

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ДАГЕСТАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

АННОТАЦИЯ

РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

«Медицинская генетика в неврологии»

Б1.В.ДВ.01.01 Вариативная часть. Обязательная дисциплина

Наименование группы научных специальностей: 3.1 «Клиническая медицина»

Наименование научной специальности: 3.1.24 «Неврология»

Квалификация (степень) выпускника: Исследователь. Преподаватель-исследователь

Форма обучения: очная

Трудоемкость (в зачетных единицах/часах): 4зе/144ч.

1. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Настоящая Рабочая программа разработана на основании законодательства Российской Федерации в системе послевузовского профессионального образования, в том числе: документы:

- Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования по направлению подготовки 3.1 Клиническая медицина, утвержденного приказом Министерства образования и науки РФ от 03.09.2014 г. № 1200;
- Федеральный Закон от 29.12.2012 № 273-ФЗ “Об образовании в Российской Федерации”.

2. ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Целью освоения дисциплины по выбору «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА В НЕВРОЛОГИИ» является формирование углублённого комплекса знаний о фундаментальных и прикладных аспектах общей и медицинской генетики, необходимого для осуществления научной (научно-исследовательской) и педагогической деятельности.

При подготовке аспиранта, в соответствии с существующим законодательством, должны быть выполнены следующие **задачи**:

1. Углубленное изучение методологических, клинических и медико - социальных основ медицинских наук;
2. Формирование умений и навыков самостоятельной научно-исследовательской и научно-педагогической деятельности;
3. Совершенствование философского образования, ориентированного на профессиональную деятельность;
4. Совершенствование знания иностранного языка, ориентированного на профессиональную деятельность.

Задачами дисциплины являются:

1. Сформировать обширный и глубокий объем фундаментальных и прикладных медицинских знаний по общим и молекулярным основам наследственности и изменчивости живых организмов, в том числе на разных стадиях онтогенеза, знаний по этиологии, механизмам развития, методам диагностики, профилактики и лечения наследственной патологии человека.
2. Совершенствование знаний и практических навыков основных методов генетики, используемых для изучения наследственности и изменчивости.
3. Формирование умения обобщения, анализа и комплексного использования знаний различных разделов генетики для решения практических задач.

3. МЕСТО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОПОП ВО

Дисциплина является одним из обязательных разделов вариативной части образовательной программы высшего образования (Б1.В.ДВ.01.01).

Дисциплина «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА В НЕВРОЛОГИИ» относится к дисциплинам, направленным на подготовку к сдаче кандидатского экзамена по специальности, обязательной дисциплине вариативной части Блока 1 «Дисциплины (модули)» ОПОП (Б1.В.01.01).

Дисциплина базируется на знаниях, умениях и компетенциях, полученных обучающимся в процессе обучения в высшем учебном заведении, в соответствии с федеральными государственными образовательными стандартами высшего образования по программам специалитета и ординатуры по направлению «НЕВРОЛОГИЯ».

Изучение дисциплины направлено на подготовку к сдаче кандидатского экзамена по дисциплине «НЕВРОЛОГИЯ». Знания и навыки, полученные аспирантами при изучении данной дисциплины, необходимы при подготовке и написании научно-исследовательской работы (диссертации) по

направленности «НЕВРОЛОГИЯ» и при подготовке к преподавательской деятельности по дисциплине «НЕВРОЛОГИЯ».

4. ТРЕБОВАНИЯ К УРОВНЮ ПОДГОТОВКИ АСПИРАНТА, ЗАВЕРШИВШЕГО ИЗУЧЕНИЕ ДАННОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

В результате освоения программы аспирантуры у выпускника должны быть сформированы:

профессиональные компетенции, определяемые направленностью (профилем) программы аспирантуры в рамках направления подготовки по профилю «НЕВРОЛОГИЯ».

