

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Косенок Сергей Михайлович
Должность: ректор
Дата подписания: 25.06.2024 14:28:00
Уникальный программный ключ:
e3a68f3eaa1e62674b54f4998099d3d6bfdcf836

Бюджетное учреждение высшего образования
Ханты-Мансийского автономного округа-Югры
"Сургутский государственный университет"

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по УМР

_____ Е.В. Коновалова

13 июня 2024г., протокол УМС №5

Персонифицированная медицина **рабочая программа дисциплины (модуля)**

Закреплена за кафедрой **Патофизиологии и общей патологии**

Учебный план о310806-ЛабГенет-24-1.plx
31.08.06 Лабораторная генетика

Квалификация **Врач-лабораторный генетик**

Форма обучения **очная**

Общая трудоемкость **2 ЗЕТ**

Часов по учебному плану 72
в том числе:
аудиторные занятия 32
самостоятельная работа 40

Виды контроля в семестрах:
зачеты 2

Распределение часов дисциплины по семестрам

| Семестр (<Курс>.<Семестр на курсе>) | 2 (1.2) | | Итого | |
|---|---------|----|-------|----|
| | уп | рп | уп | рп |
| Неделя | 14 2/6 | | | |
| Вид занятий | уп | рп | уп | рп |
| Лекции | 6 | 6 | 6 | 6 |
| Практические | 26 | 26 | 26 | 26 |
| Итого ауд. | 32 | 32 | 32 | 32 |
| Контактная работа | 32 | 32 | 32 | 32 |
| Сам. работа | 40 | 40 | 40 | 40 |
| Итого | 72 | 72 | 72 | 72 |

Программу составил(и):

д.м.н., профессор Коваленко Л.В.; к.б.н., доцент Кавушевская Н.С.

Рабочая программа дисциплины

Персонафицированная медицина

разработана в соответствии с ФГОС:

Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования по специальности 31.08.06
ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА (уровень подготовки кадров высшей квалификации). (приказ Минобрнауки России от
25.08.2014 г. № 1050)

составлена на основании учебного плана:

31.08.06 Лабораторная генетика

утвержденного учебно-методическим советом вуза от 13.06.2024 протокол № 5.

Рабочая программа одобрена на заседании кафедры

Патофизиологии и общей патологии

Зав. кафедрой д.м.н., профессор Коваленко Л.В.

1. ЦЕЛИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

| | |
|-----|---|
| 1.1 | Целью дисциплины «Персонализированная медицина» в высших медицинских учебных заведениях является изучение интеграционных механизмов, реализующих индивидуальные особенности человека на основании исследований его генома, протеома, микробиома и нейроэндокринных процессов. Указанная модель позволяет привить учащимся навыки аналитического исследования индивидуальных механизмов пато- и саногенеза, привлечь пациента к активному участию в лечении заболевания и реабилитации, приверженности здоровому образу жизни. |
|-----|---|

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ООП

| | |
|--------------------|--|
| Цикл (раздел) ООП: | ФГД.В |
| 2.1 | Требования к предварительной подготовке обучающегося: |
| 2.1.1 | Патология |
| 2.2 | Дисциплины и практики, для которых освоение данной дисциплины (модуля) необходимо как предшествующее: |
| 2.2.1 | Производственная (клиническая) практика |
| 2.2.2 | Лабораторная генетика |

3. КОМПЕТЕНЦИИ ОБУЧАЮЩЕГОСЯ, ФОРМИРУЕМЫЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

ПК-1: Готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания

В результате освоения дисциплины обучающийся должен

| | |
|------------|--|
| 3.1 | Знать: |
| 3.1.1 | термины дисциплины и их значение; |
| 3.1.2 | основные методы медико-генетического исследования; |
| 3.1.3 | значение изучаемой дисциплины для развития медицины и здравоохранения и ее связь с другими медико-биологическими и медицинскими дисциплинами; |
| 3.1.4 | общие закономерности развития и проявления различных патологических реакций, процессов, состояний и различных заболеваний; |
| 3.1.5 | механизмы формирования патологических систем и нарушений информационного процесса при воздействии на организм различных патологических агентов |
| 3.2 | Уметь: |
| 3.2.1 | анализировать системные патологические процессы и отдельные заболевания на различных структурно-морфофункциональных уровнях; |
| 3.2.2 | проводить клинико-патогенетические параллели ведущих синдромом; |
| 3.2.3 | проводить системный анализ клинико-лабораторных, экспериментальных и других данных и формулировать на их основе заключение о возможных причинах и механизмах развития патологических процессов (болезней); |
| 3.2.4 | проводить дифференциальную диагностику между патологическими состояниями; |
| 3.2.5 | обосновать патогенетическое лечение заболевания; |
| 3.2.6 | анализировать причины, условия, реактивность организма в возникновении, развитии и завершении (исходе) заболеваний; |
| 3.2.7 | анализировать этиологию, патогенез, проявления и исходы наиболее частых форм патологии органов и систем, принципы их этиологической и патогенетической терапии |

