

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«АМУРСКАЯ ГОСУДАРСТВЕННАЯ МЕДИЦИНСКАЯ АКАДЕМИЯ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

СОГЛАСОВАНО

Проректор по учебной работе



Н.В. Лоскутова

«20» мая 2021 г.

Решение ЦКМС

«20» мая 2021 г.
протокол № 8

УТВЕРЖДЕНО

решением ученого совета ФГБОУ ВО
Амурская ГМА Минздрава России
«25» мая 2021 г.
протокол № 17

Ректор ФГБОУ ВО Амурская ГМА
Минздрава России

Т.В. Заболотских
«25» мая 2021 г.



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

дисциплины «Медицинская генетика»

Специальность: 31.05.01 Лечебное дело

Курс: III

Семестр: 6

Всего часов: 108 часов

Всего зачетных единиц: 3 з.е.

Форма контроля – зачет, 6 семестр

Благовещенск 2021

Рабочая программа дисциплины составлена в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования - специалитет по специальности 31.05.01 Лечебное дело, утвержденного приказом Минобрнауки России от 12.08.2020г. № 988 (зарегистрировано в Минюсте России 26 августа 2020 г. № 59493) и учетом трудовых функций профессионального стандарта «Врач-лечебник (врач-терапевт участковый)», утвержденного приказом Министерства труда и социальной защиты РФ от 21.03.2017 г. № 3293н (зарегистрировано в Минюсте 6 апреля 2017 г. регистрационный № 46293), АПОП ВО (2021 г.).

Автор: зав. кафедрой детских болезней, д.м.н., профессор Е.Б. Романцова
ассистент кафедры детских болезней, к.м.н. О.С. Юткина

Рецензенты: зав. кафедрой педиатрии ФГБОУ ВО Амурская ГМА, к.м.н.,
доцент В.В. Шамраева
главный врач ГАУЗ АО «Детская ГКБ» г. Благовещенск И.Н. Молчанова

УТВЕРЖДЕНА на заседании кафедры детских болезней,
протокол № 11 от 14.04.2021 г.

Зав. кафедрой, д.м.н., профессор  Е.Б. Романцова

Заключение Экспертной комиссии по рецензированию Рабочих программ:
протокол № 1 от 19.05.2021 г.

Эксперт экспертной комиссии
к.м.н., доцент  Е.Е. Молчанова

УТВЕРЖДЕНА на заседании ЦМК № 3: протокол № 5 от 20.05.2021 г.

Председатель ЦМК №3
д.м.н., доцент  В.В. Войцеховский

СОГЛАСОВАНО: декан лечебного факультета,
д.м.н., доцент  И.В. Жуковец

«20» мая 2021 г.

СОДЕРЖАНИЕ

1	Пояснительная записка	4
1.1.	Характеристика дисциплины	4
1.2.	Цели и задачи дисциплины	4
1.3.	Место дисциплины в структуре АПОП ВО	5
1.4	Требования к студентам	5
1.5	Междисциплинарные связи с последующими дисциплинами	7
1.6.	Требования к результатам освоения дисциплины	8
1.7.	Этапы формирования компетенций и описание шкал оценивания	11
1.8	Формы организации обучения и виды контроля	12
II	Структура и содержание дисциплины	13
2.1	Объем дисциплины и виды учебной деятельности	13
2.2	Тематический план лекций и их краткое содержание	13
2.3	Тематический план практических занятий и их содержание	16
2.4	Интерактивные формы обучения	27
2.5	Критерии оценки знаний студентов	28
2.6	Самостоятельная работа студентов: аудиторная и внеаудиторная	32
2.7	Научно-исследовательская (проектная) работа	37
III	Учебно-методическое, материально-техническое и информационное обеспечение дисциплины	37
3.1	Основная литература	37
3.2	Дополнительная литература	38
3.3	Учебно-методическое обеспечение дисциплины, подготовленное сотрудниками кафедры	38
3.4	Оборудование, используемое для образовательного процесса	38
3.5	Профессиональные базы данных, информационно-справочные системы, электронные образовательные ресурсы	41
3.6	Лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение, используемое в образовательном процессе	46
3.7	Ресурсы информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»	47
IV	Фонд оценочных средств	47
4.1	Текущий тестовый контроль (входной, исходный), итоговый	47
4.1.1	Примеры тестовых заданий входного контроля знаний (с эталонами ответов)	47
4.1.2	Примеры тестовых заданий исходного контроля знаний (с эталонами ответов)	48
4.1.3	Примеры тестовых заданий итогового контроля знаний (с эталонами ответов)	48
4.2	Ситуационные задачи (с эталонами ответов)	48
4.3	Перечень практических навыков, которым должен обладать студент после освоения дисциплины.	49
4.4	Перечень вопросов к зачету	49

1. ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

1.1 Характеристика дисциплины

Медицинская генетика, как самостоятельная научная отрасль, в настоящий момент выдвинулась на одно из центральных мест среди медико-биологических дисциплин.

Необходимость генетических знаний для современного врача определяется постоянным увеличением удельного веса наследственной патологии в структуре заболеваемости, смертности и инвалидизации населения; широким использованием генетической методологии, цитогенетических, молекулярно-генетических методов для понимания молекулярных основ фундаментальных патофизиологических процессов наследственных заболеваний; использование молекулярно-генетических методов для расшифровки взаимодействия наследственности и факторов среды в возникновении распространенной патологии человека (атеросклероз, ишемическая болезнь сердца, сахарный диабет, бронхиальная астма, психические и онкологические болезни, инфекционные заболевания); применение молекулярно-генетических технологий для получения более эффективных и менее опасных для здоровья лекарственных препаратов; перспективы широкого использования генотерапии для лечения ряда заболеваний (так называемого «лечения» генов и лечение генами). Это положение является основой преподавания и изучения медицинской генетики как клинической и профилактической дисциплины. Поскольку наследственность и изменчивость являются неотъемлемыми свойствами жизни, изучение генетики должно входить в основу теоретической и клинической подготовки врача

Во время клинической подготовки студентов медицинская генетика изучается как клиническая дисциплина. Общая концепция преподавания медицинской генетики в медицинских вузах заключается в интеграции генетических знаний в клиническое мышление будущего врача.

Занятия по медицинской генетике проходят в VI семестре 3 курс: 15 практических занятий и 22 часа лекций. В VII семестре проводится зачет (промежуточная аттестация).

1.2 Цели и задачи дисциплины

Цель преподавания дисциплины – углубление базисных знаний и формирование системных знаний о природе наследственных заболеваний человека, причинах широкого клинического полиморфизма патологии, диагностике генетических заболеваний с использованием современных молекулярно-генетических, цитогенетических методов исследования, профилактики, принципах лечения наследственных болезней.

Учебные задачи дисциплины:

1. Научить студентов навыкам осмотра больных и их родственников с целью выявления врожденной и наследственной патологии, усвоения клинических особенностей наследственной патологии, оценки диагностической, прогностической ценности обнаруживаемых симптомов и морфогенетических вариантов (микроаномалий) развития.
2. Дать студентам представление о природе наследственных заболеваний человека, их этиологии, патогенезе, клинике, диагностике, лечении.
3. Научить студентов овладению клинико-генеалогическим методом с формированием предварительного заключения о типе наследования патологии в конкретной семье.
4. Обучить студентов подходам и методам выявления индивидов с повышенным риском развития широко распространенных заболеваний неинфекционной этиологии (мультифакториальных заболеваний).

5. Научить основным методам диагностики наиболее распространенных форм наследственной патологии, включая современные методы цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики.
6. Дать представление об этапах проведения, методах медико-генетического консультирования, пренатальной диагностики и просеивающих (скринирующих) программ.
7. Ознакомить студентов с нравственными и правовыми нормами оказания медико-генетической помощи.
8. Ознакомить студентов с компьютерными диагностическими программами и принципами компьютерной диагностики наследственных болезней,
9. Знание принципов взаимодействия медико-генетической службы со всеми службами практического здравоохранения и показаний для организации потока больных..

1.3 Место дисциплины в структуре АПОП ВО.

В соответствии с ФГОС ВО – специалитет по специальности 31.05.01 Лечебное дело (2020) дисциплина «Медицинская генетика» относится к Блоку 1 (Б1.Б.50) «Базовая часть». Общая трудоемкость составляет 3 ЗЕ (108 часа).

1.4 Требования к студентам

Для изучения дисциплины необходимы знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами:
Латинский язык
Знания: основная медицинская и фармацевтическая терминология на латинском языке.
Умения: уметь применять знания для коммуникации и получения информации с медицинской литературы, медицинской документации. (II-III уровень)
Навыки: применяет медицинскую и фармацевтическую терминология на латинском языке в профессиональной деятельности
Профессиональный иностранный язык
Знания: основная медицинская и фармацевтическая терминология на иностранном языке. (II-III уровень)
Умения: уметь применять знания для коммуникации и получения информации с зарубежных источников.
Навыки: применяет медицинскую и фармацевтическую терминология на иностранном языке в профессиональной деятельности
История медицины
Знания: выдающие деятели медицины и здравоохранения, нобелевские лауреаты, выдающиеся медицинские открытия в области медицинской генетики, влияние гуманистических идей на медицину. (II-III уровень)
Умения: уметь грамотно и самостоятельно излагать и анализировать вклад отечественных и зарубежных ученых в развитие медицинской генетики.
Навыки: умение грамотно вести научную дискуссию по важнейшим вопросам общей истории медицины
Биоэтика
Знания: морально-этические нормы, правила и принципы профессионального врачебного поведения, права пациента и врача, основные этические документы, регламентирующие деятельность врача. (II-III уровень)
Умения: уметь выстраивать и поддерживать рабочие отношения с пациентами, другими

членами коллектива.
Навыки: навыки аргументации, ведения дискуссии, разрешения сложных этико-правовых ситуаций.
Анатомия
Знания: Возрастные анатомические особенности органов и систем детей и подростков.
Умения: использовать знания анатомических особенностей организма ребенка в разные возрастные периоды
Навыки: применяют терминологии в области строения и топографии органов и тканей, систем органов и аппаратов человеческого организма.
Гистология, эмбриология, цитология
Знания: Строение клетки. Сперматогенез, овогенез, их стадии. Критические периоды для формирования органов и систем в эмбриогенез. (II-III уровень)
Умения: уметь определить и спрогнозировать влияние тератогенного фактора на развитие плода в зависимости от срока воздействия.
Навыки: используют гисто-функциональные характеристики основных систем организма, закономерности их эмбрионального развития, а также функциональные, возрастные и защитно-приспособительные изменения органов и их структурных элементов.
Биология
Знания: законы генетики ее значение для медицины; закономерности наследственности и изменчивости в индивидуальном развитии как основы понимания патогенеза и этиологии наследственных и мультифакториальных заболеваний; биосферу и экологию. (II-III уровень).
Умения: уметь анализировать закономерности наследственности и изменчивости в развитии наследственных заболеваний, мультифакториальной патологии.
Навыки: проводить сравнительный анализ, подходами к классификации и методологией дифференциальной диагностики наследственной и ненаследственной патологии
Микробиология, вирусология
Знания: Значение генетики микробов в развитии общей генетики. Микробиологическая диагностика инфекционных заболеваний. (II уровень)
Умения: уметь анализировать результаты диагностики инфекционных заболеваний;
Навыки: применения методов лабораторной диагностики инфекционных заболеваний, интерпретации полученных результатов при проведении микробиологических, молекулярно-биологических и иммунологических исследований биологических жидкостей, вирус-содержащих материалов и чистых культур микробов.
Физика, математика. Медицинская информатика. Медицинская биофизика
Знания: математические методы решения интеллектуальных задач и их применение в медицине; теоретические основы информатики, сбор, хранение, поиск, переработка, преобразование, распространение информации в медицинских и биологических системах, использование информационных компьютерных систем в медицине и здравоохранении; принципы работы и устройства аппаратуры, используемой в медицине, основы физических и математических законов, получающих отображение в медицине. (II-III уровень).
Умения: уметь пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности, работать с аппаратурой с учетом правил техники безопасности.
Навыки: работает с компьютерной техникой для проведения расчетов по формулам, производит статистическую обработку результатов эксперимента.
Биоорганическая химия в медицине. Биохимия
Знания: химико-биологическая сущность процессов, происходящих в живом организме на молекулярном и клеточном уровнях. Механизмы биохимического гомеостаза, основные показатели обмена в норме и патологии, современные методы биохимических исследований в клинике.(II-III уровень).

Умения: уметь анализировать вклад химических и биохимических процессов в патогенезе наследственной патологии, интерпретировать результаты наиболее распространенных методов лабораторной диагностики для выявления нарушений в обмене белков, жиров, углеводов, микроэлементов.
Навыки: применять химические и физико-химические методы анализа в медицине
Патофизиология, клиническая патофизиология
Знания: Типовые формы нарушений обмена белков, углеводов, липидов, нуклеиновых кислот, минералов, патофизиология опухолевого роста, аллергии.
Умения: уметь анализировать значение нарушений регуляции обмена белков, углеводов, липидов, нуклеиновых кислот, минералов в формировании фенотипических признаков.
Навыки: проведения патофизиологического анализа данных о патологических синдромах, патологических процессах, состояниях и реакциях, формах патологии и отдельных болезнях.
Патологическая анатомия, клиническая патологическая анатомия
Знания: Патологические процессы наследственных и ненаследственных заболеваний. патологическая анатомия врожденных пороков развития.
Умения: Уметь анализировать значение тератогенных факторов для формирования врожденных пороков развития.
Навыки: клинко-анатомического анализа на основе сопоставления морфологических и клинических проявлений болезней на всех этапах их развития.
Пропедевтика внутренних болезней
Знания: сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания, физикальный осмотр
Умения: уметь интерпретировать жалобы, анамнез жизни и заболевания, данные физикального осмотра (II-III уровень)
Навыки: применения методов непосредственного исследования больного (расспроса, осмотра, пальпации, перкуссии, аускультации, измерения артериального давления, исследования свойств артериального пульса и др.).