4.1. Перечень профессиональных компетенций программы аспирантуры:

системное владение методами самостоятельного научного исследования в области неврологии; способностью и готовностью определять предмет исследования; разрабатывать и применять современные методы профилактики, диагностики, лечения и реабилитации; к междисциплинарному взаимодействию и умению сотрудничать с представителями других областей знаний в ходе решения научно-исследовательских и прикладных задач (ПК3);

способность и готовность к практическому использованию полученных углубленных знаний по неврологии в области организации и проведения научных исследований, информационной и лечебной работы (ПК4);

способность к инновационной деятельности, самостоятельно ставить и решать перспективные научно-исследовательские задачи в области неврологии (ПК6).

Выпускник аспирантуры по специальности «стоматология», должен:

Знать: методы научно-исследовательской деятельности в области медицинской генетики в неврологии; методологический ресурс научно-

исследовательской деятельности в медицинской генетике в неврологии; методы и методики, направленные на охрану здоровья граждан; ресурсы лабораторной и инструментальной базы для получения научных данных; источники информации по медицинской генетике в неврологии; строение организма и процессы жизнедеятельности в норме, патологии, эмбриональном развитии, неонатальном, интранатальном, постнатальном и во всех последующих возрастных периодах, при старении и в старости на всех уровнях организации человека (молекулярном, генетическом, субклеточном, клеточном, тканевом, органном, организменном); экологические факторы, влияющие на нервную систему, процессы биологической адаптации, этиологию и патогенетические механизмы основных патологических процессов в неврологии, их диагностику, лечение и профилактику; принципы предупреждения и лечения экстремальных состояний; методы обследования в медицинской генетике в неврологии; основы законодательства и директивные документы по вопросам организации здравоохранения; вопросы утраты трудоспособности и реабилитации; правовые основы деятельности врача-невролога; страхование деятельности специалиста; основы дифференциального диагноза в неврологии.

Уметь: формировать научную тематику по избранной специальности; умение организовывать и вести научно-исследовательскую работу по избранной научной специальности; ориентироваться в обширной информации по неврологии и критически анализировать ее с тем, чтобы увидеть широкий контекст избранной научной темы и ее социальную значимость; использовать на практике методов гуманитарных, естественнонаучных, медико-биологических и клинических наук в различных видах своей деятельности; выполнять основные лечебные мероприятия; оценить данные анамнеза, течения болезни, показания и противопоказания к тому или иному способу лечения.

Владеть: эрудицией и фундаментальной научной подготовкой; способностью к инновационной деятельности в той или иной области (научной, образовательной, технической, управленческой и др.); современными информационными технологиями; владение методикой преподавания в высшей школе; способностью осуществлять профессиональную деятельность в соответствии с полученной специальностью научных работников, связанную с решением научно-исследовательских, научно-практических, научно-производственных, морально-этических задач в области медико-биологических, клинических, медико-социальных проблем медицины; способностью к участию в качестве руководителя или члена научного (научно-педагогического) коллектива в организации и проведении теоретических, клинических, лабораторных, экспериментальных, социологических, информационных и вычислительных исследований, в обработке и интерпретации полученных данных, их обобщении; способностью к разработке методологии медицинских исследований, новых методов диагностики, лечения, профилактики болезней человека и охраны его здоровья, новых технологии клинических, медико-биологических и медико-социальных исследований; способностью и готовностью к логическому и аргументированному анализу, публичной речи, ведению дискуссий; редактированию профессиональных статей; осуществлению воспитательной деятельности; способностью принимать ответственные управленческие решения в условиях различных мнений; способностью и готовностью осуществлять свою деятельность с учетом принятых в обществе моральных и правовых норм; соблюдать правила врачебной этики; соблюдать врачебную тайну.

5. ТРУДОЕМКОСТЬ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

5.1. Объем дисциплины

По учебному плану подготовки аспирантов трудоемкость учебной нагрузки обучающегося при освоении данной дисциплины составляет:

Всего - 8 з.е./288 часов, в том числе:

Вид учебной работы	Объем часов / зачетных единиц	
	Обязательная учебная нагрузка (всего)	144ч
в том числе:		
лекции	16	4
практические занятия	24	
Самостоятельная работа аспиранта	104	
Вид контроля по дисциплине - зачет	36	

Форма обучения: очная

Сроки обучения: III семестр

5.2 Структура и содержание дисциплины.