4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

| Код занятия | Наименование разделов и тем /вид занятия/ | Семестр / Курс | Часов | Компетенции | Литература | Примечание |
|-------------|--|----------------|-------|-------------|---|------------|
| | Раздел 1. Общий раздел | | | | | |
| 1.1 | Эволюционные и теоретические основы персонализированной медицины. Законодательство РФ. Научные концепции и противоречия доказательной (стратификационной) и персонализированной медицины. /Лек/ | 2 | 2 | ПК-1 | Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5Л3.1 Л3.2 Э1 Э2 Э3 | |

| | | | | | |
|------|---|---|---|------|---|
| 1.2 | Эволюционные и теоретические основы персонализированной медицины. Законодательство РФ. Научные концепции и противоречия доказательной (стратификационной) и персонализированной медицины. /Пр/ | 2 | 2 | ПК-1 | Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5Л3.1 Л3.2 Э1 Э2 Э3 |
| 1.3 | Эволюционные и теоретические основы персонализированной медицины. Законодательство РФ. Научные концепции и противоречия доказательной (стратификационной) и персонализированной медицины. /Ср/ | 2 | 2 | ПК-1 | Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5Л3.1 Л3.2 Э1 Э2 Э3 |
| 1.4 | Персонализированная медицина, геном и эпигенетика. Исследование генетического полиморфизма при заболеваниях человека. Эпигенетическая регуляция с участием разных типов РНК. Некодирующие РНК. Генетические патологические реакции организма человека на лекарственные препараты. /Лек/ | 2 | 2 | ПК-1 | Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5Л3.1 Л3.2 Э1 Э2 Э3 |
| 1.5 | Персонализированная медицина, геном и эпигенетика. Исследование генетического полиморфизма при заболеваниях человека. Эпигенетическая регуляция с участием разных типов РНК. Некодирующие РНК. Генетические патологические реакции организма человека на лекарственные препараты. /Пр/ | 2 | 4 | ПК-1 | Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5Л3.1 Л3.2 Э1 Э2 Э3 |
| 1.6 | Персонализированная медицина, геном и эпигенетика. Исследование генетического полиморфизма при заболеваниях человека. Эпигенетическая регуляция с участием разных типов РНК. Некодирующие РНК. Генетические патологические реакции организма человека на лекарственные препараты. /Ср/ | 2 | 4 | ПК-1 | Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5Л3.1 Л3.2 Э1 Э2 Э3 |
| 1.7 | Персонализированная медицина: нейроэндокринология, мозг и медленные волновые процессы /Лек/ | 2 | 2 | ПК-1 | Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5Л3.1 Л3.2 Э1 Э2 Э3 |
| 1.8 | Персонализированная медицина: нейроэндокринология, мозг и медленные волновые процессы /Пр/ | 2 | 2 | ПК-1 | Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5Л3.1 Л3.2 Э1 Э2 Э3 |
| 1.9 | Персонализированная медицина: нейроэндокринология, мозг и медленные волновые процессы /Ср/ | 2 | 2 | ПК-1 | Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5Л3.1 Л3.2 Э1 Э2 Э3 |
| 1.10 | Медицинская протеомика: протеомные профили, обеспечивающих разделение пациентов на клинические группы для персонализированного подхода к лечению /Пр/ | 2 | 4 | ПК-1 | Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5Л3.1 Л3.2 Э1 Э2 Э3 |