1.5 Междисциплинарные связи с последующими дисциплинами

Знания и умения, приобретаемые на дисциплине «Медицинская генетика» необходимы для изучения последующих дисциплин

№	Наименование последующих дисциплин	Медицинская генетика
1.	Дерматовенерология	+
2.	Госпитальная терапия	+
3.	Поликлиническая терапия	+
4.	Госпитальная хирургия, детская хирургия	+
5.	Акушерство и гинекология	+
6.	Инфекционные болезни	+
7.	Онкология, лучевая терапия	+
8.	Офтальмология	+

1.6. Требования к результатам освоения дисциплины

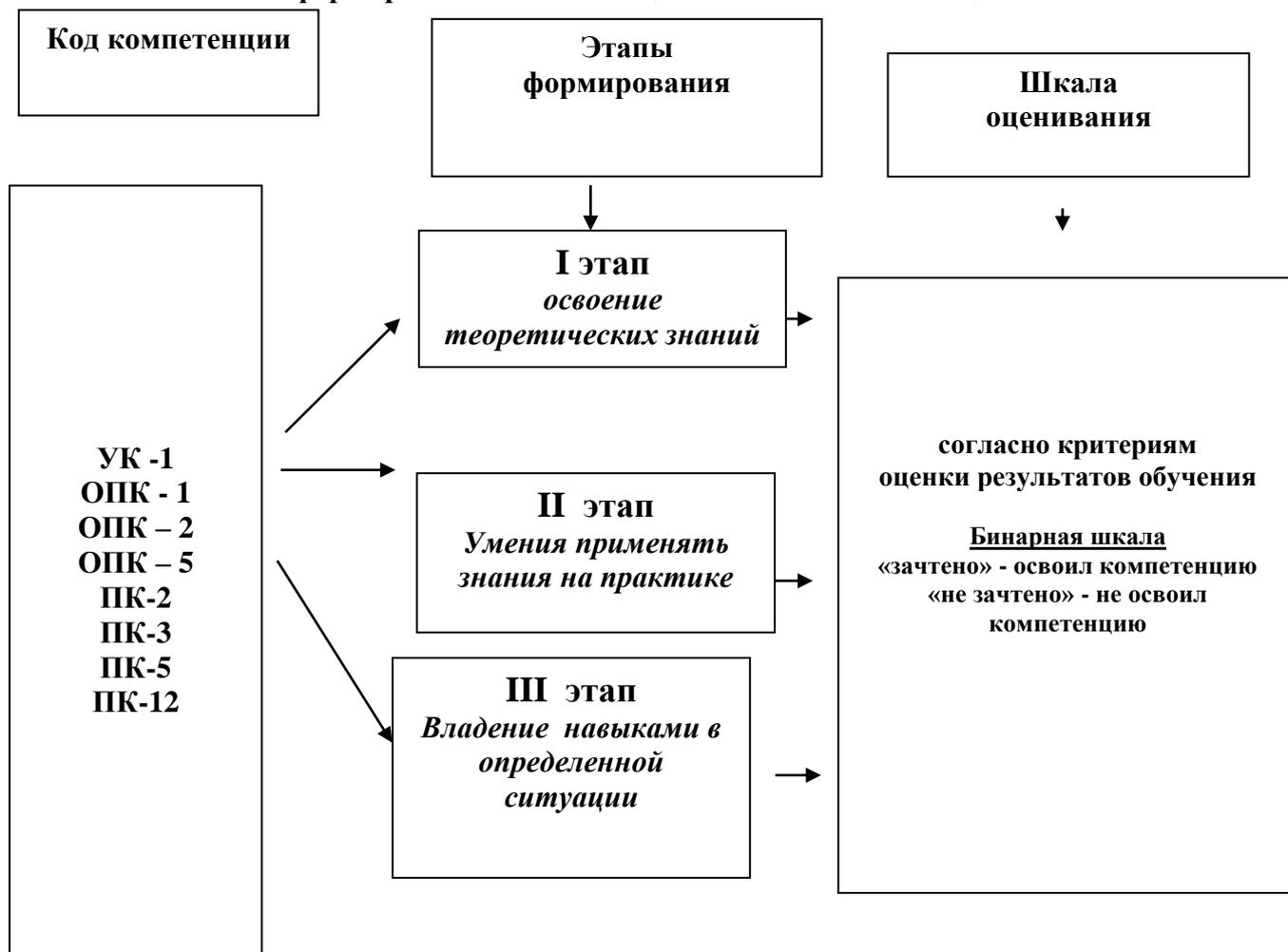
Изучение дисциплины «Медицинская генетика» направлено на формирование/усовершенствование следующих компетенций: универсальных (УК) – УК-1 (ИД УК-1.1, 1.2, 1.5); общепрофессиональных (ОПК) – ОПК-1 (ИД ОПК-1.1., 1.2), ОПК-2 (ИД ОПК-2.2, 2.6), ОПК-5 (ИД ОПК-5.2, 5.3, 5.4) и профессиональных (ПК) – ПК-2 (ИД ПК 2.1, 2.2, 2.3, 2.4, 2.5), ПК-3 (ИД ПК 3.1, 3.2, 3.3, 3.4), ПК-5 (ИД ПК 5.2, 5.3), ПК-12 (ИД ПК 12.1, 12.2).

№ п/п	Код и наименование компетенции	Код и наименование индикатора достижения компетенции	В результате изучения учебной дисциплины студент должен:		
			Знать	Уметь	Владеть
Универсальные компетенции					
1	УК-1. Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, вырабатывать стратегию действий	ИД УК-1.1. Анализирует проблемную ситуацию, как систему, выявляя её составные и связи между ними. ИД УК-1.2. Определяет пробелы в информации, необходимой для решений проблемных ситуаций, и проектирует процессы по их устранению. ИД УК-1.5. Критически оценивает надёжность источников информации, работает с противоречивой информацией из разных источников.	Роль медицинской генетики в охране здоровья детей, междисциплинарные взаимодействия для организации качественной помощи детям. Источники для получения надёжной медицинской информации.	Используя междисциплинарный подход, правильно организовать взаимодействие участкового педиатра со специалистами разного профиля. Получать информацию из проверенных источников.	Навыком назначать «маршрутизацию» пациента с наследственной патологией для установления диагноза, назначения его лечения, используя достоверные и проверенные источники информации .
Общепрофессиональные компетенции					
2	ОПК-1 Способен реализовывать моральные и правовые нормы, этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности	ИД ОПК-1.1. Осуществляет профессиональную деятельность в соответствии с этическими нормами и морально-нравственными принципами. ИД ОПК-1.2. Организует профессиональную деятельность, руководствуясь законодательством в сфере здравоохранения, знанием врачебной этики и деонтологии.	Этические и деонтологические аспекты взаимоотношения «врач-врач», «врач-пациент с наследственной патологией».	При работе с пациентами с наследственной патологией соблюдать все принципы медицинской этики и деонтологии.	Навыками общения с пациентами с наследственной патологией, родственниками, коллегами, применяя этические нормы и морально-нравственные принципы.
3	ОПК-2 Способен проводить и осуществлять контроль эффективности мероприятий по профилактике,	ИД ОПК-2.2. Пропагандирует здоровый образ жизни, направленный на повышение санитарной культуры и профилактики заболеваний пациентов; организует мероприятия по санитарно-гигиеническому просвещению и формированию навыков здорового образа жизни.	Вопросы этиологии заболевания и факторов, способствующих развитию наследственного заболевания, с вопросами профилактики выявленных отклонений.	Составить план диспансерного наблюдения пациента с наследственной патологией.	Навыками организации мероприятий по санитарно-гигиеническому просвещению и формированию навыков здорового образа жизни с

	формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению.	ИД ОПК-2.6. Оценивает характеристику здоровья населения и факторы среды обитания, оказывающие воздействие на организм, знает биофизические механизмы такого воздействия.			целью профилактики наследственных заболеваний.
4	ОПК-5 Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач	ИД ОПК-5.2. Знает этиологию, патогенез, морфогенез, патоморфоз развития болезни, основные понятия нозологии. ИД ОПК-5.3. Знает показатели морфофункционального, физиологического состояния здорового человека и умеет их измерять / определять. ИД ОПК-5.4. Применяет показатели морфофункционального, физиологического состояния и патологического процесса для обследования организма человека с целью установления диагноза, назначения лечения и контроля его эффективности и безопасности.	Этиопатогенез различных наследственных заболеваний, показатели морфофункционального, физиологического состояния здорового и больного пациента.	Распознать патологический процесс в организме больного, применять показатели морфофункционального, физиологического состояния и патологического процесса для обследования организма пациента с наследственной патологией.	Навыками диагностики различной наследственной патологии.
Профессиональные компетенции					
5	ПК-2 Способен собирать и анализировать жалобы, анамнез жизни и анамнез заболевания пациента с целью установления диагноза	ИД ПК-2.1. Устанавливает контакт с пациентом. ИД ПК-2.2. Осуществляет сбор жалоб, конкретизирует их, выделяя основные и второстепенные. ИД ПК-2.3. Собирает и анализирует информацию о начале заболевания, наличии факторов риска, динамике развития симптомов и течения заболевания. ИД ПК-2.4. Анализирует сроки первого и повторного обращений за медицинской помощью, объеме проведенной терапии, ее эффективности. ИД ПК-2.5. Собирает и оценивает анамнез жизни, включая перенесенные заболевания, травмы и хирургические вмешательства, наследственный, профессиональный, эпидемиологический анамнез.	Методику сбора анамнеза и его оценку пациентов с наследственной патологией. Основные клинические проявления (симптомы, синдромы) наследственных заболеваний.	У пациентов с наследственной патологией анализировать жалобы, анамнез жизни, заболевания, объем проведенной терапии, данные о перенесенных заболеваниях, травмах и хирургических вмешательствах, наследственном (генеалогическом), аллергологическом и эпидемиологическом анамнезах.	Навыками сбора и анализа анамнестических данных, составления генеалогического дерева.
6	ПК-3 Способен проводить физикальное	ИД ПК-3.1. Проводит полное физикальное обследование пациента (осмотр, пальпацию, перкуссию, аускультацию) и интерпретирует	Методики физикального обследования пациентов (осмотр, пальпацию,	Обследовать пациента с наследственной патологией (осмотр, пальпация,	Навыками интерпретации и анализа результатов сбора

	<p>обследование пациента, анализировать результаты дополнительных методов обследования с целью установления диагноза</p>	<p>его результаты. ИД ПК-3.2. Обосновывает необходимость, объем, очередность диагностических мероприятий (лабораторных, инструментальных) и направления на консультации пациента к врачам-специалистам ИД ПК-3.3. Анализирует полученные результаты обследования пациента, при необходимости обосновывает и планирует объем дополнительных исследований. ИД ПК-3.4. Интерпретирует и анализирует результаты сбора информации о заболевании пациента, данные, полученные при лабораторном, инструментальном обследовании и при консультациях пациента врачами-специалистами, при необходимости обосновывает и планирует объем дополнительных исследований.</p>	<p>перкуссии, аускультацию) с наследственной патологией и оценку ее результатов. Методики лабораторной и инструментальной диагностики наследственных заболеваний.</p>	<p>перкуссия, аускультация) Составлять алгоритм диагностического поиска, план лабораторного и инструментального обследования пациента с наследственной патологией. Выделять ведущие клинико-лабораторные синдромы Оценивать дифференциально-диагностическую значимость синдромов, характерных для изучаемых болезней. Проводить дифференциальный диагноз болезней со схожей клинической симптоматикой Оценивать тяжесть течения заболевания.</p>	<p>информации о заболевании пациента с наследственной патологией, данных, полученных при лабораторном, инструментальном обследовании и при консультациях пациента врачами-специалистами, навыками обоснования и планирования объема дополнительных исследований.</p>
7	<p>ПК-5 Способен назначить лечение пациентам</p>	<p>ИД ПК-5.2. Назначает лекарственные препараты, медицинские изделия и лечебное питание с учетом диагноза, возраста и клинической картины болезни в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи ИД ПК-5.3. Назначает немедикаментозное лечение с учетом диагноза, возраста и клинической картины болезни в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи.</p>	<p>Основные принципы лечения, в том числе немедикаментозные методы наследственных заболеваний. Механизм действия назначаемых препаратов, показания и противопоказания.</p>	<p>Составлять план лечения пациентам с наследственной патологией, с учетом возраста, диагноза и клинической картины, в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи. Назначать диетотерапию, медикаментозную и немедикаментозную терапию.</p>	<p>Способностью лечить наследственную патологию у пациентов разных возрастов.</p>
8	<p>ПК-12 Готов к ведению медицинской документации, в том числе в электронном виде.</p>	<p>ИД ПК-12.1. Заполняет медицинскую документацию, в том числе в электронном виде. ИД ПК-12.2. Работает с персональными данными пациентов и сведениями, составляющими врачебную тайну.</p>	<p>Основные медицинские документы амбулаторно-поликлинических и стационарных медицинских учреждений.</p>	<p>Работать с персональными данными пациентов с наследственной патологией и сведениями, составляющими врачебную тайну.</p>	<p>Навыками заполнения медицинской документации, в том числе в электронном виде.</p>

1.7 Этапы формирования компетенций и описание шкал оценивания



1.8. Формы организации обучения и виды контроля

Форма организации обучения студентов	Краткая характеристика
Лекции	Лекционный материал содержит ключевые и наиболее проблемные вопросы дисциплины, наиболее значимые в подготовке специалиста.
Практические занятия	Предназначены для анализа (закрепления) теоретических положений и контроля над их усвоением с последующим применением полученных знаний в ходе изучения темы.
Интерактивные формы обучения	решение ситуационных задач с последующим обсуждением, клинический разбор тематических больных, интерактивный опрос, выполнение заданий, метод малых групп, дискуссии, онлайн-курс дисциплины в системе Moodle, тестирование в системе Moodle.
Участие в научно-исследовательской работе кафедры, студенческом кружке и конференциях	подготовка устных сообщений, стендовых докладов для выступления на студенческом кружке или научной конференции, написание тезисов и рефератов по выбранному научному направлению; подготовка литературного обзора с использованием учебной, научной, справочной литературы и Интернет – источников.
Виды контроля	Краткая характеристика
Входной контроль	Проверка теоретических знаний, умений и навыков, формируемых предшествующими дисциплинами Входной контроль знаний включает: тестирование в системе Moodle (тест входного контроля знаний) Результаты входного контроля систематизируются, анализируются и используются педагогическими работниками кафедры для разработки мероприятий по совершенствованию и актуализации методик преподавания дисциплины.
Текущий контроль	Текущий контроль знаний включает: проверку решения ситуационных задач и заданий, выполненных самостоятельно (внеаудиторная самостоятельная работа); оценку усвоения теоретического материала (устный опрос); контроль за курацией тематических больных на практических занятиях и оформлением медицинской документации; тестирование в системе Moodle по всем темам дисциплины (тесты включают вопросы теоретического и практического характера); индивидуальные задания (практические и теоретические) по каждой изучаемой теме дисциплины.
Итоговый контроль	Итоговый контроль знаний включает: тестирование в системе Moodle по всей дисциплине в 6 семестре.
Промежуточная аттестация	Промежуточная аттестация представлена зачетом в конце 6 семестра: включает оценку знаний теоретического материала (собеседование по билетам).

II. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1 Объем дисциплины и виды учебной деятельности

Виды учебной работы	Всего часов	Семестр
		6
Лекции	22	22
Практические занятия	50	50
Самостоятельная работа студентов	36	36
Общая трудоемкость в часах	108	108
Общая трудоемкость в зачетных единицах	3	3

Примечание: Программа обучения по дисциплине «Медицинская генетика» для студентов лечебного факультета включает в себя теоретическую (лекционный курс) и практическую подготовку (практические занятия). Обучение проводится в течение одного семестра (VI) и включает в себя 22 часа лекций, 50 часов аудиторной практической подготовки и 36 часов внеаудиторной самостоятельной работы. Вид промежуточной аттестации – зачет в VI семестре.

2.2 Тематический план лекций и их краткое содержание

№	Тема лекций	Коды формируемых компетенций	Трудоемкость (часы)
1.	Введение в медицинскую генетику. Основные положения и понятия медицинской генетики. Краткая история медицинской генетики. Предмет и задачи медицинской генетики. Значимость медико-генетических знаний в практической работе врача. Место медицинской генетики в системе медицинских знаний, взаимосвязь медицинской генетики с другими клиническими и медико-профилактическими дисциплинами. Возрастание удельного веса наследственной патологии в структуре заболеваемости, смертности и инвалидизации населения, мужского и женского бесплодия. Популяционно-генетические, экологические, социально-экономические и демографические аспекты наследственной патологии. Основные этапы развития генетики человека. История развития медицинской генетики. Направления развития современной генетики, генетики человека, медицинской и клинической генетики.	УК-1 ОПК-1 ОПК-2 ОПК-5 ПК-2 ПК-3 ПК-5 ПК-12	2
2.	Этиология и патогенез наследственных болезней. Генетические основы гомеостаза. Генетический контроль патологических процессов. Мутации как этиологические факторы. Классификация мутаций. Причины мутаций. Спонтанный и индуцированный мутагенез (методы изучения, учета и контроля за мутагенными эффектами антропогенных факторов среды). Особенности патогенеза наследственных болезней в связи с характером повреждения генетических структур. Гено- и фенотипические корреляции при хромосомных и генных болезнях. Патогенез болезней с наследственным предрасположением и факторы риска.	УК-1 ОПК-1 ОПК-2 ОПК-5 ПК-2 ПК-3 ПК-5 ПК-12	2

3.	<p>Семиотика и принципы клинической диагностики наследственной патологии. Классификация наследственных болезней. Синдромологический метод, «портретная» диагностика, «семейный» подход - основные принципы диагностики наследственных болезней. Клинико-морфологический осмотр. Стигмы дизэмбриогенеза. Этапы постановки диагноза наследственных болезней. Признаки, классификация наследственной патологии.</p>	<p>УК-1 ОПК-1 ОПК-2 ОПК-5 ПК-2 ПК-3 ПК-5 ПК-12</p>	2
4.	<p>Методы диагностики наследственных заболеваний. Клинико-генеалогический метод. Цитогенетические методы. Биохимические методы: предположительная диагностика, подтверждающая диагностика. Современные методы: автоматизированный анализ аминокислот, жидкостная и газовая хроматография, масспектрометрия, ядерный магнитный резонанс, радиоиммунохимические и иммуноферментные методы. Молекулярно-генетические методы: характеристика основных методических приемов. ПЦР. Методы диагностики: сиквенс, анализ конформационного полиморфизма однонитевой ДНК и др. Метод сцепления генов.</p>	<p>УК-1 ОПК-1 ОПК-2 ОПК-5 ПК-2 ПК-3 ПК-5 ПК-12</p>	2
5.	<p>Морфогенетические варианты развития. Пороки развития. Морфогенетические варианты развития, генез, постнатальная модификация. Общие и специфические морфогенетические варианты: значение в диагностике наследственных синдромов и врожденных состояний. Пороки развития: первичные и вторичные. Изолированные, системные и множественные. Этиологическая гетерогенность врожденных пороков развития. Понятие синдрома, ассоциации, деформации, дисплазии. Тератогенный терминационный период. Мутационный процесс и факторы окружающей среды. Радиационный мутагенез.</p>	<p>УК-1 ОПК-1 ОПК-2 ОПК-5 ПК-2 ПК-3 ПК-5 ПК-12</p>	2
6.	<p>Хромосомные синдромы. Общая характеристика хромосомных синдромов. Этиология. Цитогенетика хромосомных синдромов. Хромосомный импринтинг. Патогенез хромосомных синдромов. Механизмы нарушения развития и возникновения пороков развития при хромосомных синдромах: изменение дозы генов, нарушение «канализации» развития, «запрещенные» пути морфо-, гисто-, органогенеза. Общеклинические характеристики хромосомных синдромов. Методы диагностики хромосомных синдромов. Исходы хромосомных синдромов. Возможности терапии и реабилитации пациентов.</p>	<p>УК-1 ОПК-1 ОПК-2 ОПК-5 ПК-2 ПК-3 ПК-5 ПК-12</p>	2
7.	<p>Моногенные болезни. Общая характеристика моногенной патологии. Распространенность болезней в различных популяциях, этнических группах и у представителей различных национальностей. Общие вопросы этиологии и патогенеза моногенных болезней. Типы генных мутаций, мутации митохондриальных генов. Механизмы патогенеза моногенных заболеваний. Понятие о гено-, фено-, и нормокопиях. Классификация моногенных заболеваний. Моногенные синдромы множественных врожденных</p>	<p>УК-1 ОПК-1 ОПК-2 ОПК-5 ПК-2 ПК-3 ПК-5 ПК-12</p>	2

	<p>пороков развития: общие признаки, примеры. Клиническая генетика отдельных форм моногенных болезней. Общие принципы лечения наследственных болезней, реабилитации и социальной адаптации пациентов.</p>		
8	<p>Наследственные болезни обмена веществ. Современная классификация, краткая характеристика групп, трудности классификации. Моногенные болезни с установленной поврежденной биохимической функцией; болезни с идентифицированным продуктом мутантного гена. Схема патогенеза наследственных болезней обмена, метаболические блоки. Клиническая генетика отдельных форм болезней обмена веществ. Общие принципы лечения болезней обмена веществ, реабилитации и социальной адаптации пациентов.</p>	<p>УК-1 ОПК-1 ОПК-2 ОПК-5 ПК-2 ПК-3 ПК-5 ПК-12</p>	2
9	<p>Болезни с наследственным предрасположением. Понятие о предрасположенности. Конкретные механизмы реализации наследственного предрасположения. Общая характеристика мультифакториальных заболеваний: высокая частота в населении; непрерывный ряд состояний от субклинических до выраженных клинических проявлений; природа половозрастных различий; особенности распространения генов предрасположения и встречаемость болезней в семьях. Риск профессиональных болезней с генетической точки зрения.</p>	<p>УК-1 ОПК-1 ОПК-2 ОПК-5 ПК-2 ПК-3 ПК-5 ПК-12</p>	2
10	<p>Принципы лечения наследственных болезней. Лечение наследственных болезней. Общие принципы и подходы к терапии наследственной патологии. Симптоматическая терапия. Патогенетическое лечение. Этиологическая терапия наследственных болезней. Пути и методы (выбор вектора и тканей-мишеней для генотерапии). Генная терапия – введение генетического материала (ДНК или РНК) в клетку, функцию которой он изменяет. Генная инженерия – совокупность приемов, методов и технологий для получения рекомбинантных РНК и ДНК, выделения генов из клеток организма, осуществление манипуляций с генами и введения их в клетки других организмов.</p>	<p>УК-1 ОПК-1 ОПК-2 ОПК-5 ПК-2 ПК-3 ПК-5 ПК-12</p>	2
11	<p>Профилактика наследственной патологии. Этические вопросы медицинской генетики. Виды и направления профилактики наследственных болезней: прегаметический, презиготический, пренатальный и постнатальный. Пути проведения профилактических мероприятий: управление пенетрантностью и экспрессивностью; элиминация эмбрионов и плодов; планирование семьи и деторождения; охрана окружающей среды. Формы профилактических мероприятий: медико-генетическое консультирование; пренатальная диагностика; массовые просеивающие (скринирующие) программы; периконцепционная профилактика, "генетическая" диспансеризация населения (регистры); охрана окружающей среды и контроль за мутагенностью факторов среды. Деонтологические и этические вопросы медицинской генетики.</p>	<p>УК-1 ОПК-1 ОПК-2 ОПК-5 ПК-2 ПК-3 ПК-5 ПК-12</p>	2
Всего часов			22

2.3 Тематический план практических занятий и их содержание

Практические занятия по дисциплине «Медицинская генетика» являются обязательным разделом и представляют собой вид учебной деятельности, непосредственно ориентированной на профессиональную подготовку студентов. Основная цель-интеграция генетических знаний в структуру клинического мышления врача общего профиля как основы для диагностики, профилактики и лечения заболеваний и укрепления здоровья населения.

№	Темы практических занятий	Содержание практических занятий дисциплины	Коды формируемых компетенций и индикаторы их достижений	Виды контроля	Трудовое количество (часы)
1	Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология.	<p>Теоретическая часть: Определение предмета. Задачи медицинской генетики. История становления медицинской генетики. Взаимодействие наследственности и среды в формировании устойчивости и предрасположенности к заболеваниям. Этиология наследственных болезней. Классификация наследственных болезней. Мутации как этиологический фактор. Патогенез наследственных болезней (молекулярный, клеточный, тканевой уровни). Детерминирующее и модифицирующее влияние генетической конституции на формирование болезни. Наследственность и клиническая картина. Наследственность и исходы заболеваний. Вклад мутаций во внутриутробную гибель плода, перинатальную и раннюю детскую смертность.</p> <p>Практическая часть: Выполнить упражнения и задания по образцу, работать с раздаточным материалом, научной, медицинской и справочной литературой. Провести курацию пациентов с наследственной патологией, составить схему родословной в рабочей тетради. Рассчитать риск наследственной патологии по решетке Пеннета. Распознать общие проявления наследственной патологии. Определить роль наследственных и средовых факторов в развитии патологии.</p>	УК-1 (ИД УК-1.1, 1.2, 1.5); ОПК-1 (ИД ОПК-1.1., 1.2), ОПК-2, (ИД ОПК-2.2, 2.6), ОПК-5 (ИД ОПК-5.2, 5.3, 5.4) ПК-2 (ИД ПК 2.1, 2.2, 2.3, 2.4, 2.5)	Текущий Тестирование Фронтальный опрос Интерактивный опрос	3,3
2	Семиотика наследственной патологии, принципы клинической	<p>Теоретическая часть: Общая и частная семиотика наследственной патологии. Особенности семиотики наследственных болезней. Синдромологический метод, «портретная» диагностика, «семейный» подход - основные</p>	УК-1 (ИД УК-1.1, 1.2, 1.5); ОПК-1 (ИД ОПК-1.1., 1.2), ОПК-2, (ИД ОПК-2.2, 2.6), ОПК-5 (ИД ОПК-5.2, 5.3, 5.4) ПК-2 (ИД ПК 2.1, 2.2, 2.3, 2.4, 2.5),	Текущий Тестирование Фронтальный опрос	3,3

	<p>диагностики. Клинико-морфологический осмотр.</p>	<p>принципы диагностики наследственных болезней. Клинико-морфологический осмотр. Стигмы дизэмбриогенеза. Этапы постановки диагноза наследственных болезней. Признаки наследственных болезней. Классификация наследственной патологии. Практическая часть: Обследовать больного на выявление наследственной патологии. Распознавать общие проявления наследственной патологии. Собрать анамнестические данные и генеалогическую информацию, составить родословную, представить ее в графическом виде и проанализировать наследование заболевания или признака болезни в семье. Изложить результаты клинико – генетического и лабораторного обследования в виде дневников и заключений в истории болезни пациента.</p>	<p>ПК-3(ИД ПК 3.1, 3.2, 3.3, 3.4),</p>	<p>Интерактивный опрос</p>	
<p>3</p>	<p>Методы медицинской генетики. Просеивающие программы. Неонатальный скрининг.</p>	<p>Теоретическая часть: Клинико-генеалогический метод. Определение и суть метода. Этапы проведения клинико-генеалогического обследования. Основные понятия: родословная, пробанд, легенда родословной, условные обозначения. Критерии разных типов наследования: аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного, Х – сцепленного доминантного, Х-сцепленного рецессивного, митохондриального. Генеалогический анализ при мультифакториальных заболеваниях. Цитогенетические методы. Определение, суть показания для применения метода. Понятие о кариотипе. Современные методы исследования хромосом. Значение цитогенетического метода в клинической практике. Биохимические методы. Значение биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена и мультифакториальных заболеваний. Определение, суть показания для применения метода. Молекулярно-генетические методы. Определение, суть показания для применения метода. Универсальность методов ДНК-диагностики, возможности их использования. Полимеразная цепная реакция. Разрешающие возможности молекулярно-генетических методов в диагностике наследственных болезней. Дородовая, доклиническая</p>	<p>УК-1 (ИД УК-1.1, 1.2, 1.5); ОПК-1 (ИД ОПК-1.1., 1.2), ОПК-2, (ИД ПК-2 (ИД ПК 2.1, 2.2, 2.3, 2.4, 2.5), ПК-3(ИД ПК 3.1, 3.2, 3.3, 3.4), ПК-5 (ИД ПК 5.2, 5.3), ПК-12 (ИД ПК 12.1, 12.2).</p>	<p>Текущий Тестирование Фронтальный опрос Интерактивный опрос</p>	<p>3,3</p>

