

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

Шимановский Н.Л. /  /

«29» августа 2016 г.



АННОТАЦИЯ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ
«МОЛЕКУЛЯРНЫЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ПАТОЛОГИЙ»

Направление подготовки (специальность): 30.05.02 Медицинская биофизика

Направленность образовательной программы (профиль) Медицинская биофизика

Форма обучения: очная

При разработке рабочей программы учебной дисциплины в основу положены:

- 1) ФГОС ВО по специальности 30.05.02 Медицинская биофизика, утвержденный Министерством образования и науки РФ «11» августа 2016 года № 1012
- 2) Учебный план по специальности 30.05.02 Медицинская биофизика

Составители:

Барышникова Н.В., к.м.н., доцент

[Подпись]

Адян Т.А., к.м.н., ассистент

[Подпись]

Ответственный рецензент:

Хорева М.В., д.м.н., профессор кафедры иммунологии
Медико-биологического факультета ФГБОУ ВО
РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России

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

[Подпись]

/Куцев С.И./

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

Председатель Совета факультета

[Подпись]

/Шимановский Н.Л./

1. Целью изучения учебной дисциплины является:

расширение и углубление знаний о молекулярных механизмах реализации генетического дисбаланса в наследственную патологию у человека.

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

- совершенствование знаний о структуре генома человека, этиологии и механизмах развития наследственной и врожденной патологии;
- совершенствование знаний о клинико-генетических характеристиках наследственных болезней, современных подходах к классификации наследственной патологии, формирование навыков дифференциально-диагностического поиска при диагностике наследственных болезней на основе знаний этиопатогенеза;
- 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.

3. Место дисциплины в структуре ООП:

Учебная дисциплина «Молекулярные основы наследственных патологий» 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	Молекулярная организация генома: предпосылки к возникновению наследственной патологии.	Молекулярная организация генома человека: предпосылки к формированию нарушений, приводящих к развитию наследственных болезней. Нарушения матричных процессов и регуляции экспрессии генома как причина наследственной патологии. Основы патогенности мутаций, базы данных мутаций.
2.	ОК-1 ОПК-1 ОПК-4 ОПК-5 ОПК-7 ПК-1 ПК-5	Молекулярные механизмы формирования основных групп наследственной патологии человека.	Современные молекулярные подходы к классификации наследственной патологии человека. Молекулярные механизмы реализации нарушений генов и генома на примерах моногенной и мультифакторной патологии: врожденных пороков развития, хромосомной патологии, наследственных болезней нервной системы, наследственных болезней обмена, митохондриальных болезней, сердечно-сосудистой патологии, патологии соединительной ткани; молекулярные механизмы развития опухолей.
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	Современные молекулярно-генетические подходы к диагностике, профилактике и лечению наследственной патологии (показания, возможности и ограничения на современном этапе). Проблемы интерпретации и сопоставления данных при использовании полногеномных методов анализа. Современные подходы к терапии наследственной и мультифакторной патологии, основанные на молекулярно-генетических данных.

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