

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце: Ханты-Мансийского автономного округа-Югры
ФИО: Косенок Сергей Михайлович "Сургутский государственный университет"
Должность: ректор
Дата подписания: 01.07.2026 11:14:43
Уникальный программный ключ:
e3a68f3eaa1e62674b54f4998099d3d6bfdcf836

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по УМР

11 июня 2026 г., протокол УМС №5

Генетика многофакторных заболеваний
рабочая программа дисциплины (модуля)

Закреплена за кафедрой **Кардиологии**
Учебный план о310830-Генетика-26-1.plx
31.08.30 Генетика

Форма обучения **очная**
Общая трудоемкость **2 ЗЕТ**

Часов по учебному плану	72	Виды контроля в семестрах: контрольная работа 1 зачет 1
в том числе:		
аудиторные занятия	52	
самостоятельная работа	20	

Распределение часов дисциплины по семестрам

Семестр (<Курс>. <Семестр на курсе>)	1 (1.1)			
Неделя	16 4/6			
Вид занятий	УП	РП	УП	РП
Лекции	6	6	6	6
Практические	26	26	26	26
Итого ауд.	52	52	52	52
Контактная работа	32	32	32	32
Сам. работа	40	40	40	40
Итого	72	72	72	72

Программу составил(и):

к.м.н., доцент, Колбасин Лев Николаевич.

Рабочая программа дисциплины

Генетика многофакторных заболеваний

разработана в соответствии с ФГОС:

Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования - по специальности 31.08.30 Генетика (приказ Минобрнауки России от 31.03.2025 г. № 299)

составлена на основании учебного плана:

31.08.30 Генетика

утвержденного учебно-методическим советом вуза от 11.06.2026 протокол № 5.

Рабочая программа одобрена на заседании кафедры

Кардиологии от 17.04.2026 протокол № 10

Зав. кафедрой, к.м.н., доцент Урванцева Ирина Александровна

1. ЦЕЛИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ	
1.1	Цель программы – подготовка квалифицированного врача-генетика, способного и готового к самостоятельной профессиональной деятельности в сфере охраны здоровья граждан путем обеспечения оказания высококвалифицированной медицинской помощи в соответствии с установленными требованиями и стандартами в сфере здравоохранения на основе сформированных универсальных и профессиональных компетенций.

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ООП	
Цикл (раздел) ООП:	Б1.В
2.1	Требования к предварительной подготовке обучающегося:
2.1.1	Дисциплины специалитета:
2.1.2	генетика человека
2.1.3	гистология, эмбриология, цитология
2.1.4	неврология, медицинская генетика и нейрохирургия
2.1.5	акушерство и гинекология
2.1.6	педиатрия
2.2	Дисциплины и практики, для которых освоение данной дисциплины (модуля) необходимо как предшествующее:

3. КОМПЕТЕНЦИИ ОБУЧАЮЩЕГОСЯ, ФОРМИРУЕМЫЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)	
ПК-1.1: Осуществляет диагностику в целях установления и (или) уточнения диагноза многофакторного заболевания	
Знать:	
ПК-1.2: Осуществляет интерпретацию результатов генетической диагностики многофакторных заболеваний	
Знать:	
ПК-1.3: Осуществляет медико-генетическое консультирование семей, отягощенных многофакторной патологией	
Знать:	

В результате освоения дисциплины обучающийся должен

3.1	Знать:
3.1.1	Клинико-этиологические отличительные особенности многофакторных заболеваний
3.1.2	Методы генетической диагностики многофакторных заболеваний
3.1.3	Принципы лечения и профилактики многофакторных заболеваний
3.2	Уметь:
3.2.1	Проводить медико-генетическое консультирование семей с МФЗ
3.2.2	трактовать результаты лабораторных и инструментальных методов исследований

4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)						
Код занятия	Наименование разделов и тем /вид занятия/	Семестр / Курс	Часов	Компетен-ции	Литература	Примечание
	Раздел 1. Определение и общая концепция многофакторных заболеваний.					
1.1	Внутриутробно формирующиеся многофакторные заболевания (врожденные пороки развития). /Лек/	2	2		Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
1.2	Проект «Геном человека». /Пр/	2	2		Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
1.3	Болезни с наследственной предрасположенностью. /Пр/	2	2		Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	

1.4	Расщелина губы и неба. /Пр/	2	2		Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
1.5	Врожденная косолапость. /Пр/	2	2		Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
1.6	Врожденный вывих бедра. /Пр/	2	2		Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
1.7	Пренатальная диагностика внутриутробных МФЗ. /Пр/	2	2		Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
1.8	Общая концептуальная модель причин возникновения и развития МФЗ. /Ср/	2	10		Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
	Раздел 2. Наследственная природа многофакторных заболеваний и идентификация генов предрасположенности.					
2.1	Генеалогическая генетика и многофакторные заболевания. /Лек/	2	2		Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
2.2	Генетическая эпидемиология. /Пр/	2	2		Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
2.3	Медицинская геномика. /Пр/	2	2		Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
2.4	Генетика количественных признаков. /Пр/	2	2		Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
2.5	Модели мультифакторного наследования. /Пр/	2	1		Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
2.6	Генетическая гетерогенность МФЗ. /Пр/	2	1		Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
2.7	Генетические ассоциации и МФЗ. /Пр/	2	1		Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
2.8	Генетика коморбидных состояний. /Пр/	2	1		Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
2.9	Результаты исследования консорциума Wellcome Trust Case-Control Consortium 2007. /Ср/	2	10		Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
	Раздел 3. Гены подверженности к некоторым многофакторным	2				
3.1	Анализ сцепления и ассоциации. /Лек/	2	1		Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
3.2	Хронические неинфекционные заболевания. /Пр/	2	2		Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
3.3	Генетика предрасположенности к инфекционным заболеваниям /Ср/	2	10		Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	