№	Наименование раздела	Содержание раздела
1	ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА	Основные закономерности наследственности и изменчивости. Молекулярная генетика и цитогенетика. Генетика развития. Генетика популяций. Методологические проблемы генетики.
2	ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА	Основные закономерности наследственности и изменчивости человека. Цитогенетика человека. Биохимическая генетика человека. Методы генетики

		человека. Иммуногенетика человека. Онкогенетика человека.
3	НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ И МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ	История, предмет, задачи и направления клинической генетики. Общая характеристика наследственной патологии. Принципы и правила диагностики наследственных болезней. Хромосомные нарушения и синдромы. Этиология, патогенез, клиническая характеристика, методы диагностики, лечения и профилактики основных групп моногенных наследственных болезней. Болезни с наследственной предрасположенностью. Принципы профилактики и лечения наследственных болезней.

5.3. Тематический план.

По итогам освоения курса проводится **ЗАЧЕТ**.

Контроль за усвоением учебного материала осуществляется в форме собеседования преподавателя с аспирантом по принципиальным вопросам программы обучения во время проведения аудиторных занятий.

№ Раздела	Се-местр	Наименование раздела дисциплины	Формируемые компетенции	Лекции	ПЗ	СР
1	III	ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА	ПК3, ПК4, ПК6	4	8	30
2	III	ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА	ПК3, ПК4, ПК6	6	8	30
3	III	НАСЛЕДСТВЕННЫЕ	ПК3, ПК4,	8	8	44

		БОЛЕЗНИ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ И МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ	ПК6			
	III	Зачет				
				ВСЕГО:	16	24
				ИТОГО:	144ч	

5.4. Тематика лекционных занятий

№ Раз дела	Объем (час)	Тематика лекционных занятий
<i>III семестр</i>		
1.	ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА	
	2	Основные закономерности наследственности и изменчивости. Молекулярная генетика и цитогенетика.
	2	Генетика развития. Генетика популяций. Методологические проблемы генетики.
2.	ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА	
	2	Основные закономерности наследственности и изменчивости человека. Методы генетики человека.
	2	Цитогенетика человека. Биохимическая генетика человека.
	2	Иммуногенетика человека. Онкогенетика человека.
3.	НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ И МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ	

	2	История, предмет, задачи и направления клинической генетики. Общая характеристика форм наследственной патологии. Принципы и правила диагностики наследственных болезней.
	2	Хромосомные нарушения и синдромы.
	2	Этиология, патогенез, клиническая характеристика, методы диагностики, лечения и профилактики основных групп моногенных наследственных болезней.
	2	Болезни с наследственной предрасположенностью. Принципы профилактики и лечения наследственных болезней.
ИТОГО 16 часов		

5.5. Тематика практических занятий.

№ Раз дела	Объем (час)	Тематика практических занятий
<i>III семестр</i>		
1.		ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА
	2	Основные закономерности наследственности и изменчивости.
	2	Молекулярная генетика и цитогенетика.
	2	Генетика развития. Генетика популяций.
	2	Методологические проблемы генетики.
2.		ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА
	2	Основные закономерности наследственности и изменчивости человека.
	2	Методы генетики человека.
	2	Цитогенетика человека. Биохимическая генетика человека.
	2	Иммуногенетика человека. Онкогенетика человека.
3.		НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ И МЕДИКО-

ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ		
2	История, предмет, задачи и направления клинической генетики. Общая характеристика форм наследственной патологии. Принципы и правила диагностики наследственных болезней.	
2	Хромосомные нарушения и синдромы.	
2	Этиология, патогенез, клиническая характеристика, методы диагностики, лечения и профилактики основных групп моногенных наследственных болезней.	
2	Болезни с наследственной предрасположенностью. Принципы профилактики и лечения наследственных болезней.	
ИТОГО 24 часа		

5.6. Самостоятельная работа аспиранта

Самостоятельная работа предполагает изучение учебного материала, перенесенного с аудиторных занятий на самостоятельную переработку.