| | | | | | |
|------|--|---|---|------|---|
| 1.11 | Медицинская протеомика: протеомные профили, обеспечивающих разделение пациентов на клинические группы для персонализированного подхода к лечению /Ср/ | 2 | 4 | ПК-1 | Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5Л3.1 Л3.2 Э1 Э2 Э3 |
| 1.12 | Персонализированная медицина и микробиом. Понятие о нормальной микрофлоре. Роль микрофлоры тела в поддержании гомеостаза. APUD-система. Дисбактериоз, понятие о пробиотиках и пребиотиках /Пр/ | 2 | 4 | ПК-1 | Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5Л3.1 Л3.2 Э1 Э2 Э3 |
| 1.13 | Персонализированная медицина и микробиом. Понятие о нормальной микрофлоре. Роль микрофлоры тела в поддержании гомеостаза. APUD-система. Дисбактериоз, понятие о пробиотиках и пребиотиках /Ср/ | 2 | 8 | ПК-1 | Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5Л3.1 Л3.2 Э1 Э2 Э3 |
| 1.14 | Персонализированная и профилактическая медицина. Первичная, вторичная и третичные профилактики. Преконцепционная профилактика, предимплантационная и пренатальная диагностика /Пр/ | 2 | 4 | ПК-1 | Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5Л3.1 Л3.2 Э1 Э2 Э3 |
| 1.15 | Персонализированная и профилактическая медицина. Первичная, вторичная и третичные профилактики. Преконцепционная профилактика, предимплантационная и пренатальная диагностика /Ср/ | 2 | 8 | ПК-1 | Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5Л3.1 Л3.2 Э1 Э2 Э3 |
| 1.16 | Персонализированная и предиктивная медицина. Популяционные скрининги: пренатальный, неонатальный /Пр/ | 2 | 2 | ПК-1 | Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5Л3.1 Л3.2 Э1 Э2 Э3 |
| 1.17 | Персонализированная и предиктивная медицина. Популяционные скрининги: пренатальный, неонатальный /Ср/ | 2 | 4 | ПК-1 | Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5Л3.1 Л3.2 Э1 Э2 Э3 |
| 1.18 | Персонализированная и партициптивная медицина. Психофизиология, медицинская и перинатальная психология /Пр/ | 2 | 2 | ПК-1 | Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5Л3.1 Л3.2 Э1 Э2 Э3 |
| 1.19 | Персонализированная и партициптивная медицина. Психофизиология, медицинская и перинатальная психология /Ср/ | 2 | 2 | ПК-1 | Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5Л3.1 Л3.2 Э1 Э2 Э3 |
| 1.20 | Типовые патологические процессы и особенности индивидуальных реакций /Пр/ | 2 | 2 | ПК-1 | Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5Л3.1 Л3.2 Э1 Э2 Э3 |
| 1.21 | Типовые патологические процессы и особенности индивидуальных реакций /Ср/ | 2 | 2 | ПК-1 | Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5Л3.1 Л3.2 Э1 Э2 Э3 |

| | | | | | | |
|------|---------------------------------|---|---|------|--|--|
| 1.22 | Контрольная работа /Контр.раб./ | 2 | 2 | ПК-1 | Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5Л3.1 Л3.2 Э1 Э2 Э3 | Реферат |
| 1.23 | Итоговое занятие /Зачёт/ | 2 | 2 | ПК-1 | Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л2.5Л3.1 Л3.2 Э1 Э2 Э3 | Теоретический вопрос, ситуационная задача |

5. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

5.1. Оценочные материалы для текущего контроля и промежуточной аттестации

Представлены отдельным документом

5.2. Оценочные материалы для диагностического тестирования

Представлены отдельным документом

6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

6.1. Рекомендуемая литература

6.1.1. Основная литература

| | Авторы, составители | Заглавие | Издательство, год | Колич-во |
|------|--|---|--|----------|
| Л1.1 | Сучков С.В. | Основы персонализированной и прецизионной медицины: учебник | Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020, электронный ресурс | 2 |
| Л1.2 | Литвицкий П.Ф. | Патофизиология: учебник | Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021, электронный ресурс | 2 |
| Л1.3 | Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. | Клиническая генетика: учебник | Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020, электронный ресурс | 2 |
| Л1.4 | Хандогина Е.К., Терехова И.Д., Жилина С.С., Майорова М.Е., Шахтарин В.В., Хандогина А.В. | Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник | Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021, электронный ресурс | 2 |