		<p>диагностика и диагностика гетерозиготных состояний. Просеивающие программы-доклиническая диагностика наследственных болезней. Принципы отбора нозологий. Неонатальный скрининг.</p> <p>Практическая часть:Обследовать больного на выявление наследственной патологии, распознавать общие проявления наследственной патологии, диагностировать врожденные морфогенетические варианты, правильно использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного. Собрать анамнестические данные и генеалогическую информацию, составить родословную, представить ее в графическом виде и проанализировать наследование заболевания или признака болезни в семье. Сформулировать предположительный диагноз наследственной патологии и некоторых наиболее распространенных моногенно наследующихся синдромов и заболеваний, определить необходимость дополнительного обследования, включая специфические генетические методы. Изложить результаты клинико – генетического и лабораторного обследования в виде дневников и заключений в истории болезни пациента.Обоснованно направлять пациентов на медико – генетическое консультирование, обеспечить для этого необходимую документацию. Проводить профилактические мероприятия, направленные на предупреждение наследственных и врожденных заболеваний.</p>			
4	Морфогенетические варианты развития. Пороки развития	<p>Теоретическая часть: Морфогенетические варианты развития (микроаномалии, микропризнаки, стигмы дисэмбриогенеза) и их значение в диагностике наследственной патологии. Врожденные пороки развития (изолированные, системные и множественные). Этиологическая гетерогенность врожденных пороков развития. Генетические и внешнесредовые причины тератогенеза. Понятие о критических периодах онтогенеза. Понятие о фенкопиях.</p> <p>Практическая часть:Обследовать больного на выявление</p>	УК-1 (ИД УК-1.1, 1.2, 1.5); ОПК-1 (ИД ОПК-1.1., 1.2), ОПК-2, (ИД ОПК-2.2, 2.6), ПК-2 (ИД ПК 2.1, 2.2, 2.3, 2.4, 2.5), ПК-3(ИД ПК 3.1, 3.2, 3.3, 3.4), ПК-5 (ИД ПК 5.2, 5.3), ПК-12 (ИД ПК 12.1, 12.2).	Текущий Тестирование Фронтальный опрос Интерактив- ный опрос	3,3

		наследственной патологии. Произвести оценку фенотипа пробанда по данным клинико-морфологического осмотра и сделать предположение о наличии врожденной или наследственной патологии. Выделить при осмотре морфогенетические варианты развития.			
5	Хромосомные синдромы	<p>Теоретическая часть: Этиология и патогенез хромосомных синдромов: числовые и структурные изменения. Факторы, вызывающие хромосомные мутации: физические, химические, биологические; мутагены эндогенного происхождения; механизмы, вызывающие нарушения органогенеза при хромосомной патологии. Место хромосомных болезней в структуре наследственной патологии, количество известных форм. Общая характеристика хромосомных болезней. Особенности патогенеза хромосомных болезней. Общие вопросы эпидемиологии и распространенности хромосомных болезней. Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней и показания для проведения цитогенетического обследования больных. Клиническая генетика хромосомных синдромов: Дауна, Патау, Эдвардса, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трипло-Х, «кошачьего крика», Вольфа-Хиршхорна. Микроделеционные синдромы (Прадера-Вилли, Ангельмана, Лангера-Гидеона).</p> <p>Практическая часть: Обследовать больного на выявление хромосомных синдромов, распознавать общие их проявления, диагностировать врожденные морфогенетические варианты, правильно использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного. Собрать анамнестические данные и генеалогическую информацию, составить родословную, представить ее в графическом виде и проанализировать наследование заболевания или признака болезни в семье. Сформулировать предположительный диагноз хромосомной патологии, определить необходимость дополнительного обследования, включая</p>	УК-1 (ИД УК-1.1, 1.2, 1.5); ОПК-1 (ИД ОПК-1.1., 1.2), ОПК-2, (ИД ОПК-2.2, 2.6), ОПК-5 (ИД ОПК-5.2, 5.3, 5.4) ПК-2 (ИД ПК 2.1, 2.2, 2.3, 2.4, 2.5), ПК-3(ИД ПК 3.1, 3.2, 3.3, 3.4), ПК-5 (ИД ПК 5.2, 5.3), ПК-12 (ИД ПК 12.1, 12.2).	Текущий Тестирование Фронтальный опрос Интерактив- ный опрос	3,3

		специфические генетические методы. Изложить результаты клиничко – генетического и лабораторного обследования в виде дневников и заключений в истории болезни пациента. Обоснованно направлять пациентов на медико – генетическое консультирование, обеспечить необходимую документацию для проведения медико – генетической консультации.			
6	Моногенные наследственные болезни с аутосомно-доминантным типом наследования (болезнь Реклингхаузена, Хаммана-Рича, анемия Минковского-Шоффара, синдром Марфана, Элерса-Данло, ахондроплазия, несовершенный остеогенез, синдром Альпорта)	<p>Теоретическая часть: Этиология, патогенез. Общая характеристика моногенной патологии. Классификация менделирующей патологии. Клиническая генетика моногенных болезней с аутосомно-доминантным типом наследования (болезнь Реклингхаузена, болезнь Хаммана-Рича, анемия Минковского-Шоффара, синдром Марфана, синдром Элерса-Данло, ахондроплазия, несовершенный остеогенез, синдром Альпорта). Методы диагностики моногенных болезней. Общие принципы лечения, реабилитации и социальной адаптации больных.</p> <p>Практическая часть: Обследовать больного на выявление моногенного заболевания, распознавать проявления моногенных болезней, использовать терминологию при описании фенотипа. Собрать анамнестические данные, составить родословную, представить ее в графическом виде и проанализировать наследственное заболевание (тип наследования). Сформулировать предположительный диагноз наследственного заболевания, определить необходимость дополнительного обследования, включая специфические генетические методы (молекулярно-генетические). Обоснованно направлять пациентов на медико-генетическое консультирование при подозрении на моногенное наследственное заболевание. Наметить профилактические мероприятия, направленные на предупреждение наследственных болезней моногенного характера.</p>	УК-1 (ИД УК-1.1, 1.2, 1.5); ОПК-1 (ИД ОПК-1.1., 1.2), ОПК-2, (ИД ОПК-2.2, 2.6), ОПК-5 (ИД ОПК-5.2, 5.3, 5.4) ПК-2 (ИД ПК 2.1, 2.2, 2.3, 2.4, 2.5), ПК-3(ИД ПК 3.1, 3.2, 3.3, 3.4), ПК-5 (ИД ПК 5.2, 5.3), ПК-12 (ИД ПК 12.1, 12.2).	Текущий Тестирование Фронтальный опрос Интерактив- ный опрос	3,3
7	Моногенные наследственные болезни с аутосомно-	<p>Теоретическая часть: Этиология, патогенез, общая характеристика моногенной патологии с аутосомно-рецессивным типом наследования.</p>	УК-1 (ИД УК-1.1, 1.2, 1.5); ОПК-1 (ИД ОПК-1.1., 1.2), ОПК-2, (ИД ОПК-2.2, 2.6), ОПК-5 (ИД ОПК-5.2, 5.3, 5.4)	Текущий Тестирование Фронтальный	3,3

	<p>рецессивным типом наследования (муковисцидоз, целиакия, адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз, болезнь Луи-Барр, Вильсона-Коновалова, Картагенера)</p>	<p>Клиническая генетика моногенных болезней с аутосомно-рецессивным типом наследования (муковисцидоз, целиакия, адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз, с-м Луи-Барр, болезнь Вильсона-Коновалова, болезнь Картагенера). Методы диагностики моногенных болезней. Общие принципы лечения, реабилитации и социальной адаптации больных.</p> <p>Практическая часть: Обследовать больного на выявление моногенного заболевания, распознавать проявления моногенных болезней, использовать терминологию при описании фенотипа. Собрать анамнестические данные, составить родословную, представить ее в графическом виде и проанализировать наследственное заболевание (тип наследования). Сформулировать предположительный диагноз наследственного заболевания, определить необходимость дополнительного обследования, включая специфические генетические методы (молекулярно-генетические). Обоснованно направлять пациентов на медико-генетическое консультирование при подозрении на моногенное наследственное заболевание.</p> <p>Наметить профилактические мероприятия, направленные на предупреждение наследственных болезней моногенного характера.</p>	<p>ПК-2 (ИД ПК 2.1, 2.2, 2.3, 2.4, 2.5), ПК-3(ИД ПК 3.1, 3.2, 3.3, 3.4), ПК-5 (ИД ПК 5.2, 5.3), ПК-12 (ИД ПК 12.1, 12.2).</p>	<p>опрос Интерактивный опрос</p>	
8	<p>Моногенные наследственные болезни с X-сцепленным-доминантным типом наследования (витамин Д-резистентный рахит, синдром Блоха-Сульцбергера, фолликулярный и пигментный кератоз, синдром Конради-Хюнермана)</p>	<p>Теоретическая часть: Этиология, патогенез, клиническая генетика моногенных болезней с X-сцепленным-доминантным типом наследования (витамин Д-резистентный рахит, синдром Блоха-Сульцбергера, фолликулярный и пигментный кератоз, синдром Конради-Хюнермана, частичная липодистрофия с липотрофным диабетом). Этиология, патогенез, клиническая генетика моногенных болезней с X-сцепленным-рецессивным типом наследования (гемофилия, миодистрофия Дюшенна-Беккера, болезнь Леша-Нихана, дальтонизм, подагра, синдром тестикулярной феминизации). Этиология, патогенез, клиническая генетика моногенных болезней с Y-сцепленным типом наследования (мужское бесплодие).</p>	<p>УК-1 (ИД УК-1.1, 1.2, 1.5); ОПК-1 (ИД ОПК-1.1., 1.2), ОПК-2, (ИД ОПК-2.2, 2.6), ОПК-5 (ИД ОПК-5.2, 5.3, 5.4) ПК-2 (ИД ПК 2.1, 2.2, 2.3, 2.4, 2.5), ПК-3(ИД ПК 3.1, 3.2, 3.3, 3.4), ПК-5 (ИД ПК 5.2, 5.3), ПК-12 (ИД ПК 12.1, 12.2).</p>	<p>Текущий Тестирование Фронтальный опрос Интерактивный опрос</p>	3,3

	<p>Хюнермана, липодистрофия с липотрофным диабетом), X-сцепленным-рецессивным типом наследования (гемофилия, миодистрофия Дюшен-на-Беккера, болезнь Леша-Нихана, дальтонизм, подагра, синдром тестикулярной феминизации), Y-сцепленным типом наследования (мужское бесплодие), митохондриальным типом наследования (атрофия зрительного нерва Лебера, митохондриальная миопатия, синдром Кернса-Сейра, онкоцитомы, офтальмоплегии)</p>	<p>Этиология, патогенез, клиническая генетика моногенных болезней с митохондриальным типом наследования (атрофия зрительного нерва Лебера, митохондриальная миопатия, синдром Кернса-Сейра, доброкачественные опухоли (онкоцитомы), прогрессирующие офтальмоплегии). Методы диагностики моногенных болезней. Общие принципы лечения, реабилитации и социальной адаптации больных.</p> <p>Практическая часть: Обследовать больного на выявление моногенного заболевания, распознавать проявления моногенных болезней, использовать терминологию при описании фенотипа. Собрать анамнестические данные, составить родословную, представить ее в графическом виде и проанализировать наследственное заболевание (тип наследования). Сформулировать предположительный диагноз наследственного заболевания, определить необходимость дополнительного обследования, включая специфические генетические методы (молекулярно-генетические). Обоснованно направлять пациентов на медико-генетическое консультирование при подозрении на моногенное наследственное заболевание. Наметить профилактические мероприятия, направленные на предупреждение наследственных болезней моногенного характера.</p>			
9	<p>Наследственные болезни обмена аминокислот (фенилкетонурия, тирозинемия, алкаптонурия, лейциноз, альбинизм, гомоцисти</p>	<p>Теоретическая часть: Этиология, патогенез, клиническая генетика наследственных болезней обмена аминокислот (фенилкетонурия, тирозинемия, алкаптонурия, лейциноз, альбинизм, гомоцистинурия). Методы диагностики наследственных болезней обмена аминокислот. Принципы лечения наследственных болезней обмена аминокислот. Реабилитация и социальная адаптация пациентов с нарушениями обмена аминокислот.</p> <p>Практическая часть: Обследовать больного на выявление</p>	<p>УК-1 (ИД УК-1.1, 1.2, 1.5); ОПК-1 (ИД ОПК-1.1., 1.2), ОПК-2, (ИД ОПК-2.2, 2.6), ОПК-5 (ИД ОПК-5.2, 5.3, 5.4) ПК-2 (ИД ПК 2.1, 2.2, 2.3, 2.4, 2.5), ПК-3(ИД ПК 3.1, 3.2, 3.3, 3.4), ПК-5 (ИД ПК 5.2, 5.3), ПК-12 (ИД ПК 12.1, 12.2).</p>	<p>Текущий Тестирование Фронтальный опрос Интерактивный опрос</p>	3,3

	нурия).	<p>моногенного заболевания, распознавать проявления моногенных болезней, использовать терминологию при описании фенотипа. Собрать анамнестические данные, составить родословную, представить ее в графическом виде и проанализировать наследственное заболевание (тип наследования). Сформулировать предположительный диагноз наследственного заболевания, определить необходимость дополнительного обследования, включая специфические генетические методы (молекулярно-генетические). Обоснованно направлять пациентов на медико-генетическое консультирование при подозрении на моногенное наследственное заболевание. Наметить профилактические мероприятия, направленные на предупреждение наследственных болезней моногенного характера.</p>			
10	<p>Наследственные болезни обмена углеводов (галактоземия, фруктоземия, гликогенозы, мукополисахаридозы).</p>	<p>Теоретическая часть: Этиология, патогенез, клиническая генетика наследственных болезней обмена углеводов (галактоземия, фруктоземия, гликогенозы, мукополисахаридозы). Методы диагностики наследственных болезней обмена углеводов. Принципы лечения наследственных болезней обмена углеводов. Реабилитация и социальная адаптация пациентов с нарушениями обмена углеводов.</p> <p>Практическая часть: Обследовать больного на выявление моногенного заболевания, распознавать проявления моногенных болезней, использовать терминологию при описании фенотипа. Собрать анамнестические данные, составить родословную, представить ее в графическом виде и проанализировать наследственное заболевание (тип наследования). Сформулировать предположительный диагноз наследственного заболевания, определить необходимость дополнительного обследования, включая специфические генетические методы (молекулярно-генетические). Обоснованно направлять пациентов на медико-генетическое консультирование при подозрении на</p>	<p>УК-1 (ИД УК-1.1, 1.2, 1.5); ОПК-1 (ИД ОПК-1.1., 1.2), ОПК-2, (ИД ОПК-2.2, 2.6), ОПК-5 (ИД ОПК-5.2, 5.3, 5.4) ПК-2 (ИД ПК 2.1, 2.2, 2.3, 2.4, 2.5), ПК-3(ИД ПК 3.1, 3.2, 3.3, 3.4), ПК-5 (ИД ПК 5.2, 5.3), ПК-12 (ИД ПК 12.1, 12.2).</p>	<p>Текущий Тестирование Фронтальный опрос Интерактивный опрос</p>	3,3