	Раздел 4. Индивидуальные геномы и персонализированная медицина.					
4.1	Концепция 4П медицины. /Лек/	2	1		Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
4.2	Методы генетической диагностики МФЗ. /Пр/	2	2		Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
4.3	Персональные геномы. /Пр/	2	2		Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
4.4	Этические вопросы генетики МФЗ. /Ср/	2	10		Л1.1 Л1.2Л2.1 Л2.2 Л2.3	
4.5	/Контр.раб./	2	0			
4.6	/Зачёт/	2	0			

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	Бочков Н.П., Асанов А.Ю., Жученко Н.А., Субботина Т.И., Филиппова М.Г., Филиппова Т.В.	Медицинская генетика: учебник	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021, https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970460207.html	1
Л1.2	Мустафин Р. Н., Сайфуллина Е. В., Мурзабаева С. Ш., Марданова А. К., Хуснутдинова Э. К.	Наследственные болезни обмена веществ: учебное пособие	Уфа: БГМУ, 2020, https://e.lanbook.com/book/155776	1

6.1.2. Дополнительная литература

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л2.1	Эллис С. Д., Дженуейн Т., Рейнберг Д.	Эпигенетика	М.: Техносфера, 2010	2
Л2.2	Еремина Е. Р.	Пренатальная диагностика нарушений развития плода в первом триместре беременности: учебно-методическое пособие	Улан-Удэ: БГУ, 2021, https://e.lanbook.com/book/293246	1
Л2.3	Романенко О. П., Верлинская Д. К., Кадурина Т. И., Харченко Т. В.	Врожденные пороки развития: учебное пособие	Санкт-Петербург: СЗГМУ им. И.И. Мечникова, 2019, https://e.lanbook.com/book/242477	1

6.3.1 Перечень программного обеспечения

6.3.2 Перечень информационных справочных систем

7. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Оценочные материалы для промежуточной аттестации по дисциплине

Генетика многофакторных заболеваний

Код, направление подготовки	31.00.00 Клиническая медицина
Направленность (профиль)	31.08.30 Генетика
Форма обучения	очная
Кафедра-разработчик	Кардиология
Выпускающая кафедра	Кардиология

ТИПОВЫЕ ЗАДАНИЯ ДЛЯ КОНТРОЛЬНОЙ РАБОТЫ

КОНТРОЛЬНАЯ РАБОТА – РЕФЕРАТ (1 СЕМЕСТР)

Написание реферата предполагает глубокое изучение обозначенной проблемы.

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

Тематика рефератов представлена в Фондах оценочных средств и в учебно-методических пособиях для самостоятельной работы ординатора соответствующей рабочей программы.

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

Сведение отобранной информации должно быть встроено в текст в соответствии с определенной логикой. 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 главы должен делаться вывод (подвывод), который начинается словами: «Таким образом...», «Итак...», «Значит...», «В заключение главы отметим...», «Все сказанное позволяет сделать вывод...», «Подводя итог...» и т.д.

в) заключение содержит выводы по главам (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.

Список реферативных сообщений - 1 семестр:

1. **Пороговая модель наследования многофакторных заболеваний:** теория Дж. Эдвардса и эффект Картера.
2. **Близнецовый метод в современной генетике:** расчет наследуемости и конкордантности мультифакториальных патологий.
3. **Эпигенетические механизмы в развитии многофакторных болезней:** как среда управляет экспрессией генов.
4. **Генетическая архитектура сахарного диабета 2-го типа:** полиморфизмы генов-кандидатов и их взаимодействие с образом жизни.
5. **Генетические аспекты эссенциальной артериальной гипертензии:** роль ренин-ангиотензин-альдостероновой системы.
6. **Генетика мультифакториальных аутоиммунных заболеваний** на примере ревматоидного артрита и рассеянного склероза.
7. **Генетическая предрасположенность к онкологическим заболеваниям:** грань между моногенными синдромами и мультифакториальным раком.
8. **Полногеномный поиск ассоциаций (GWAS):** история метода, достижения и ограничения в поиске генов предрасположенности.
9. **Шкалы полигенного риска (Polygenic Risk Scores — PRS):** математические модели прогнозирования болезней в современной медицине.
10. **Фармакогенетика многофакторных заболеваний:** как генетические особенности влияют на эффективность и безопасность терапии.

ТИПОВЫЕ ВОПРОСЫ К ЗАЧЕТУ (1 семестр)

Задание для показателя оценивания дескриптора «Знает»	Вид задания
<i>Сформируйте развернутые ответы на следующие теоретические вопросы:</i> 1. Внутриутробно формирующиеся многофакторные заболевания (врожденные пороки развития 2. Проект «Геном человека». 3. Болезни с наследственной предрасположенностью. 4. Врожденная косолапость. 5. Врожденный вывих бедра. 6. Пренатальная диагностика внутриутробных МФЗ. 7. Общая концептуальная модель причин возникновения и развития МФЗ. 8. Генеалогическая генетика и многофакторные заболевания. 9. Медицинская геномика. 10. Генетика количественных признаков. 11. Модели мультифакторного наследования. 12. Генетическая гетерогенность МФЗ. 13. Генетические ассоциации и МФЗ. 14. Генетика коморбидных состояний. 15. Результаты исследования консорциума Wellcome Trust Case-Control Consortium 2007. 16. Анализ сцепления и ассоциации. 17. Хронические неинфекционные заболевания. 18. Генетика предрасположенности к инфекционным заболеваниям 19. Концепция 4П медицины. 20. Методы генетической диагностики МФЗ. 21. Персональные геномы. 22. Этические вопросы генетики МФЗ.	-теоретический