6.1.2. Дополнительная литература

| | Авторы, составители | Заглавие | Издательство, год | Колич-во |
|------|---|---|--|----------|
| Л2.1 | Шабалов Н.П. | Неонатология. Т. 1.: учебное пособие | Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020, электронный ресурс | 0 |
| Л2.2 | Шабалов Н.П. | Неонатология. Т. 2.: учебное пособие | Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020, электронный ресурс | 2 |
| Л2.3 | Литвицкий П.Ф., Пирожков С.В., Тезиков Е.Б. | Клиническая патофизиология: курс лекций, тесты, задачи: учебное пособие | Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021, электронный ресурс | 2 |
| Л2.4 | Петрухин А.С. | Детская неврология: Том 1: учебник | Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2018, электронный ресурс | 2 |

| | Авторы, составители | Заглавие | Издательство, год | Колич-во |
|------|---------------------|------------------------------------|--|----------|
| Л2.5 | Петрухин А.С. | Детская неврология: Том 2: учебник | Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2018, электронный ресурс | 2 |

6.1.3. Методические разработки

| | Авторы, составители | Заглавие | Издательство, год | Колич-во |
|------|---|--|--|----------|
| Л3.1 | Самусев Р.П., Смирнов А.В. | Патофизиология. Клиническая патофизиология. Руководство к практическим занятиям: учебное пособие | Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020, электронный ресурс | 1 |
| Л3.2 | Кавушевская Н. С., Коваленко Л. В., Бубович Е. В. | Типовые патологические процессы: учебно-методическое пособие | Сургут: Издательский центр СурГУ, 2021, электронный ресурс | 1 |

6.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет"

| | |
|----|---|
| Э1 | Электронно-библиотечная система «КнигаФонд» http://library.psu.ru/node/981 |
| Э2 | Научная электронная библиотека «КиберЛенинка» https://cyberleninka.ru/ |
| Э3 | Медицинский проект «Вебмединфо» https://webmedinfo.ru/ |

6.3.1 Перечень программного обеспечения

| | |
|---------|--|
| 6.3.1.1 | Пакет прикладных программ Microsoft Office |
|---------|--|

6.3.2 Перечень информационных справочных систем

| | |
|---------|---|
| 6.3.2.1 | http://www.garant.ru Информационно-правовой портал Гарант.ру |
| 6.3.2.2 | http://www.consultant.ru Справочно-правовая система "Консультант Плюс" |

7. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

| | |
|-----|--|
| 7.1 | Учебная аудитория № 533: количество посадочных мест - 24; меловая доска; интерактивная доска; компьютеров - 1. Оснащена оборудованием: интерактивный класс патологии "ВИРХОВ" (рабочие места обучающихся: процессор Core i5 6400 SkyLake, дисплей 55 Full HD Samsung IPS, микроскопы Primo Star. |
|-----|--|

ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ ТЕКУЩЕЙ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

Персонафицированная медицина

| | |
|-----------------------------|-----------------------------------|
| Код, направление подготовки | 31.08.06 Лабораторная генетика |
| Направленность (профиль) | - |
| Форма обучения | очная |
| Кафедра-разработчик | Патофизиологии и общей патологии |
| Выпускающая кафедра | Патофизиологии и общей патологии |

ТИПОВЫЕ ЗАДАНИЯ ДЛЯ КОНТРОЛЬНОЙ РАБОТЫ

КОНТРОЛЬНАЯ РАБОТА – РЕФЕРАТ (2 СЕМЕСТР)

Написание реферата предполагает глубокое изучение обозначенной проблемы.

Реферат (от лат. *refero* – докладываю, сообщаю) представляет собой особое сочинение, в котором определены цели, задачи и выводы излагающие основные положения темы или проблемы.

Тематика рефератов представлена в оценочных средствах.

Рефераты докладываются на занятии соответственно выбранной теме и календарно-тематическому плану, сдаются преподавателю строго в указанный срок.

Реферат состоит из трех частей: введения, основной части, заключения;

а) во введении логичным будет обосновать актуальность темы (почему выбрана данная тема, каким образом она связана с современностью и наукой); цель (должна соответствовать теме реферата); задачи (способы достижения заданной цели), отображаются в названии параграфов работы;

б) в основной части дается характеристика и анализ темы реферата в целом, и далее – сжатое изложение выбранной информации в соответствии с поставленными задачами. В конце параграфа должен делаться вывод (подвывод), который начинается словами: «Таким образом...», «Итак...», «Значит...», «В заключение отметим...», «Все сказанное позволяет сделать вывод...», «Подводя итог...» и т.д.

в) заключение содержит выводы по параграфам (1-1,5 листа). Уместно высказать свою точку зрения на рассматриваемую проблему.