		моногенное наследственное заболевание. Наметить профилактические мероприятия, направленные на предупреждение наследственных болезней моногенного характера.			
11	Наследственные болезни обмена липидов (болезнь Гоше, Тея-Сакса, Ниманна-Пика, Фабри, лейкоцистрофия, семейная гиперхолестеринемия).	<p>Теоретическая часть: Этиология, патогенез, клиническая генетика наследственных болезней обмена липидов (болезнь Гоше, болезнь Тея-Сакса, болезнь Ниманна-Пика, болезнь Фабри. лейкоцистрофия, семейная гиперхолестеринемия. Методы диагностики и принципы лечения наследственных болезней обмена липидов. Реабилитация и социальная адаптация пациентов с нарушениями обмена липидов.</p> <p>Практическая часть: Обследовать больного на выявление моногенного заболевания, распознавать проявления моногенных болезней, использовать терминологию при описании фенотипа. Собрать анамнестические данные, составить родословную, представить ее в графическом виде и проанализировать наследственное заболевание (тип наследования).</p> <p>Сформулировать предположительный диагноз наследственного заболевания, определить необходимость дополнительного обследования, включая специфические генетические методы (молекулярно-генетические). Обоснованно направлять пациентов на медико-генетическое консультирование при подозрении на моногенное наследственное заболевание. Наметить профилактические мероприятия, направленные на предупреждение наследственных болезней моногенного характера.</p>	УК-1 (ИД УК-1.1, 1.2, 1.5); ОПК-1 (ИД ОПК-1.1., 1.2), ОПК-2, (ИД ОПК-2.2, 2.6), ОПК-5 (ИД ОПК-5.2, 5.3, 5.4) ПК-2 (ИД ПК 2.1, 2.2, 2.3, 2.4, 2.5), ПК-3(ИД ПК 3.1, 3.2, 3.3, 3.4), ПК-5 (ИД ПК 5.2, 5.3), ПК-12 (ИД ПК 12.1, 12.2).	Текущий Тестирование Фронтальный опрос Интерактивный опрос	3,3
12	Болезни с	<p>Теоретическая часть: Удельный вес мультифакториально обусловленной патологии в структуре заболеваемости, инвалидизации и смертности населения. Наиболее распространенные нозологические формы (ИБС, ГБ, СД, ЯБ, ожирение, БА). Генетические и средовые факторы реализации предрасположенности. Факторы риска и принципы выявления лиц с повышенным риском развития</p>	УК-1 (ИД УК-1.1, 1.2, 1.5); ОПК-1 (ИД ОПК-1.1., 1.2), ОПК-2, (ИД ОПК-2.2, 2.6), ОПК-5 (ИД ОПК-5.2, 5.3, 5.4) ПК-2 (ИД ПК 2.1, 2.2, 2.3, 2.4, 2.5), ПК-3(ИД ПК 3.1, 3.2, 3.3, 3.4), ПК-5 (ИД ПК 5.2, 5.3), ПК-12 (ИД ПК 12.1, 12.2).	Текущий Тестирование Фронтальный опрос Интерактивный опрос	3,3

	наследственным предрасположением(ИБС, ГБ, СД, ЯБ, ожирение, БА).	<p>мультифакториальных болезней. Клинико-генеалогический метод в диагностике мультифакториальных болезней и диспансеризация населения. Экогенетические болезни. Фармакогенетика.</p> <p>Практическая часть: Обследовать пациента на выявление мультифакториальных болезней, распознавать проявления данной патологии, использовать терминологию при описании клинической картины. Собрать анамнестические данные и генеалогическую информацию, составить родословную, представить ее в графическом виде и проанализировать наследование заболевания или признака болезни в семье. Сформулировать предположительный диагноз мультифакториальных болезней, определить необходимость дополнительного обследования, включая специфические генетические методы. Выявлять индивидов с повышенным риском развития мультифакториальных заболеваний. Изложить результаты клинико – генетического и лабораторного обследования в виде дневников и заключений в истории болезни пациента. Проводить профилактические мероприятия, направленные на предупреждение мультифакториальных болезней, снижение частоты их распространения.</p>			
13	Профилактика наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование.	<p>Теоретическая часть: Виды, пути и формы профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование. Задачи, этапы проведения, содержание этапов МГК. Пренатальная диагностика. Методы пренатальной диагностики: инвазивные и неинвазивные. Показания и противопоказания к применению, сроки и условия проведения. Преконцепционная профилактика: сущность, возможные методы проведения. Организация медико-генетической службы в России. Правовые и деонтологические вопросы в клинической генетике.</p> <p>Практическая часть: Оформить медицинскую документацию и направление для медико – генетического консультирования. Составлять родословные пациентов, страдающих наследственными заболеваниями с различным</p>	УК-1 (ИД УК-1.1, 1.2, 1.5); ОПК-1 (ИД ОПК-1.1., 1.2), ОПК-2, (ИД ОПК-2.2, 2.6), ОПК-5 (ИД ОПК-5.2, 5.3, 5.4) ПК-2 (ИД ПК 2.1, 2.2, 2.3, 2.4, 2.5), ПК-3(ИД ПК 3.1, 3.2, 3.3, 3.4), ПК-5 (ИД ПК 5.2, 5.3), ПК-12 (ИД ПК 12.1, 12.2).		3,3

		типом наследования. Определять факторы риска и меры профилактики наследственной и врожденной патологии.			
14	Лечение наследственных болезней. Генотерапия.	Теоретическая часть: Симптоматическое лечение: медикаментозное, физиотерапевтическое и хирургическое. Патогенетическое лечение (коррекция обмена на уровне субстрата, на уровне продукции гена, на уровне ферментов наследственных и врожденных заболеваний). Этиологическое лечение: принципы и возможности генотерапии наследственных и врожденных заболеваний. Практическая часть: Обосновать тактику лечения больного с наследственным заболеванием (на дому, в детском специализированном учреждении, стационаре).	ОПК-1 (ИД ОПК-1.1., 1.2), ОПК-5 (ИД ОПК-5.2, 5.3, 5.4) ПК-2 (ИД ПК 2.1, 2.2, 2.3, 2.4, 2.5), ПК-3(ИД ПК 3.1, 3.2, 3.3, 3.4), ПК-5 (ИД ПК 5.2, 5.3), ПК-12 (ИД ПК 12.1, 12.2).	Текущий Тестирование Фронтальный опрос Интерактивный опрос	3,3
15	Зачет	Проверка усвоения компетенций (собеседование по теоретическим вопросам или ситуационным задачам)	УК-1 (ИД УК-1.1, 1.2, 1.5); ОПК-1 (ИД ОПК-1.1., 1.2), ОПК-2, (ИД ОПК-2.2, 2.6), ОПК-5 (ИД ОПК-5.2, 5.3, 5.4) ПК-2 (ИД ПК 2.1, 2.2, 2.3, 2.4, 2.5), ПК-3(ИД ПК 3.1, 3.2, 3.3, 3.4), ПК-5 (ИД ПК 5.2, 5.3), ПК-12 (ИД ПК 12.1, 12.2).	Промежуточный Тестирование Собеседование по теоретическим вопросам	3,4

Пояснение: Занятие № 4 по теме «Морфогенетические варианты развития. Пороки развития» проводится на базе анатомического музея кафедры анатомии и оперативной хирургии ФГБОУ ВО Амурская ГМА.

2.4 Интерактивные формы обучения

С целью активизации познавательной деятельности студентов на практических занятиях широко используются интерактивные методы обучения

№ п/п	Тема практического занятия	Трудоемкость в часах	Интерактивная форма обучения	Трудоемкость в часах, в % от занятия
1	2	3	4	5
1	Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология.	3,3	Интерактивный опрос.	20 минут (0,44 часа) / 13,1%
2	Семиотика наследственной патологии, принципы клинической диагностики. Клинико-морфологический осмотр.	3,3	Интерактивный опрос.	20 минут (0,44 часа) / 13,1%
3	Методы медицинской генетики. Просеивающие программы. Неонатальный скрининг.	3,3	Взаиморецензирование конспектов.	20 минут (0,44 часа) / 13,1%
4	Морфогенетические варианты развития. Пороки развития.	3,3	Интерактивный опрос.	20 минут (0,44 часа) / 13,1%
5	Хромосомные синдромы.	3,3	Разбор клинических случаев	20 минут (0,44 часа) / 13,1%
6	Моногенные наследственные болезни с аутосомно-доминантным типом наследования (болезнь Реклингхаузена, Хаммана-Рича, анемия Минковского-Шоффара, синдром Марфана, Элерса-Данло, ахондроплазия, несовершенный остеогенез, синдром Альпорта)	3,3	Разбор клинических случаев	20 минут (0,44 часа) / 13,1%
7	Моногенные наследственные болезни с аутосомно-рецессивным типом наследования (муковисцидоз, целиакия, адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз, болезнь Луи-Барр, Вильсона-Коновалова, Картагенера)	3,3	Разбор клинических случаев	20 минут (0,44 часа) / 13,1%
8	Моногенные наследственные болезни с X-сцепленным-доминантным типом наследования (витамин Д-резистентный рахит, синдром Блоха-Сульцбергера, фолликулярный и пигментный кератоз, синдром Конради-Хюнермана, липодистрофия с липотрофным диабетом), X-сцепленным-рецессивным типом наследования (гемофилия, миодистрофия Дюшенна-Беккера, болезнь Леша-Нихана, дальтонизм, подагра, синдром тестикулярной феминизации), Y-сцепленным типом наследования (мужское бесплодие), митохондриальным типом	3,3	Разбор клинических случаев	20 минут (0,44 часа) / 13,1%

	наследования (атрофия зрительного нерва Лебера, митохондриальная миопатия, синдром Кернса-Сейра, онкоцитомы, офтальмоплегии).			
9	Наследственные болезни обмена аминокислот (фенилкетонурия, тирозинемия, алкаптонурия, лейциноз, альбинизм, гомоцистинурия).	3,3	Разбор клинических случаев	20 минут (0,44 часа) / 13,1%
10	Наследственные болезни обмена углеводов (галактоземия, фруктоземия, гликогенозы, мукополисахаридозы).	3,3	Разбор клинических случаев	20 минут (0,44 часа) / 13,1%
11	Наследственные болезни обмена липидов (болезнь Гоше, Тея-Сакса, Ниманна-Пика, Фабри, лейкодистрофия, семейная гиперхолестеринемия).	3,3	Разбор клинических случаев	20 минут (0,44 часа) / 13,1%
12	Болезни с наследственным предрасположением (ИБС, ГБ, СД, ЯБ, ожирение, БА).	3,3	Разбор клинических случаев	20 минут (0,44 часа) / 13,1%
13	Профилактика наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование.	3,3	Разбор клинических случаев	20 минут (0,44 часа) / 13,1%
14	Лечение наследственных болезней. Генотерапия.	3,3	Разбор клинических случаев	20 минут (0,44 часа) / 13,1%
15	Зачет	3,4	Защита карты фенотипа, собеседование по теоретическим вопросам	20 минут (0,44 часа) / 13,1%

2.5. Критерии оценки знаний студентов

Основой для определения уровня знаний, умений, навыков являются критерии оценивания – полнота и правильность:

- правильный, точный ответ;
- правильный, но неполный или неточный ответ;
- неправильный ответ;
- нет ответа.

При выставлении отметок учитывается классификации ошибок и их качество:

- грубые ошибки;
- однотипные ошибки;
- негрубые ошибки;
- недочеты.

Распределение отметок на практических занятиях

№ п/п	Тема практического занятия	Теорет. часть	Практич. часть	Общая оценка	Формы контроля
1	Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология.	2-5	2-5	2-5	
2	Семиотика наследственной патологии, принципы клинической диагностики. Клинико-	2-5	2-5	2-5	Теоретическая часть Устный или

	морфологический осмотр.				<p>письменный опрос</p> <p>-Тестовые задания, в том числе компьютерные</p> <p>Практическая часть</p> <p>Собеседование по ситуационным задачам, проверка практических умений у постели больного, умения работать с регламентирующими документами</p> <p>-Выполнение упражнений по образцу</p>
3	Методы медицинской генетики. Просеивающие программы. Неонатальный скрининг.	2-5	2-5	2-5	
4	Морфогенетические варианты развития. Пороки развития.	2-5	2-5	2-5	
5	Хромосомные синдромы.	2-5	2-5	2-5	
6	Моногенные наследственные болезни с аутосомно-доминантным типом наследования (болезнь Реклингхаузена, Хаммана-Рича, анемия Минковского-Шоффара, синдром Марфана, Элерса-Данло, ахондроплазия, несовершенный остеогенез, синдром Альпорта)	2-5	2-5	2-5	
7	Моногенные наследственные болезни с аутосомно-рецессивным типом наследования (муковисцидоз, целиакия, адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз, болезнь Луи-Барр, Вильсона-Коновалова, Картагенера)	2-5	2-5	2-5	
8	Моногенные наследственные болезни с Х-сцепленным-доминантным типом наследования, Х-сцепленным-рецессивным типом наследования, Y-сцепленным типом наследования, митохондриальным типом наследования.	2-5	2-5	2-5	
9	Наследственные болезни обмена аминокислот (фенилкетонурия, тирозинемия, алкаптонурия, лейциноз, альбинизм, гомоцистинурия).	2-5	2-5	2-5	
10	Наследственные болезни обмена углеводов (галактоземия, фруктоземия, гликогенозы, мукополисахаридозы).	2-5	2-5	2-5	
11	Наследственные болезни обмена липидов (болезнь Гоше, Тея-Сакса, Ниманна-Пика, Фабри, лейкодистрофия, семейная гиперхолестеринемия).	2-5	2-5	2-5	
12	Болезни с наследственным предрасположением (ИБС, ГБ, СД, ЯБ, ожирение, БА).	2-5	2-5	2-5	
13	Профилактика наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование.	2-5	2-5	2-5	

14	Лечение наследственных болезней. Генотерапия.	2-5	2-5	2-5	
15	Зачет	2-5	2-5	2-5	
Карта фенотипа		2-5			
Средний балл					

Оценочные шкалы текущего/промежуточного контроля знаний

Успешность освоения обучающимися дисциплины (тем/разделов), практических навыков и умений характеризуется качественной оценкой и оценивается по 5-ти балльной системе: «5» - отлично, «4» - хорошо, «3» - удовлетворительно, «2» - неудовлетворительно.

