

ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
ГОРОДА МОСКВЫ
«ГОРОДСКАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ ОНКОЛОГИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА № 1
ДЕПАРТАМЕНТА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ ГОРОДА МОСКВЫ»
(ГБУЗ «ГКОБ № 1 ДЗМ»)

«УТВЕРЖДАЮ»

Главный врач, д.м.н., профессор

В.Н. Галкин



«03» 04 2023 год

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

(наименование дисциплины по учебному плану)

Основной профессиональной образовательной программы высшего образования –
программы подготовки кадров высшей квалификации (программа ординатуры)

Специальность – 31.08.07 «Патологическая анатомия»

Общая трудоемкость дисциплины – 1 зет

Всего – 36 часов

Из них:

Аудиторные занятия – 36

В том числе:

Лекции – 6 часа

Практические занятия – 18 часа

Самостоятельная работа (внеаудиторная) – 12 часа

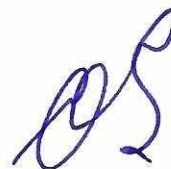
Формы контроля:

Зачет – 2 семестр

Москва - 2023

Программа составлена в соответствии с требованиями ФГОС ВО (уровень подготовки кадров высшей квалификации – программа ординатуры) по специальности 31.08.07 «Патологическая анатомия» и учебным планом по специальности 31.08.07 «Патологическая анатомия», утвержденным Учебно-методическим советом ГБУЗ «ГКОБ №1 ДЗМ» «31» марта 2023 г. Протокол №2.

Заместитель главного врача ГБУЗ «ГКОБ №1 ДЗМ»
по хирургической работе, д.м.н., профессор



И.С. Осипов

СОГЛАСОВАНО:

Заведующий Центром патологической диагностики
и молекулярной генетики, д.м.н.



А.Б. Семенова

Заведующий лаборатории генетики,
врач-лабораторный генетик, д.м.н.



М.М. Бяхова

Заведующий отделом научно-организационной
и учебной работы



И.А. Кашкарова

1. Цели и задачи освоения дисциплины

Цель программы — формирование у обучающихся специалистов системы теоретических знаний, практических умений и навыков по медицинской генетике, соответствующих компетенций, формирование высококвалифицированного врача специалиста, имеющего онкологическую настороженность и способного на основании клинических и диагностических критериев своевременно выявлять онкологические заболевания и принимать комплекс мер, направленных на организацию помощи и лечения данной категории.

Задачи программы ординатуры:

- формирование универсальных и профессиональных компетенций в соответствии с ФГОС ВО по специальности 31.08.07 «Патологическая анатомия»;
- развитие мотивации к обучению посредством актуализации подготовки требованиям к современной профессиональной деятельности врача при рассмотрении генетических основ жизнедеятельности человека;
- формирование знаний о генетических закономерностях наследственной патологии;
- формирование умений, необходимых для генетического анализа закономерностей наследования;
- формирование знаний и умений использования данных медицинской генетики в онкологии;
- формирование индивидуальной всесторонне развитой личности врача специалиста.

2. Место дисциплины в структуре ОПОП

Дисциплина «Медицинская генетика» относится к Базовой части Блока 1 (модули), Б1.Б.05 основной образовательной программы высшего образования – подготовки кадров высшей квалификации (программа ординатуры) по специальности 31.08.07 «Патологическая анатомия» и изучается во 2 семестре.

Основные знания, необходимые для изучения данного раздела, формируются при изучении основной образовательной программы.

Изучение дисциплины «Медицинская генетика» необходимо проводить в комплексе с дисциплиной по профилю специальности и ее изучение связано с необходимостью содействия становлению профессиональной компетентности ординаторов в совершенствовании теоретических знаний в области патологической анатомии, в профессиональной деятельности и развитии профессиональных компетенций, необходимых для правильной диагностики.

В основе преподавания данной дисциплины лежат следующие виды профессиональной деятельности:

- диагностическая

3. Требования к результатам освоения дисциплины

Перечень компетенций в соответствии с ФГОС ВО.