Аспирант занимается конспектированием и реферированием первоисточников и научно-исследовательской литературы по тематическим разделам.

№ Раз дела	Наименование раздела дисциплины	Кол- во часов
<i>III семестр</i>		
1.	ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА	30
2.	ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА	30
3.	НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ И МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ	44
ИТОГО:		104ч

Самостоятельная проработка некоторых тем

Название темы	Часы	Методическое обеспечение	Контроль выполнения работ
Основные закономерности наследственности и изменчивости. Молекулярная генетика и цитогенетика.	5	Введение в медицинскую генетику : учеб. пособие / М. З. Саидов, Г. Р. Израилов, Б. А. Абусуева, К. Б. Манышева. – Махачкала : ДГМА, 2016. – 84 с.	1. Тесты 2. Ситуационная задача

6. ВОПРОСЫ ДЛЯ САМОПОДГОТОВКИ

6.1. ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА

1. Функциональный тест на аллелизм. Межаллельная комплементация. Сложные тесты на аллелизм.
2. Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости.
3. Жизненный цикл дрозофилы. Использование дрозофилы в экспериментах Т.Моргана.
4. Опыты, доказывающие, что ДНК является носителем генетической информации (Ф.Гриффит, Херши и Чейз и др.)
5. Опыты Мезельсона и Сталя.
6. Взаимодействие генов в процессе дифференцировки клетки. Дифференцировка меланоцитов. Генетические химеры и мозаицизм.
7. Филогенетическая система живых организмов. Категория вида. Эволюционная концепция вида. Генетическая концепция вида. Внутривидовые категории. Популяции.

8. Механизмы видообразования. Образование рас. Репродуктивная изоляция. Симпатрическое и аллопатрическое видообразование. Полиплоидия как способ видообразования. Роль гибридизации в эволюции.
9. Нормативно-правовая база, регламентирующая научно-исследовательскую работу в области генетики.
10. Этические проблемы в генетике.

6.2. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА

1. Проходящий и балансированный полиморфизм. Определение полиморфизма. Протоположное направление сил, поддерживающих полиморфизм.
2. Кинетика процесса отбора при балансированном полиморфизме. Полиморфизм по серповидноклеточной анемии и малярии.
3. Полиморфизм групп крови. Резус-группа и гемолитическая болезнь новорождённых. Генетика системы “Резус”.
4. Тератогенез. Тератогенные факторы. Тератогенные терминационные периоды.
5. Прометафазный анализ хромосом человека, методы. Значение в диагностике синдромов, сопровождающихся микроструктурными перестройками хромосом.
6. Программа “Геном человека” и современная генетическая карта хромосом человека.
7. Эволюция воззрений на механизм действия генов. Современные представления о регуляции активности генома (схема Жакобо-Моно, Бриттена-Дэвидсона, Георгиева, Крика).
8. Структура и функции лимфоидной системы человека. Реализация иммунного ответа.
9. Структура HLA-системы.
10. Основные теории происхождения рака.

6.3. НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ И МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ

1. Нарушения метаболизма стероидных гормонов.
2. Аминоацидопатии. Клиника, генетика, диагностика, лечение и профилактика.
3. Лейкодистрофии. Клиника, генетика, диагностика и профилактика.
4. Наследственный сфероцитоз. Анемия Минковского-Шоффара. Клиника, генетика, диагностика, лечение и профилактика. Роль в развитии ЦВЗ.
5. Генетические основы ЦВЗ.
6. Характеристика задач фармакологической генетики. Типичные фармакогенетические патологические реакции.
7. Общая характеристика болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные и полигенные формы предрасположенности.
8. Болезни с наследственным предрасположением: моногенные и полигенные формы (болезнь Альцгеймера, наследственные эпилепсии, БДН).
9. Пероксисомные болезни.
10. Прионные болезни.
11. Наследственные нервно-мышечные заболевания. Классификация, клиника и критерии диагноза.
12. Наследственные заболевания с поражением пирамидной и экстрапирамидной систем.
13. Наследственные заболевания с поражением мозжечка.