Реферат может быть представлен в виде презентации, при этом обязательно выполнение основных требований к реферату, включая правильность оформления списка литературы.

Раскрытие темы реферата предполагает наличие нескольких специализированных источников (как минимум 8-10 публикаций, монографий, справочных изданий, учебных пособий) в качестве источника информации. Предпочтение отдается публикациям в специализированных журналах и монографиям признанных специалистов в соответствующей области знаний. Обязательно использование иностранной литературы.

Темы рефератов:

1. Исторические аспекты становления персонализированной медицины.
2. Контуры будущей эры персонализированной медицины.

3. Определение полиморфизма в геноме человека
4. Определение генетического полиморфизма предрасположенности к тромбообразованию
5. Определение генетического полиморфизма предрасположенности к нарушениям метаболизма фолатного цикла
6. Определение фармакогенетических маркеров метаболизма лекарственных препаратов
7. Достижения современной эндокринологии и перспективы её дальнейшего развития.
8. Вопросы лечения, профилактики нейроэндокринных нарушений.
9. Протеомика как фундаментальный инструмент доклинического скрининга.
10. Современный технологический арсенал протеомики.
11. Кардиоваскулярная протеомика.
12. Протеомика плазмы крови.
13. Здоровый микробиом человека.
14. Эволюционирующее понимание здорового микробиома.
15. Географическая изменчивость в здоровом микробиоме.
16. Отличие микробиома среди этнических групп.
17. Гигиеническое обучение и воспитание населения.
18. Профилактика ВИЧ-инфекции, СПИД.
19. Профилактика вирусного гепатита В.
20. Профилактика вирусного гепатита С.
21. Технологии медицинской профилактики.
22. Что такое медицина «5 Р».
23. Новые технологии персонализированной медицины.
24. Ключи к внедрению персонализированной медицины в РФ.
25. Биомаркерные тесты как одна из основ персонализированной медицины.
26. Значение ПОЛ в развитии отдельных заболеваний (атеросклероз, ИБС, нарушение иммунитета, опухоли и др. на усмотрение обучающегося).
27. Перекисное окисление липидов – один из механизмов повреждения мембран.
28. Про- и антиоксидантные системы клетки. Значение в норме и патологии. Гипербарическая оксигенация.
29. Роль кальция в патогенезе повреждения клетки.
30. Факторы межклеточного взаимодействия.
31. Последствия повреждений органелл клетки: клеточной мембраны, ядра, митохондрий, рибосом, лизосом, аппарата Гольджи, пероксисом, цитоскелета.
32. Последствия усиления и недостаточности апоптоза. Сравнительная характеристика некроза и апоптоза.

ТИПОВЫЕ ВОПРОСЫ К ЗАЧЕТУ (2 семестр)

| Задание для показателя оценивания дескриптора «Знает» | Вид задания |
|--|----------------------|
| <p>Теоретические вопросы</p> <p>1. Болезнетворное влияние биологических факторов; вирусы, риккетсии, бактерии и паразиты как причины заболеваний. Психогенные патогенные факторы; понятие о ятрогенных болезнях. Значение социальных факторов в сохранении здоровья и возникновении болезней человека.</p> <p>2. Наследственные формы патологии. Отличие и сходство наследственных, врожденных, приобретенных и семейных форм патологии. Понятие о фенкопии. Причины наследственных форм патологии. Механизмы стабильности и изменчивости генотипа. Наследственная изменчивость – основа возникновения наследственных болезней. Эпигенетические механизмы и персонализированная медицина.</p> <p>3. Патогенез наследственных форм патологии. Мутации: генные, хромосомные и геномные; спонтанные и индуцированные. Мутации как инициальное звено изменения наследственной информации. Типовые варианты патогенеза наследственной патологии.</p> <p>4. Классификация наследственных форм патологии. Генные болезни: моно- и полигенные. Общие закономерности патогенеза генных наследственных болезней. Примеры генных наследственных болезней с нарушениями синтеза транспортных, структурных и ферментных белков.</p> <p>5. Хромосомные болезни: полиплоидии, анеуплоидии (синдромы: Шерешевского-Тернера, трипло-Х, Клайнфельтера, Дауна и др.), их проявления и патогенные особенности.</p> <p>6. Стресс. Понятие о стрессе как неспецифической реакции организма на воздействие различных чрезвычайных раздражителей. Стадии и механизмы развития стресса; роль нервно-гормональных факторов. Основные проявления стресса. Стресс и «общий адаптационный синдром». «Болезни адаптации», коморбидные состояния.</p> <p>7. Иммунодефицитные состояния. Первичные (наследственные и врожденные) иммунодефициты. Преимущественная недостаточность клеточного звена иммунитета (Т-системы): врожденная гипоплазия тимуса, дефицит пуриновой нуклеозидфосфорилазы. Иммунодефициты с нарушением продукции антител (дефекты В-системы): агаммаглобулинемия, дефицита отдельных классов иммуноглобулинов.</p> <p>8. Расстройства системы гемостаза. Полиморфизм генов факторов свертывающей, противосвертывающей и фибринолитических систем в поддержании оптимального состояния крови и развитии расстройств системы гемостаза. Тромбоцитарно-сосудистый (первичный) гемостаз. Механизмы тромборезистентности сосудистой стенки и причины их нарушения. Роль тромбоцитов в первичном и вторичном гемостазе. Коагуляционный (вторичный) гемостаз. Роль факторов противосвертывающей системы, первичных и вторичных антикоагулянтов, фибринолиза в первичном и вторичном гемостазе.</p> | <p>теоретический</p> |