Критерии оценки тестового контроля

«5» отлично – 90-100 % правильных ответов

«4» хорошо – 80-89% правильных ответов

«3» удовлетворительно - 70-79% правильных ответов

«2» неудовлетворительно – менее 70% правильных ответов.

Примечание: при прохождении промежуточного тестового контроля по дисциплине на едином образовательном портале в системе Moodle студенту для получения положительной оценки необходимо набрать не менее 80% правильных ответов.

Критерии оценки (отметки) теоретической части

«5» - за глубину и полноту овладения содержанием учебного материала, в котором студент легко ориентируется, за умения соединять теоретические вопросы с практическими, высказывать и обосновывать свои суждения, грамотно и логично излагать ответ; при тестировании допускает до 10% ошибочных ответов.

«4» - студент полностью освоил учебный материал, ориентируется в нем, грамотно излагает ответ, но содержание и форма имеет некоторые неточности; при тестировании допускает до 20% ошибочных ответов.

«3» - студент овладел знаниями и пониманиями основных положений учебного материала, но излагает его неполно, непоследовательно, не умеет высказывать и обосновывать свои суждения; при тестировании допускает до 30% ошибочных ответов.

«2» - студент имеет разрозненные и бессистемные знания учебного материала, не умеет выделять главное и второстепенное, допускает ошибки в определении понятий, искажает их смысл, беспорядочно и не уверенно излагает материал, при тестировании допускает более 30% ошибочных ответов.

Критерии оценки практической части

«5» - студент ежедневно курирует тематического больного, освоил полностью практические навыки и умения, предусмотренные рабочей программой дисциплины (правильно интерпретирует жалобы больного, анамнез, данные объективного осмотра формулирует клинический диагноз, назначает обследование и лечение, интерпретирует клинко-лабораторные и инструментальные показатели с учетом нормы).

«4» – студент ежедневно курирует тематического больного, освоил полностью практические навыки и умения, предусмотренные рабочей программой дисциплины, однако допускает некоторые неточности.

«3» - студент нерегулярно курирует больного студент владеет лишь некоторыми практическими навыками и умениями.

«2» - студент менее 4 раз посетил курируемого больно, практические навыки и умения выполняет с грубыми ошибками.

Критерии оценки карты фенотипа

«5» - оформление карты фенотипа соответствует требованиям;

«4» - в карте фенотипа студент допускает некоторые неточности при описании данных осмотра, в формулировке заключения.

«3» - карта фенотипа оформляется с ошибками, написана неразборчивым почерком, допущены неточности в формулировке заключения.

«2» - карта фенотипа написана неразборчивым почерком, допущены грубые ошибки в формулировке заключения.

Отработка задолженностей по дисциплине

Если студент пропустил занятие по уважительной причине, он имеет право отработать его и получить максимальную отметку, предусмотренную рабочей программой дисциплины за это занятие. Уважительная причина должна быть документально подтверждена.

Если студент пропустил занятие по неуважительной причине или получает отметку «2» за все виды деятельности на занятии, то он обязан его отработать. При этом отметка, полученная за все виды деятельности, умножается на 0,8.

Если студент освобожден от занятия по представлению деканата (участие в спортивных, культурно-массовых и иных мероприятиях), то ему за это занятие выставляется отметка «5» при условии предоставления отчета о выполнении обязательной внеаудиторной самостоятельной работы по теме пропущенного занятия.

Критерии оценивания промежуточной аттестации

Промежуточная аттестация проводится в 2 этапа:

1. Тестовый контроль в системе «Moodle».
2. Ответы на 2 вопроса.

Критерии итоговой оценки (промежуточная аттестация)

Отлично - за глубину и полноту овладения содержанием учебного материала, в котором студент легко ориентируется, за умения соединять теоретические вопросы с практическими, высказывать и обосновывать свои суждения, грамотно и логично излагать ответ; при тестировании допускает до 10% ошибочных ответов. Практические умения и навыки, предусмотренные рабочей программой дисциплины освоены полностью.

«Хорошо» - студент полностью освоил учебный материал, ориентируется в нем, грамотно излагает ответ, но содержание и форма имеет некоторые неточности; при тестировании допускает до 20% ошибочных ответов. Полностью практические навыки и умения, предусмотренные рабочей программой дисциплины, однако допускает некоторые неточности

«Удовлетворительно» - студент овладел знаниями и пониманиями основных положений учебного материала, но излагает его неполно, непоследовательно, не умеет высказывать и обосновывать свои суждения; при тестировании допускает до 30% ошибочных ответов. Владеет лишь некоторыми практическими навыками и умениями.

«Неудовлетворительно» - студент имеет разрозненные и бессистемные знания учебного материала, не умеет выделять главное и второстепенное, допускает ошибки в определении понятий, искажает их смысл, беспорядочно и не уверенно излагает материал, при тестировании допускает более 30% ошибочных ответов. Практические навыки и умения выполняет с грубыми ошибками.

Учебный рейтинг студентов

Рейтинговый показатель по дисциплине формируется на основе оценки знаний, умений, навыков обучающегося по итогам промежуточной аттестации и премиальных/штрафных баллов. Максимальный результат, который может быть достигнут студентом, составляет 10 баллов (5 баллов за промежуточную аттестацию + 5 премиальных баллов), минимальный – 0 баллов.

Распределение премиальных баллов (не более 5 баллов по дисциплине):

- 1 балл – устный доклад на конференциях;
- 0,25 баллов – стендовый доклад на конференциях;
- 1 балл – победитель олимпиады (призовые места);
- 0,25 баллов – участник олимпиады;
- 1 балл – активное участие студента в профориентационной, воспитательной работе

- 0,5 баллов** – участие студента в работе студенческого научного общества по педиатрии
- 0,5 баллов** – дополнительное выполнение внеаудиторной самостоятельной работы (презентации, реферативный обзор литературы, дежурство и т.п.)
- 0,5 баллов** – прилежное отношение студента к обучению (отсутствие пропусков лекций и занятий по неуважительной причине; активное участие студента на всех занятиях).

Распределение штрафных баллов (не более 5 баллов по дисциплине):

- пропуски лекций и практических занятий по неуважительной причине – **1 балл**;
- порча кафедрального имущества – **1 балл**;
- неуважительное отношение к преподавателю, больным, мед. персоналу – **1 балл**;
- неопрятный внешний вид, отсутствие халата-**0,5 баллов**;
- систематическая неподготовленность к занятиям, не выполнение в обозначенные сроки самостоятельной работы –**0,5 баллов**;
- нарушение дисциплины занятий – **1 балл**.

Если студент имеет за промежуточную аттестацию оценку «5», «4», «3», то он по дисциплине Медицинская генетика получает «зачтено», если студент имеет за промежуточную аттестацию оценку «2», то он по дисциплине Медицинская генетика получает «незачтено».

2.6. Самостоятельная работа студентов: аудиторная и внеаудиторная

Основные дидактические задачи самостоятельной работы студентов под руководством преподавателя: закрепление знаний и умений, полученных в процессе изучения учебной дисциплины на лекционных и практических занятиях; предотвращение их забывания; расширение и углубление учебного материала; формирование умения и навыков самостоятельной работы; развитие самостоятельности мышления и творческих способностей студентов.

Аудиторная самостоятельная работа студентов

Аудиторная самостоятельная работа студентов составляет 25% времени, отведенного на учебное занятие. Основные дидактические задачи самостоятельной работы студентов под руководством преподавателя: закрепление знаний и умений, полученных в процессе изучения учебной дисциплины на лекционных и практических занятиях; предотвращение их забывания; расширение и углубление учебного материала; формирование умения и навыков самостоятельной работы; развитие самостоятельности мышления и творческих способностей студентов.

В аудиторную самостоятельную работу студентов входит:

1. Курация тематических больных.
2. Составление плана обследования, включая специфические молекулярно-генетические, цитогенетические исследования, и лечения.
3. Составление родословных больных, страдающих наследственными заболеваниями с различным типом наследования.
4. Определение факторов риска и мер профилактики наследственной и врожденной патологии.
5. Расчет прогноза появления наследственной патологии в семье обследованного.
6. Определение мер профилактики наследственной и врожденной патологии в семье пробанда.
7. Составление дифференциально-диагностической таблицы основных хромосомных заболеваний с указанием кариотипа.
8. Работа с медицинской документацией (приказы, генетическая карта).
9. Решение ситуационных задач.
10. Работа с генетическим словарем.
11. Составление родословной больному с мультифакториальным заболеванием с вычислением индекса Макарова.
12. Определение прогноза наследственной патологии конкретному больному.

Внеаудиторная самостоятельная работа студентов

Для внеаудиторной самостоятельной работы могут быть использованы: изучение основной и дополнительной учебной и научной литературы; решение ситуационных задач, тестового задания, работа в интернет-классе, подготовка устных сообщений (докладов); написание рефератов. Этот вид учебной деятельности должен опираться на активность, инициативу, сознательность и самостоятельность студентов.

Организация внеаудиторной самостоятельной работы студентов.

	Тема	Время на подготовку к занятию	Формы внеаудиторной самостоятельной работы студентов	
			Обязательные и одинаковые для всех студентов	По выбору студента
1.	Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология.	2,6	Подготовка по теоретическим вопросам (чтение лекции, основной и дополнительной литературы, методических рекомендаций, реферирование, составление конспекта), оформление рабочей тетради, работа в интернет-классе.	Доклад по теме: «Вклад отечественных ученых в развитие медицинской генетики»
2.	Семиотика наследственной патологии, принципы клинической диагностики. Клинико-морфологический осмотр.	2,6	Подготовка по теоретическим вопросам (чтение лекции, основной и дополнительной литературы, методических рекомендаций, реферирование, составление конспекта), оформление рабочей тетради, работа в интернет-классе.	Создание компьютерной презентации по теме «Портретная диагностика хромосомных синдромов», «Малые аномалии развития»
3.	Методы медицинской генетики. Просеивающие программы. Неонатальный скрининг.	2,6	Подготовка по теоретическим вопросам (чтение лекции, основной и дополнительной литературы, методических рекомендаций, реферирование, составление конспекта), оформление рабочей тетради, работа в интернет-классе.	Создание компьютерной презентации по теме «Методы молекулярно-генетической диагностики», «Цитогенетический метод»
4.	Морфогенетические варианты развития. Пороки развития.	2,6	Подготовка по теоретическим вопросам (чтение лекции, основной и дополнительной литературы, методических	Реферат по теме «Тератогенные факторы»

			рекомендаций, реферирование, составление конспекта), оформление рабочей тетради, работа в интернет-классе.	
5.	Хромосомные синдромы.	2,6	Подготовка по теоретическим вопросам (чтение лекции, основной и дополнительной литературы, методических рекомендаций, реферирование, составление конспекта), оформление рабочей тетради, работа в интернет-классе.	Составление ситуационной задачи по синдрому Дауна, синдрому Шерешевского-Тернера, синдрому Клайнфельтера. Реферат по теме «Неоплазии при хромосомных заболеваниях» Создание компьютерной презентации по теме «Хромосомные синдромы», «Диагностика хромосомных синдромов»
6.	Моногенные наследственные болезни аутосомно-доминантным типом наследования (болезнь Реклингхаузена, Хаммана-Рича, анемия Минковского-Шоффара, синдром Марфана, Элерса-Данло, ахондроплазия, несовершенный остеогенез, синдром Альпорта)	2,6	Подготовка по теоретическим вопросам (чтение лекции, основной и дополнительной литературы, методических рекомендаций, реферирование, составление конспекта), оформление рабочей тетради, работа в интернет-классе.	Составление ситуационной задачи по болезни Марфана. Обзор периодической печати, интернет источников по теме «Наследственные болезни органов дыхания», «Наследственные болезни нервной системы» Создание компьютерной презентации по теме «Нейрофиброматоз», «Несовершенный остеогенез»
7.	Моногенные наследственные болезни аутосомно-рецессивным типом наследования (муковисцидоз, целиакия, аденогенитальны	2,6	Подготовка по теоретическим вопросам (чтение лекции, основной и дополнительной литературы, методических рекомендаций, реферирование, составление конспекта), оформление рабочей тетради, работа в	Составление ситуационной задачи по муковисцидозу, целиакии. Обзор периодической печати, интернет источников по теме «Аденогенитальный синдром», «Врожденный гипотиреоз». Создание компьютерной

	й синдром, врожденный гипотиреоз, болезнь Луи-Барр, Вильсона-Коновалова, Картагенера)		интернет-классе.	презентации по теме «С-м Луи-Барр, Болезнь Вильсона-Коновалова, Болезнь Картагенера».
8	Моногенные наследственные болезни с Х-сцепленным-доминантным типом наследования (витамин Д-резистентный рахит, синдром Блоха-Сульцбергера, и др.), Х-сцепленным-рецессивным типом наследования (гемофилия, миодистрофия Дюшенна-Беккера, болезнь Леша-Нихана, дальтонизм, подагра), Y-сцепленным типом наследования (мужское бесплодие), митохондриальным типом наследования (атрофия зрительного нерва Лебера, митохондриальная миопатия, синдром Кернса-Сейра).	2,6	Подготовка по теоретическим вопросам (чтение лекции, основной и дополнительной литературы, методических рекомендаций, реферирование, составление конспекта), оформление рабочей тетради, работа в интернет-классе	Составление ситуационной задачи по витамину Д-резистентному рахиту, синдрому Блоха-Сульцбергера. Обзор периодической печати, интернет источников по теме «Синдром Конради-Хюнермана», «Липодистрофия с липотрофным диабетом». Создание компьютерной презентации по теме «Гемофилия, миодистрофия Дюшенна-Беккера, болезнь Леша-Нихана», «Атрофия зрительного нерва Лебера, митохондриальная миопатия, синдром Кернса-Сейра».
9	Наследственные болезни обмена аминокислот (фенилкетонурия, тирозинемия, алкаптонурия,	2,6	Подготовка по теоретическим вопросам (чтение лекции, основной и дополнительной литературы, методических рекомендаций,	Составление ситуационной задачи по болезням обмена аминокислот. Обзор периодической печати, интернет