Изучение дисциплины направлено на формирование следующих универсальных и профессиональных компетенций:

Универсальные компетенции (УК):

- Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте (УК-1);

Профессиональные компетенции (ОПК):

Диагностическая деятельность:

- Способен применять основные принципы организации и управления в сфере охраны здоровья граждан и оценки качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей (ОПК- 2);

4. Перечень знаний, умений и навыков.

№ п/п	Номер/индекс компетенции	Содержание компетенции	В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:			
			Знать	Уметь	Владеть	Оценочные средства
1	2	3	4	5	6	7
1.	УК-1	Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте	Возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте.	Критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте	Способами критического и системного анализа, способами определения возможностей и способами применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте	Собеседование
2.	ОПК-2	Способен применять основные принципы организации и управления в сфере охраны здоровья граждан и оценки качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей	Необходимый перечень генетических исследований, используемых при диагностике; Организацию генетической лаборатории в патоморфологическом отделении; Организацию направления биопсионного и операционного материала на генетическое исследование	Предположить необходимый перечень генетических исследований, используемых при диагностике; Наладить работу генетической лаборатории в патоморфологическом отделении; Организовать поток биопсионного и операционного материала на генетическое исследование	Навыками направления биопсионного и операционного материала на генетическое исследование	Тесты, опрос, ситуационные задачи.

5. Связь Программы с Профессиональным стандартом

Профессиональный стандарт «Врач-патологоанатом» утвержден приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 14 марта 2018г. №131н, регистрационный номер 50645.

6. Объем дисциплины

Общая трудоемкость дисциплины составляет 1 ЗЕТ

№ п/п	Вид учебной работы	Объем в академических часах (АЧ)
1.	Аудиторные занятия	36
	Лекции(Л)	6
	Практические занятия(ПЗ)	18
2.	Самостоятельная работаординатора (СР):в том числе: самоподготовка (самостоятельное изучение разделов дисциплины), реферирование, подготовка к практическим занятиям, коллоквиуму и т.д.	12
3.	Промежуточная аттестация (зачет, экзамен)	-
	Общая трудоемкость	36

7. Содержание дисциплины

Содержание разделов дисциплины

Индекс	Наименование дисциплин (модулей) и разделов	Компетенции
БЛОК 1	Блок 1 дисциплины (модули)	
Базовая часть		
Б1.Б.05	Медицинская генетика	УК-1, ОПК-2
Б1.Б.05.1	Основы медицинской генетики	УК-1, ОПК-2
Б1.Б.05.2	Генетика злокачественных новообразований	УК-1, ОПК-2
Б1.Б.05.3	Мутационный процесс у человека	УК-1, ОПК-2
Б1.Б.05.4	Методы изучения наследственной изменчивости человека в норме и патологии	УК-1, ОПК-2
Б1.Б.05.5	Наследственные онкологические синдромы	УК-1, ОПК-2
Б1.Б.05.6	Этические и социальные вопросы генетики человека и медицинской генетики	УК-1, ОПК-2

8. Распределение трудоемкости (очная форма обучения)

Разделы дисциплины,виды учебной работы и формы текущего контроля:

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Виды учебной работы (в АЧ)			Виды оценочных средств
		Лекции	Практические занятия	Самостоятельная работа	
1	Основы медицинской генетики	1	3	2	Тестовый контроль, ситуационные задачи
2	Генетика злокачественных новообразований	1	3	2	Тестовый контроль, ситуационные задачи
3	Мутационный процесс у человека	1	3	2	Тестовый контроль, ситуационные задачи

					чи
4	Методы изучения наследственной изменчивости человека в норме и патологии	1	3	2	Гестовый контроль, ситуационные задачи
5	Наследственные онкологические синдромы	1	3	2	Гестовый контроль, ситуационные задачи
6	Этические и социальные вопросы генетики человека и медицинской генетики	1	3	2	Гестовый контроль, ситуационные задачи

9. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины:

Основная и дополнительная литература:

№№	Основная литература
1.	Струков А. И., Патологическая анатомия: учеб. для вузов / А. И. Струков, В. В. Серов; под ред. В.С. Паукова. - 6-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014, 2015. - 880 с.
2	Струков А.И., Патологическая анатомия [Электронный ресурс]: учебник / А. И. Струков, В. В. Серов; под ред. В. С. Паукова. - 6-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. – 880с. Режим доступа: http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435519.html
3	Патологическая анатомия: руководство к практическим занятиям [Электронный ресурс] : учеб. пособие / Зайратьянц О. В. и др.; под ред. О. В. Зайратьянца, Л. Б. Тарасовой. - 2-е изд., испр. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015." – 696с. http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970432693.html
	Дополнительная литература
1.	Патологическая анатомия. В 2 т. Т. 1. Общая патология [Электронный ресурс]: учебник / Под ред. В.С. Паукова - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. – 720с. http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970432525.html
2.	Патологическая анатомия. В 2 т. Т. 1. Общая патология [Электронный ресурс]: учебник / Под ред. В.С. Паукова - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. – 720с. http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970432525.html
11.	Журналы 1. Вестник онкологического научного центра АМН России 2. Вместе против рака 3. Вопросы онкологии 4. Злокачественные опухоли 5. Колопроктология 6. Креативная хирургия и онкология 7. Медицинская генетика. 8. Генетика

Базы данных, справочные и поисковые системы, интернет-ресурсы, ссылки.

№	Наименование ресурса	Электронный адрес
1.	Официальный сайт Минздрава России	http://www.rosminzdrav.ru
2.	Российская государственная библиотека	www.rsl.ru

10. Материально-техническое и кадровое обеспечение дисциплины

Кадровое обеспечение

	Ф.И.О. преподавателя, реализующего программу	Условия привлечения	Должность, ученая степень, ученое звание	Стаж, в том числе педагогический
1.	Бяхова Мария Михайловна	Внутреe совме- щение	Заведующий ла- боратории гене- тики, д.м.н.	3 года

Материально-техническое обеспечение

№	Наименование специальных помещений и помещений для самостоятельной работы (с указанием адреса и площади)	Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы оборудованием
1	Помещение №11. Для лекционных и практических занятий, оборудованное мультимедийными средствами обучения (компьютер, медиапроектор, экран, микроскопы, кресла, столы, стулья).	117152, город Москва, Загородное шоссе, дом 18А, строение 18, 2 этаж, №11, площадь 54,1 кв.м.
2	Помещение №51. Для самостоятельной работы обучающихся, оборудованное мультимедийными средствами обучения (компьютер, МФУ, кресла, стол, стулья), с подключением к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду организации.	117152, город Москва, Загородное шоссе, дом 18А, строение 8, 2 этаж, №51, площадь 13,4 кв.м.

ФОНДОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ (Приложение №1)

Примеры оценочных средств:

1. К объектам изучения медицинской генетики являются:
- А) больной человек;
 - Б) больной человек и больные родственники
 - В) больной человек и все члены его семьи, в том числе здоровые.

Ответ: В

2. Стабильность генома обеспечивается:
- А) системой репарации ДНК;
 - Б) дублированностью структурных элементов генотипа;
 - В) полуконсервативным характером редупликации ДНК;
 - Г) матричным принципом биосинтеза;
 - Д) адаптацией организма к факторам внешней среды.

Ответ: А

3. Наследственной патологии свойственны:
- А) ранняя манифестация клинических проявлений;
 - Б) острое течение;
 - В) вовлеченность в патологический процесс многих органов и систем;
 - Г) широкая распространённость в популяции;

Ответ: А, В.

4. Проявление наследственной патологии:
- А) проявление заболевания у родственников;
 - Б) вовлеченность в патологический процесс нескольких органов и систем;
 - В) манифестация в определенное время;
 - Г) вовлеченность в патологический процесс одной системы.