| Задание для показателя оценивания дескриптора «Умеет», «Владеет» | Вид задания |
|--|---------------------|
| <p>Ситуационные задачи</p> <p>Задача № 1</p> <p>При иммуноцитохимическом исследовании биоптата костного мозга у больного острым лейкозом обнаружено значительное количество клеток с признаками специфической для апоптоза фрагментации ДНК. Этот показатель возрастает в динамике курса химиотерапии.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Объясните патогенетическую роль апоптоза в развитии злокачественного заболевания. 2. Перечислите основные отличия апоптоза от некроза. 3. Положительным или отрицательным прогностическим маркером является прогрессивное увеличение количества клеток, подвергающихся апоптозу, в процессе химиотерапии лейкоза. <p>Задача № 2</p> <p>У больного ишемической болезнью сердца проведена операция аортокоронарного шунтирования. В раннем послеоперационном периоде обнаружено значительное повышение в крови активности МВ-фракции креатинфосфокиназы, аспартатаминотрансферазы, концентрации тропонина I, миоглобина. В биоптате миокарда, полученном в интраоперационном периоде, гистологически обнаружено большое количество клеток в состоянии некроза. В биоптате миокарда, полученном в послеоперационном периоде (5 дней после операции), обнаружено увеличение зоны повреждения за счет апоптотической гибели клеток.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Объясните причину изменения биохимических параметров крови у больного. 2. Объясните возможный патогенез указанных реакций в период ишемии миокарда и в период реперфузии миокарда. 3. Какой тип клеточной гибели кардиомиоцитов является более оптимальным с биологической точки зрения и почему. <p>Задача № 3</p> <p>В медико-генетическую консультацию направлена беременная М. 30 лет со второй по счету желанной беременностью впервые в сроке 26 нед. Из анамнеза выяснено, что первая беременность в данном браке закончилась преждевременными родами в 34-35 нед. ребенком мужского пола, массой 2800гр, ростом 49см. Состояние при рождении расценено как тяжелое, по поводу чего ребенок был переведен в реанимацию новорожденных, где осмотрен детским хирургом, установлен клинический диагноз врожденная меконияльная непроходимость подвздошной кишки. При обследовании ребенка по программе неонатального скрининга на пять наследственных заболеваний диагностирован высокий уровень иммунореактивного трипсина (ИРТ) в несколько раз превышающий допустимую норму. Ребенок умер в возрасте 7-х суток. Протокол вскрытия: патологоанатомический диагноз: Врожденная меконияльная непроходимость подвздошной кишки. Вне беременности семья в МГК не консультирована. УЗ протоколы по второй беременности первого и второго триместров не описывают ЭХО маркеров врожденных пороков - практический развития у плода. Б/химический скрининг сывороточных маркеров первого и второго триместров не проводился.</p> | <p>практический</p> |

1. Сформулируйте точный клинический диагноз ребенка от первой беременности? К какой группе заболеваний можно отнести данную патологию?

2. Укажите данные, указывающие на возможность наследственного заболевания у новорожденного?