	лейциноз, альбинизм, гомоцистинурия).		реферирование, составление конспекта), оформление рабочей тетради, работа в интернет-классе	источников по теме «Наследственные нарушения обмена аминокислот», Создание компьютерной презентации по теме «Наследственные нарушения обмена аминокислот».
10	Наследственные болезни обмена углеводов (галактоземия, фруктоземия, гликогенозы, мукополисахаридозы)	2,6	Подготовка по теоретическим вопросам (чтение лекции, основной и дополнительной литературы, методических рекомендаций, реферирование, составление конспекта), оформление рабочей тетради, работа в интернет-классе	Составление ситуационной задачи по галактоземии. Обзор периодической печати, интернет источников по теме «Наследственные нарушения обмена углеводов» Создание компьютерной презентации по теме «Гликогенозы»
11	Наследственные болезни обмена липидов (болезнь Гоше, Тея-Сакса, Ниманна-Пика, Фабри, лейкодистрофия, семейная гиперхолестеринемия).	2,6	Подготовка по теоретическим вопросам (чтение лекции, основной и дополнительной литературы, методических рекомендаций, реферирование, составление конспекта), оформление рабочей тетради, работа в интернет-классе	Составление ситуационной задачи по болезни Гоше. Обзор периодической печати, интернет источников по теме «Наследственные нарушения обмена липидов». Создание компьютерной презентации по теме «Липидозы».
12.	Болезни с наследственным предрасположением (ИБС, ГБ, СД, ЯБ, ожирение, БА).	2,6	Подготовка по теоретическим вопросам (чтение лекции, основной и дополнительной литературы, методических рекомендаций, реферирование, составление конспекта), оформление рабочей тетради, работа в интернет-классе.	Обзор периодической печати, интернет источников по теме «Генетические аспекты канцерогенеза», «Генетическая предрасположенность к бронхиальной астме».
13.	Профилактика наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование	2,6	Подготовка по теоретическим вопросам (чтение лекции, основной и дополнительной литературы, методических рекомендаций, реферирование, составление конспекта), оформление рабочей	Создание компьютерной презентации по теме «Методы пренатальной диагностики». Обзор периодической печати, интернет источников по теме «Медико-генетическое консультирование»

			тетради, работа в интернет-классе.	
14.	Лечение наследственных болезней. Генотерапия.	2,2	Подготовка по теоретическим вопросам (чтение лекции, основной и дополнительной литературы, методических рекомендаций, реферирование, составление конспекта), оформление рабочей тетради, работа в интернет-классе.	Создание компьютерной презентации по теме «Генотерапия», Доклад по теме «Заместительная терапия»
Трудоемкость в часах		36	24	12
Общая трудоемкость в часах		36		

2.7. Научно-исследовательская (проектная) работа

Научно-исследовательская (проектная) работа студентов (НИРС) - является обязательным разделом изучения дисциплины и направлена на комплексное формирование общекультурных и профессиональных компетенций обучающихся и предусматривает изучение специальной литературы и другой научно-технической информации о достижениях отечественной и зарубежной науки и техники в соответствующей области знаний, участие в проведении научных исследований и др.

Тематика НИРС может быть выбрана студентами самостоятельно при консультации с преподавателем либо из предложенного ниже списка (с учетом научного направления кафедры).

Примерные темы НИРС:

3. Синдром мальабсорбции.
4. Муковисцидоз.
5. Целиакия.
6. Синдром дисплазии соединительной ткани.
7. Орфанная патология.
8. Аденогенитальный синдром.
9. Хромосомная патология.

Результаты данных исследований студент может представить на заседаниях и итоговой конференции СНО, на конференциях; осуществить публикацию в научно-практическом издании.

III. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ, МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ:

3.1 Основная литература:

1. Азова, М. М. Общая и медицинская генетика. Задачи : учебное пособие / под ред. М. М. Азовой. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 160 с. - ISBN 978-5-9704-5979-9. - Текст : электронный (дата обращения: 04.05.2021). - Режим доступа : по подписке.
<http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970459799.html>

2. Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник / под ред. Бочкова Н. П. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-5860-0. - Текст : электронный (дата обращения: 04.05.2021). - Режим доступа : по подписке.
<http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970458600.html>

3.2 Дополнительная литература:

1. Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-3361-4. - Текст : электронный // URL : <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970433614.html> (дата обращения: 06.05.2021). - Режим доступа : по подписке.

2. Бабцева А.Ф. Медицинская генетика: учеб. пособие /А.Ф. Бабцева, О.С. Юткина, Е.Б. Романцова . - Благовещенск,2012.-166 с.-Текст непосредственный.

3.3. Учебно-методическое обеспечение дисциплины, подготовленное сотрудниками кафедры

Учебные пособия с грифом (Координационного Совета по области образования «Здравоохранение и медицинские науки»):

Бабцева А.Ф., Юткина О.С., Романцова Е.Б. Учебное пособие с грифом УМО «Медицинская генетика», Благовещенск, 2011.

Электронные и цифровые технологии:

1. Онлайн-курс по дисциплине «Медицинская генетика» в ЭИОС ФГБОУ ВО Амурской ГМА

Режим доступа: <https://educ-amursma.ru/course/view.php?id=546>

Мультимедийные материалы на электронных носителях (CD, DVD)

Электронная версия видеофильма:

«Морфогенетические варианты развития. Врожденные пороки развития».

Электронная версия учебного фильма:

«Медицинская генетика. Обзор учебного курса»

«Генные болезни»

«Хромосомные синдромы»

«Методы изучения наследственных болезней»

«Мультифакториальные болезни. Профилактика наследственной патологии. Основы медико-генетического консультирования».

Видеофильмы, фотоматериалы, используемые при обучении студентов: на кафедре (CD-диски)

1. «Наследственные болезни обмена веществ»;
2. «Лечение наследственных болезней обмена»;
3. «Семиотика наследственных болезней»
4. «Неонатальный скрининг»;
5. «Молекулярно-генетический метод диагностики»;
6. «Фенилкетонурия»;
7. «Хромосомные болезни»;
8. «Клинико-генеалогический метод»;
9. «Популяционный метод»;
10. «Галактоземия»;
11. «Врожденная гиперплазия надпочечников»;
12. «Адреногенитальный синдром»;
13. «Муковисцидоз»;
14. «Цитогенетический метод»;
15. «Пренатальная диагностика»;
16. «Генетика врожденных пороков развития»;
17. «Генотерапия»;
18. «Медико-генетическое консультирование»;

19. «Врожденный гипотиреоз»
20. «Врожденные пороки мочевыделительной системы у детей»
21. «Мультифакториальные болезни»
22. «Моногенные болезни»
23. «Целиакия»
24. «Принципы лечения и профилактики наследственных заболеваний»

Перечень альбомов, стендов, таблиц, планшетов, раздаточных материалов используемых при обучении (подготовленные сотрудниками кафедры)

Фотоальбомы (пороки развития) – 1;

Слайды для диапроектора: «Хромосомные болезни. Портретная диагностика». **Стенды:** «Введение в медицинскую генетику», «Методы медицинской генетики», «Наследственные заболевания», «Пренатальная диагностика».

Плакаты: «Классификации наследственных болезней», «Основы симметрии».

Папки-буклеты:

1. «Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология»;
2. «Семиотика наследственной патологии и принципы клинической диагностики. Семья как объект медико-генетического наблюдения»;
3. «Морфогенетические варианты развития. Пороки развития»;
4. «Методы медицинской генетики»;
5. «Хромосомные болезни. Хромосомный импринтинг. Семейная предрасположенность»;
6. «Моногенные наследственные болезни»;
7. «Синдром мальдигестии и мальабсорбции»;
8. «Мультифакториальные »;
9. «Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика. Просеивающие программы. Охрана окружающей среды»;
10. «Лечение наследственных заболеваний. Генотерапия».

Хромосомные болезни

1. Синдром трисомии длинного плеча 14-й хромосомы (синдром 14q+);
2. Синдром Орбели;
3. Синдром «кошачьего крика»;
4. Синдром Дауна;
5. Синдром хромосомы 18- q (делеция короткого плеча);
6. Болезнь Шершевского-Тернера;
7. Синдром Вольфа-Хиршхорна(2 шт)
8. Синдром трисомии 9 хромосомы;
9. Делеция хромосомы 10p(2 шт)
10. Синдром трисомии по длинному плечу хромосомы 10;
11. Синдром 11qтрисомии(2 шт);
12. Синдром Якобсена (синдром хромосомы 11q-);
13. Синдром хромосомы 14q+;
14. Синдром Клайнфельтера; Патау. Эдвардса;

Генная патология

1. Целиакия (2шт)
2. Фенилкетонурия (2шт)
3. Синдром Жильбера
4. Болезнь Вольмана (2шт)
5. Гиперкалийемическая форма парксизмальноймиоплегии(БолезньГамсторп)
6. Болезнь Хаммана-Рича
7. Синдром Криглера-Найяра

8. Миастения
9. Нейрофиброматоз
10. Синдром Гудпасчера
11. Синдром Луи-Бар
12. Хорея Гентингтона
13. Анальфапопротеинемия (болезнь Танжье)
14. Синдром Менкеса
15. МиодистрофияДюшенна-Беккера
16. Миотоническаядлиторфия (болезньШтейнерта, дистрофическая миотония)
17. Болезнь Паркинсона
18. Синдром Картагенера (2шт)
19. Наследственное мозжесковая атаксия Пьер-Мари
20. Врожденная миотония(болезнь Лейдена-Томсена)
21. Болезнь Вильсона-Коновалова(2шт)
22. Синдром Лёша-Нихена
23. Лоу синдром
24. Талассемия
25. Цистиноз
26. Синдром Стиклера
27. Болезнь Ослера-Раньдю-Вебера
28. Витамин-Д резистентный рахит
29. Синдром Марфана
30. Муковисцидоз
31. Серповидно-клеточная анемия
32. Галактоземия (3шт)
33. Гемофилия
34. Синдром Элерса-Данлоса
35. Несовершенный остеогенез (болеңызЛобштейна-Вролика)
36. Наследственный сфероцитоз
37. Синдром де Тони-Дебре-Фанкони
38. Фибродисплазияоссифицирующаяпрогрессирующая
39. Ахондроплазия
40. Болезнь Крона
41. Алкаптонурия
42. Мукополисахаридоз, тип 6 (синдром Марото-Лами) (3шт)
43. Метахромтическаялейкодистрофия
44. Синдром Лея
45. Синдром Кернса-Сейра
46. Мукополисахаридоз тип 2 (синдром Хантера)
47. Семейная гиперхолестеринемия
48. Мукополисахаридоз типа 8 (синдром Ди Ферранте)
49. Болезнь Фабри
50. Болезнь Нимана-Пика
51. Мукополисахаридох тип 3 (синдром Санфилиппо)

Раздаточные материалы: учебные истории болезни, ситуационные задачи, тестовые задания, альбомы по изучаемым темам, стандарты оказания специализированной помощи и протоколы по разбираемым темам.

3.4. Оборудование, используемое для образовательного процесса

№	Наименование	Количество
---	--------------	------------

1	Кабинет заведующего кафедрой	1 2 16 5
	Стол Стулья Книжный шкаф	
2	Ассистентская	1 3 4 2 1
	Стол Стулья Книжный шкаф Платяной шкаф	
3	Учебная комната № 1-4	4 21 66 9 2 4 42
	Стол Стулья Стенды Доска Книжный шкаф Наглядные пособия	
4	Персональный компьютер	1
5	Ноутбук	1
6	Видеопроектор мультимедийный	2
7	Экран	1
8	принтер/ксерокс	1
9	Оснащение лаборатории ГАУЗ АО ДГКБ (клиническая, иммунологическая) Оснащение отделения функциональной диагностики ГАУЗ АО ДГКБ Оснащение рентгенологического кабинета ГАУЗ АО ДГКБ Отделения ГАУЗ АО ДГКБ: педиатрическое, дневного стационара, неврологии, ортопедии, восстановительного и реабилитационного лечения	

3.5. Профессиональные базы данных, информационно-справочные системы, электронные образовательные ресурсы

№ п. п.	Название ресурса	Описание ресурса	Доступ	Адрес ресурса
Электронно-библиотечные системы				
1	«Консультант студента. Электронная библиотека медицинского вуза»	Для студентов и преподавателей медицинских и фармацевтических вузов. Предоставляет доступ к электронным версиям учебников, учебных пособий и периодическим	библиотека, индивидуальный доступ	http://www.studmedlib.ru/

		изданиям.		
2	PubMed	Бесплатная система поиска в крупнейшей медицинской библиографической базе данных MedLine. Документирует медицинские и биологические статьи из специальной литературы, а также даёт ссылки на полнотекстовые статьи.	библиотека, свободный доступ	http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/
3	Oxford Medicine Online	Коллекция публикаций Оксфордского издательства по медицинской тематике, объединяющая свыше 350 изданий в общий ресурс с возможностью перекрестного поиска. Публикации и включают TheOxfordHandbookofClinicalMedicine и TheOxfordTextbookofMedicine, электронные версии которых постоянно обновляются.	библиотека, свободный доступ	http://www.oxfordmedicine.com
4.	База знаний по биологии человека	Справочная информация по физиологии, клеточной биологии, генетике, биохимии, иммунологии,	библиотека, свободный доступ	http://humbio.ru/

		патологии. (Ресурс Института молекулярной генетики РАН.)		
5.	Медицинская он-лайн библиотека	Бесплатные справочники, энциклопедии, книги, монографии, рефераты, англоязычная литература, тесты.	библиотека, свободный доступ	http://med-lib.ru/
Информационные системы				
6.	Российская медицинская ассоциация	Профессиональный интернет-ресурс. Цель: содействие осуществлению эффективной профессиональной деятельности врачебного персонала. Содержит устав, персоналии, структура, правила вступления, сведения о Российском медицинском союзе	библиотека, свободный доступ	http://www.rmass.ru/
7.	Web-медицина	Сайт представляет каталог профессиональных медицинских ресурсов, включающий ссылки на наиболее авторитетные тематические сайты, журналы, общества, а также полезные документы и программы. Сайт предназначен для врачей, студентов, сотрудников медицинских университетов и научных учреждений.	библиотека, свободный доступ	http://webmed.irkutsk.ru/