Ответ: А, Б.

5. Возможная наследственная форма рака:
- А) двухсторонний рак легких у работника асбестового производства;
 - Б) двухстороннее поражение молочных желез у женщины;
 - В) рак толстой кишки у 32-летнего мужчины;
 - Г) опухоль молочной железы и яичников у женщины.

Ответ: Б, В, Г.

6. Что такое амплификация гена?
- А) интенсификация последовательности оснований ДНК;
 - Б) многократное повторение какого-либо участка ДНК;
 - В) выделение фрагмента ДНК, содержащего изучаемый ген.

Ответ: Б.

7. Что такое секвенирование ДНК?
- А) интенсификация последовательности оснований ДНК;
 - Б) многократное повторение какого-либо участка ДНК;
 - В) выделение фрагмента ДНК, содержащего изучаемый ген.

Ответ: А

8. Репликация ДНК – это процесс:
- А) Передачи информации с РНК на полипептидную цепь
 - Б) Удвоения молекулы РНК
 - В) Удвоения молекулы ДНК
 - Г) Передачи информации с ДНК на РНК
 - Д) Вырезание интронов

Ответ: В.

9. В ДНК-диагностике наследственных заболеваний можно использовать:
- А) ПЦР

- Б) ПДРФ
- В) Блоттинг-гибридизация
- Г) Двумерный электрофорез

Ответ: А.

10. Для идентификации хромосом используются признаки:

- А) Величина хромосом
- Б) Расположение центромеры
- В) Наличие поперечной исчерченности хромосом при окрашивании
- Г) Наличие структурной перестройки;

Ответ: А, Б, В.

Примеры ситуационных задач:

Задача 1.

На прием к генетику обратилась девушка с просьбой определить риск развития у нее рака молочной железы и провести генетическую диагностику на данное заболевание. Из анамнеза, у матери, бабушки и прабабушки пробанда был диагностирован рак молочной железы в молодом возрасте, были проведены радикальные мастэктомии. Возраст пробанда 20 лет, рост 170 см, вес 57 кг, правильного телосложения, отставания в умственном развитии не наблюдалось. При пальпации молочных желез патологии не выявлено. На УЗИ молочных желез без патологии.

1. Какой диагноз у матери, бабушки и прабабушки пробанда? (Ответ: наследственный рак молочной железы)

2. Какое исследование рекомендовано данной пациентки (Ответ: проведение генетического скрининга с целью выявления генетических поломок).

3. В каких генах чаще всего встречаются поломки при данном наследственном синдроме? (Ответ: BRCA1 и BRCA2)

Задача 2.

На прием к онкологу обратился молодой человек 32 года с раком восходящей кишки. В ходе обследования было выявлено более 100 полипов в толстой кишке. У матери пациента также выявлен коло-ректальный рак в молодом возрасте. Молодой человек правильного телосложения, отставания в умственном развитии не наблюдается.

1. Нужно ли в таком случае консультация генетика? (Ответ: да, возможно это наследственная форма заболевания)

2. Нужно ли в таком случае проведение генетических исследований и каких? (ответ: да, секвенирование)

3. Какой синдром возможно заподозрить в данном случае? (Ответ: семейный аденоматозный полипоз)

Задача 4.

На прием к врачу общей практики обратилась женщина с жалобой на узловые образования в правой молочной железе. В ходе обследования был выявлен рак молочной железы, Люминальный тип В, Her2 негативный тип. Семейный анамнез: мать здорова, у отца был колоректальный рак в возрасте 45 лет, у сестры отца был рак матки в возрасте 50 лет.

1. Нужна ли консультация генетика в данном случае (Ответ: Да)

2. Какой наследственный синдром можно заподозрить в данном случае (Ответ: Синдром Линча)

3. Типично ли проявление данного синдрома у данной пациентки? (Ответ: Нет)