3. Разработайте алгоритм обследования и ведения семьи вне и во время последующих беременностей (комплекс профилактических мероприятий и пренатальная диагностика).

Задача № 4

Женщина 30 лет, страдает ожирением, при массе тела-120 кг, ее рост 165 см. Она очень любит покушать: тортики, конфеты, бутерброды с салом и ветчиной и т.д. Двигается мало. Живет на первом этаже, рядом с домом. После работы идет в магазин, и весь день смотрит сериалы по телевизору, лежа на диване. Она не замужем. Родители умерли, живет одна. Работа, еда и телевизор – это вся её жизнь. Больной себя не считает.

1. Выявите факторы риска.

2. Определите ИМТ и объясните его значение.

Задача № 5

Мужчина 40 лет, очень боится заболеть раком. Это боязнь связана с тем, что члены его семьи: отец, мать, брат и три сестры умерли от онкологических заболеваний разной локализации (рак желудка, печени, легких). Пациент ежегодно, с 35 лет, проходит полное клинико-диагностическое обследование в престижном медицинском центре в Израиле. Уже пять лет заключение врачей центра единодушное: здоров. Пациент курит последние два года, он считает, что курение его успокаивает. Любит загорать на пляжах Средиземноморья, алкоголь употребляет крайне редко.

1. Выявите факторы риска.

2. Составьте индивидуальный план мероприятий по профилактике.

Задача № 6

Больной К., 5 лет, поступил в хирургическое отделение больницы по скорой помощи в связи с непрекращающимся кровотечением из небольшой раны кисти. Коленные суставы деформированы и малоподвижны. Проба Дьюка 5 мин, время свертывания крови 33 мин, протромбиновый индекс 90 %, тромбоцитов - 180 x 10⁹/л. Кровотечение было остановлено переливанием свежзамороженной плазмы.

1. Какое заболевание можно предположить?

Задача № 7

В медико-генетической консультации женщина сообщила врачу, что ее сестра больна тяжелой формой серповидноклеточной анемии, сама она никогда ничем не болела, супруг здоров. Z интересуется, велика ли опасность появления этой болезни у ее детей? Для ответа на этот вопрос было проведено биохимическое исследование типов гемоглобина у обоих супругов. Оно показало, что в крови женщины содержится HbA – 70% и HbS – 28%, а у ее супруга HbA – 98% и HbS – 0%.

1. Что должен был ответить врач женщине?

Задача № 8

В родильном доме матери Н. и М., рожавшие вместе, заподозрили, что произошел обмен новорожденными по недосмотру персонала. Для решения возникшего недоразумения были определены группы крови. У матери Н. группа крови II (A), у ее супруга – та же группа крови, у новорожденного – I (O). У матери М. группа крови – I (O), у ее супруга – IV (AB), у новорожденного – III (B).

1. Что бы Вы сказали по поводу этого недоразумения?

2. Были ли основания для беспокойства?

Задача № 9

Пациент Т. болен агаммаглобулинемией. При опросе он сообщил, что родители здоровы.

1. Что Вы можете сказать, в связи с этим о здоровье и генотипе матери пациента?

2. О возможных генотипах сибсов пациентов?

Задача № 10

Больная 62 лет, с диагнозом ИБС: стенокардия напряжения ФК II, постинфарктный кардиосклероз, артериальная гипертензия 3 степени, очень высокого риска, мерцательная аритмия, пароксизмальная форма, хроническая сердечная недостаточность III функционального класса по NYHA, гиперхолестеринемия и дислипидемия 2B принимает по назначению участкового врача ацетилсалициловую кислоту 125 мг 1 раз в сутки, гидрохлоротиазид 25 мг 1 раз в сутки, эналаприл 5 мг 2 раза в сутки, карведилол 12,5 мг 2 раза в сутки, спиронолактон 25 мг 1 раз в сутки. Больная обратилась в медицинский центр с жалобами на стойкое снижение настроения. В связи с клиническими проявлениями соматизированной депрессии поставлен вопрос о назначении антидепрессантов.

1. Имеются ли у больной показания для проведения фармакогенетического тестирования, если да, то какие?

2. Осуществите выбор антидепрессанта и его режима дозирования с учетом межлекарственного взаимодействия, принимая во внимание то, что у больной выявляется носительство генотипа CYP2D6*4/*4.

3. Разработайте программу оценки эффективности и безопасности проводимого медикаментозного лечения.