

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования**

**«Российский национальный исследовательский медицинский университет
имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России)**

«УТВЕРЖДАЮ»

И.о. декана медико-биологического факультета

Шимаповский Н.Л.



«29» августа 2016 г.

**АННОТАЦИЯ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ
«ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА И НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ»**

Направление подготовки (специальность): 30.05.01 Медицинская биохимия


Направленность образовательной программы (профиль) Медицинская биохимия

Форма обучения: очная

При разработке рабочей программы учебной дисциплины в основу положены:

- 1) ФГОС ВО по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия, утвержденный Министерством образования и науки РФ «11» августа 2016 года № 1013
- 2) Учебный план по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия

Составители:

Барышникова Н.В., к.м.н., доцент, доцент / 

Дадали Е.Л., д.м.н., профессор, профессор / 

Ситников В.Ф., к.м.н., профессор / 

Ответственный рецензент:

Хорева М.В., д.м.н., доцент, профессор кафедры иммунологии МБФ

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена на заседании кафедры Молекулярной и клеточной генетики Медико-биологического факультета, протокол № 1 от «29» августа 2016 г.

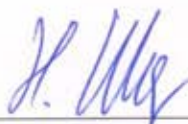
Заведующий кафедрой



/Куцев С.И./

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена Советом Медико-биологического факультета, протокол № 1 от «29» августа 2016 г.

Председатель Совета факультета



/Шимановский Н.Л./

1. Цель изучения учебной дисциплины:

расширение и углубление знаний о структуре генома человека и наследственной патологии, обусловленной её нарушением, современных подходов к диагностике и профилактике наследственных болезней.

2. Задачи, решаемые в ходе освоения программы учебной дисциплины:

- совершенствование знаний о структуре генома человека, этиологии и механизмах развития наследственной и врождённой патологии;
- совершенствование знаний о клинико-генетических характеристиках наследственных болезней, формирование навыков дифференциально-диагностических подходов при диагностике наследственных болезней;
- совершенствование знаний о методах диагностики наследственной патологии на современном этапе, формирование навыков интерпретации данных лабораторных исследований, совершенствование навыков сопоставления клинических симптомов результатам лабораторных и инструментальных исследований;
- совершенствование знаний о методах профилактики и подходов к терапии на современном этапе;
- ознакомление с принципами работы структур здравоохранения, осуществляющих медико-генетическую помощь.

3. Место дисциплины в структуре ООП:

Учебная дисциплина изучается в 11 семестре.

4. Перечень разделов и тем дисциплины и их дидактическое содержание

п/№	№ компетенции	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах
1	2	3	4
1.	ОК-1 ОПК-1 ОПК-5	Структура генома человека с точки зрения наследственной патологии	Структура генома человека: предпосылки к формированию нарушений, приводящих к развитию наследственных болезней. Нарушения матричных процессов и регуляции экспрессии генома как причина наследственной патологии.
2.	ОК-1 ОПК-1 ОПК-4 ОПК-5 ОПК-7 ПК-1 ПК-5	Наследственная и мультифакторная патология человека: клинико-молекулярно-генетические характеристики.	Современные подходы к классификации врождённой и наследственной патологии. Врождённые аномалии развития. Хромосомная патология человека. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность моногенной патологии человека: наследственные болезни нервной системы, наследственные болезни обмена веществ, митохондриальные болезни и др.. Наследственная и мультифакторная патология сердечно-сосудистой системы.
3.	ОПК-2 ОПК-4 ОПК-5 ОПК-6 ОПК-7 ПК-1 ПК-5 ПК-7 ПК-8	Современные проблемы диагностики, лечения и профилактики наследственной патологии	Методы диагностики и профилактики наследственной патологии (показания, возможности и ограничения на современном этапе): молекулярно-генетические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, методы полногеномного анализа; биохимические методы, скрининг, особенности и технология медико-генетического консультирования при различной наследственной патологии. Информационно-поисковые диагностические системы в диагностике наследственной и врождённой патологии. Принципы терапии наследственной па-

			тологии при наследственных нарушениях обмена веществ.
--	--	--	---

5. Общая трудоемкость дисциплины: 2 зачетные единицы (72 часа).