственных болезней, их фенокопий и современные цитогенетические и молекулярно-генетические технологии;

- методы и средства профилактики наиболее часто встречающихся наследственных болезней;

-вопросы клеточного старения и его молекулярных механизмов; причины старения;

- модели трансгенных животных;

- болезни преждевременного старения - прогерии.

***Уметь:***

- пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности;

- объяснить характер отклонений в ходе развития, ведущих к формированию аномалий и пороков;

- на основе анализа симптомов наиболее известных наследственных болезней предполагать их генетическую причину, и предварительный диагноз, давать рекомендации по дальнейшему медико-генетическому консультированию;

- предлагать методы профилактики заболевания среди здоровых родственников больного.

***Владеть****:*

- базовыми технологиями преобразования информации, техникой работы в сети Интернет, медико-функциональным понятийным аппаратом,

- современными методами, используемыми в изучении генетики человека,

- принципами медико–генетического консультирования, методами изучения наследственности человека (цитогенетическим, генеалогическим).

**3. Место дисциплины в структуре образовательной программы:**

Дисциплина «Генетика и медицина» относится к циклу дисциплин по выбору студента по специальности «Педиатрия». Изучается на педиатрическом факультете на 1 курсе (2 семестр).

**4. Объем дисциплины в зачетных единицах с указанием количества академических часов, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем и на самостоятельную работу обучающихся**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Вид учебной работы** | **Всего часов/зачетных единиц** | **Семестры** | |
| **II** |  |
| **Аудиторные занятия (всего)** | **24** | **24** |  |
| *В том числе*: | **-** | **-** |  |
| Лекции (Л) | **4** | **4** |  |
| Практические занятия (ПЗ) | **16** | **16** |  |
| **Самостоятельная работа (всего)** | **16** | **16** |  |
| Вид промежуточной аттестации | **Зачет** | **Зачет** |  |
| **Общая трудоемкость часы**  **Зачетные единицы** | **36** | **36** |  |
| **1** | **1** |  |

**5. СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ, структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов занятий**

**5.1. Учебно-тематическое планирование дисциплины**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| Наименование темы (раздела) | Контактная работа, академ. ч | | Самостоя-тельная работа, академ. ч | Всего |
| занятия лекционного типа (лекции) | практичес-кие занятия |
| Изменчивость. Мутагенез. Антимутагенез. | 1 | 2 | 2 | 5 |
| Наследственные болезни. | 1 | 4 | 2 | 7 |
| Старение. | 1 | 4 | 2 | 7 |
| Предиктивная медицина. | 1 | 2 | 2 | 5 |
| Методы изучения ДНК человека. |  | 2 | 4 | 6 |
| Животные модели. |  | 1 | 2 | 3 |
| Знакомство с методами фиксации и анализа цитогенетического материала. |  | 1 | 2 | 3 |
| Итого | 4 | 16 | 16 | 36 |

**6. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине**

**6.1. Основная литература:**

1. Генетика и медицина [Текст] : пособие для студентов мед. вузов / Е. В. Карпова, С. В. Розенфельд, М. А. Корженевская ; Первый Санкт-Петербург. гос. мед. ун-т им. акад. И. П. Павлова, каф. мед. биологии и генетики. - СПб. : Изд-во СПбГМУ, 2015 <http://de.1spbgmu.ru/servlet/course/136804/449726/distributedCDE?Rule=SCR_GETSCRIPT&SPACE_NAME=SCR_GETSCRIPT&UNIT_ID=449726&COURSE_ID=136804>
   1. **Дополнительная литература:**
2. Геном человека : учеб. пособие для студентов мед. вузов / М. А. Корженевская, Н. Н. Степанов ; Санкт-Петербург. гос. мед. ун-т им. акад. И. П. Павлова, каф. мед.биологии и мед. генетики. - СПб. : Изд-во СПбГМУ, 2010. - 44 с. : ил., табл – academicNT
3. Корженевская М.А., Анисимова Л.Е., Болонина В.П., Того Е.Ф., Розенфельд С.В., Степанов Н.Н. Введение в общую и медицинскую генетику. 96 стр. СПб.: Изд-во СПбГМУ, 2012.
4. Генетика в клинической практике [Текст]: рук.для врачей / [В.Н.Горбунова и др.]; под ред.В.Н.Горбуновой, М.А.Корженевской.- СПб.: СпецЛит, 2015.-334с.,[1]л.ил.: ил.,табл.- (Руководство для врачей/ под общ.ред.С.И.Рябова). – Авт.указаны на тит.л.- Библиогр.: с.322-323.