Базы данных				
8.	Всемирная организация здравоохранения	Сайт содержит новости, статистические данные по странам входящим во всемирную организацию здравоохранения, информационные бюллетени, доклады, публикации ВОЗ и многое другое.	библиотека, свободный доступ	http://www.who.int/ru/
9.	Министерства науки и высшего образования Российской Федерации	Сайт Министерства науки и высшего образования Российской Федерации содержит новости, информационные бюллетени, доклады, публикации и многое другое	библиотека, свободный доступ	http://www.minobrnauki.gov.ru
10.	Министерство просвещения Российской Федерации	Сайт Министерства просвещения Российской Федерации содержит новости, информационные бюллетени, доклады, публикации и многое другое	библиотека, свободный доступ	https://edu.gov.ru/
11.	Федеральный портал «Российское образование»	Единое окно доступа к образовательным ресурсам. На данном портале предоставляется доступ к учебникам по всем отраслям медицины и здравоохранения	библиотека, свободный доступ	http://www.edu.ru/ http://window.edu.ru/catalog/?p_rubr=2.2.81.1
Библиографические базы данных				
12.	БД «Российская медицина»	Создается в ЦНМБ, охватывает весь фонд, начиная с	библиотека, свободный доступ	http://www.scsml.rssi.ru/

		<p>1988 года. База содержит библиографические описания статей из отечественных журналов и сборников, диссертаций и их авторефератов, а также отечественных и иностранных книг, сборников трудов институтов, материалы конференций и т.д. Тематически база данных охватывает все области медицины и связанные с ней области биологии, биофизики, биохимии, психологии и т.д.</p>		
13.	eLIBRARY.RU	<p>Российский информационный портал в области науки, технологии, медицины и образования, содержащий рефераты и полные тексты более 13 млн. научных статей и публикаций.</p> <p>На платформе eLIBRARY.RU доступны электронные версии более 2000 российских научно-технических журналов, в том числе более 1000 журналов в открытом доступе</p>	библиотека, свободный доступ	http://elibrary.ru/defaultx.asp

14.	Портал Электронная библиотека диссертаций	В настоящее время Электронная библиотека диссертаций РГБ содержит более 919000 полных текстов диссертаций и авторефератов	библиотека, свободный доступ	http://diss.rsl.ru/?menu=disscatalog/
15.	Медлайн.ру	Медико- биологический портал для специалистов. Биомедицинский журнал. Последнее обновление 7 февраля 2021 г.	библиотека, свободный доступ	http://www.medline.ru

3.6. Лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение, используемое в образовательном процессе

I. Коммерческие программные продукты		
1.	Операционная система MS Windows 7 Pro	Номер лицензии 48381779
2.	Операционная система MS Windows 10 Pro, MS Office	ДОГОВОР №142 А от 25.12.2019
3.	MS Office	Номер лицензии: 43234783, 67810502, 67580703, 64399692, 62795141, 61350919
4.	Kaspersky Endpoint Security для бизнеса Расширенный	Договор № 977 по/20 от 24.12.2020
5.	1С:Университет ПРОФ	ЛИЦЕНЗИОННЫЙ ДОГОВОР № 2191 от 15.10.2020
6.	1С: Библиотека ПРОФ	ЛИЦЕНЗИОННЫЙ ДОГОВОР № 2281 от 11.11.2020
II. Свободно распространяемое программное обеспечение		
1.	Google Chrome	Бесплатно распространяемое Условия распространения: https://play.google.com/about/play-terms/index.html
2.	Браузер «Yandex»	Бесплатно распространяемое Лицензионное соглашение на использование программ Браузер «Yandex» https://yandex.ru/legal/browser_agreement/
3.	Dr.WebCureIt!	Бесплатно распространяемое Лицензионное соглашение: https://st.drweb.com/static/new-www/files/license_CureIt_ru.pdf
4.	OpenOffice	Бесплатно распространяемое Лицензия: http://www.gnu.org/copyleft/lesser.html

5.	LibreOffice	Бесплатно распространяемое Лицензия: https://ru.libreoffice.org/about-us/license/
----	-------------	--

3.7. Ресурсы информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»

Стандарты оказания первичной медико-санитарной помощи

<https://www.rosminzdrav.ru/ministry/61/22/stranitsa-979/stranitsa-983/1-standarty-pervichnoy-mediko-sanitarnoy-pomoschi>

Стандарты оказания специализированной медицинской помощи

<https://www.rosminzdrav.ru/ministry/61/22/stranitsa-979/stranitsa-983/2-standarty-spetsializirovannoy-meditsinskoy-pomoschi>

Порядки оказания медицинской помощи населению Российской Федерации

<https://www.rosminzdrav.ru/ministry/61/4/stranitsa-857/poryadki-okazaniya-meditsinskoy-pomoschi-naseleniyu-rossiyskoy-federatsii>

Министерство здравоохранения Амурской области (документы)

<https://amurzdrav.ru/%D0%B4%D0%BE%D0%BA%D1%83%D0%BC%D0%B5%D0%BD%D1%82%D1%8B/>

Федеральная электронная медицинская библиотека

<http://www.femb.ru>

Союз педиатров России (Клинические рекомендации)

<http://www.pediatr-russia.ru>

Журнал «Педиатрия»

<http://pediatrijournal.ru>

Журнал «Российский вестник перинатологии и педиатрии»

<http://www.ped-perinatology.ru>

Журнал «Лечащий врач»

<http://www.lvrach.ru>

«Русский медицинский журнал»

<http://www.rmj.ru>

IV. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

4.1 Текущий тестовый контроль (входной, исходный), итоговый

4.1.1 Примеры тестовых заданий входного контроля знаний (с эталонами ответов)

Проводится на едином информационно-образовательном портале в системе

Moodle <https://educ-amursma.ru/mod/quiz/view.php?id=18393> общее количество тестовых заданий – 50.

1. МИТОЗ ИМЕЕТ ВАЖНОЕ БИОЛОГИЧЕСКОЕ ЗНАЧЕНИЕ, ПОТОМУ ЧТО

1. Лежит в основе механизма образования гамет
 2. Является источником комбинативной изменчивости
 3. Обеспечивает изменение исходного хромосомного набора
 4. Обеспечивает равномерное распределение наследственного материала между дочерними клетками
 5. Обеспечивает редупликацию наследственного материала материнской клетки
2. ПЕРЕВОД ТЕРМИНА, ИМЕЮЩЕГО ЗНАЧЕНИЕ «ПАРАЛИЧ ОДНОЙ КОНЕЧНОСТИ»:

1. monoplegia
2. paraplegia
3. diplegia
4. hemiplegia

ЭТАЛОНЫ ОТВЕТОВ НА ТЕСТОВЫЕ ЗАДАНИЯ 1-4. 2-1.

4.1.2 Примеры тестовых заданий исходного контроля знаний (с эталонами ответов)

Режим доступа <https://educ-amursma.ru/course/view.php?id=546>

Укажите один правильный ответ

1. ПРЕДМЕТ ИЗУЧЕНИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

- 1) заболевания животных
- 2) наследственные болезни человека
- 3) инфекционные болезни человека
- 4) болезни неонатального периода
- 5) травмы

2. ДЛЯ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ ХАРАКТЕРНО

- 1) полиорганность поражения, резистентность к терапии
- 2) острое течение
- 3) благоприятный исход заболевания
- 4) отсутствие хронизации процесса

ЭТАЛОНЫ ОТВЕТОВ НА ТЕСТОВЫЕ ЗАДАНИЯ 1-2. 2-1.

4.1.3. Примеры тестовых заданий итогового контроля знаний (с эталонами ответов)

Проводится в системе Moodle (эл. адрес <https://educ-amursma.ru/mod/quiz/view.php?id=18394>). Общее количество тестовых заданий – 100.

1. ДИПЛОИДНЫЙ НАБОР ХРОМОСОМ ОБРАЗУЕТСЯ В РЕЗУЛЬТАТЕ

- 1) мейоза
- 2) митоза
- 3) деления аутосом
- 4) деления половых хромосом

2. ГАПЛОИДНЫЙ НАБОР ХРОМОСОМ ОБРАЗУЕТСЯ В РЕЗУЛЬТАТЕ

- 1) мейоза
- 2) митоза
- 3) деления аутосом
- 4) деления половых хромосом

ЭТАЛОНЫ ОТВЕТОВ НА ТЕСТОВЫЕ ЗАДАНИЯ 1-3 2-4

4.2 СИТУАЦИОННЫЕ ЗАДАЧИ (С ЭТАЛОНАМИ ОТВЕТОВ)

Задача 1.

Мама девочки 6,5 месяцев обратилась к педиатру с жалобами на то, что ее ребенок не переворачивается, не сидит, не стоит на ногах. Анамнез жизни: от 1 беременности, протекавшей без особенностей, от 1 срочных родов, масса при рождении 2900. Вскармливание грудное. К 1,5 месяцам стала удерживать голову, с 2,5 – 3 месяцев переворачивается со спины на живот и обратно. Анамнез заболевания: с 3,5 месяцев у ребенка появилась рвота, стала отказываться от пищи, за 4 – й месяц прибавка в массе составила 100 мг (при норме 700 мг). В 4 месяца переболела ОРВИ, осложненной обструктивным синдромом, лечение получала в стационаре. После выписки из стационара мама заметила, что девочка стала менее активна, перестала переворачиваться, интересоваться игрушками, узнавать близких. Объективный осмотр: состояние ребенка тяжелое. Кожные покровы кофейно – желтой окраски. Признаки гипотрофии (дефицит массы 18 %). В легких дыхание пуэрильное, проводится по всем полям. Тоны сердца ритмичные. Живот мягкий, пальпируется край печени (выступает из – под края реберной дуги на 3 см) плотно – эластичной консистенции. Селезенка выступает из – под края реберной дуги на 1,5 см. Мышечная гипотония. Самостоятельно не сидит, не следит за игрушкой, взгляд фиксирован.

1. О каком заболевании у ребенка следует думать?
2. Дополнительные методы исследования, необходимые для подтверждения диагноза?
3. Прогноз у данного ребенка?
4. Прогноз для последующего потомства у данной супружеской пары.

Эталон решения задачи №1

1. Следует думать о наследственном заболевании, связанном с нарушением обмена липидов (болезни накопления) – болезнь Тея – Сакса.
2. Консультация невролога; исследование глазного дна (симптом «вишневой косточки»); исследование органов зрения и слуха; сбор информации и оформление родословной; выявление гетерозиготности у родителей; ДНК – диагностика.
3. Прогноз неблагоприятный, летальный исход к 3 годам.
4. Тип наследования заболевания аутосомно – рецессивный: больной ребенок рождается в семье, где оба родителя являются носителями мутантного гена. Прогноз для последующих детей: 25 % - вероятность рождения здорового ребенка; 25 % - больного ребенка; 50 % - фенотипически здорового носителя мутантного гена.

4.3 Перечень практических навыков, которыми должен обладать студент после освоения дисциплины

1. Получать информацию о больных и здоровых членах семьи на основании опроса, осмотра и имеющихся медицинских документов.
2. Провести объективное обследование пробанда по органам и системам, осмотр родителей и других родственников.
3. Диагностировать синдромы, требующие оказания неотложной помощи, установления ее объемов и последовательности.
4. Направлять на специальные исследования (биохимическое, цитогенетическое, молекулярно – генетическое, ультразвуковое и др.).
5. Устанавливать предварительный диагноз и проводить дифференциальную диагностику наследственных болезней.
6. Выявлять индивидов с повышенным риском развития мультифакториальных заболеваний.
7. Определять показания для направления на консультацию к врачам других специальностей.
8. Обосновать тактику лечения больного с наследственным заболеванием (на дому, в детском специализированном учреждении, стационаре).
9. Оценивать результаты лабораторных и специальных методов диагностики наследственных болезней.
10. Оформлять медицинскую документацию и направление для медико – генетического консультирования.
11. Обследовать больного на выявление наследственной патологии, распознавать общие проявления наследственной патологии, диагностировать врожденные морфогенетические варианты, правильно использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного.
12. Проводить профилактические мероприятия, направленные на предупреждение наследственных и врожденных заболеваний, снижение частоты широко распространенных заболеваний мультифакториальной природы.

4.4 Перечень вопросов к зачету

1. Медицинская генетика. Предмет и задачи медицинской генетики.
2. История становления медицинской генетики.
3. Этиология наследственных болезней. Мутации.
4. Классификация наследственных болезней. Патогенез наследственных болезней (молекулярный, клеточный, тканевой уровни).
5. Семиотика наследственной патологии, принципы клинической диагностики.
6. Клинико-морфологический осмотр. Стигмы дизэмбриогенеза.
7. Этапы постановки диагноза наследственных болезней.
8. Признаки наследственных болезней.

9. Просеивающие программы. Неонатальный скрининг.
10. Клинико-генеалогический метод. Определение, суть метода, показания для его применения.
11. Цитогенетический метод. Определение, суть метода, показания для его применения.
12. Биохимический метод. Определение, суть метода, показания для его применения.
13. Молекулярно-генетический метод. Определение, суть метода, показания для его применения.
14. Классификация тератогенов. Критические периоды внутриутробного периода онтогенеза.
15. Пороки развития.
16. Классификация и общая характеристика хромосомных болезней.
17. Аномалии аутосом. Синдром Дауна, Патау, Эдвардса.
18. Аномалии половых хромосом. Синдром Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера.
19. Болезнь Реклингхаузена.
20. Анемия Минковского-Шоффара.
21. Синдром Марфана.
22. Ахондроплазия.
23. Несовершенный остеогенез.
24. Синдром Альпорта.
25. Муковисцидоз.
26. Целиакия.
27. Аденогенитальный синдром.
28. Врожденный гипотиреоз.
29. Синдром Луи-Барр.
30. Болезнь Вильсона-Коновалова.
31. Болезнь Картагенера.
32. Моногенные наследственные болезни с X-сцепленным-доминантным типом наследования (витамин Д-резистентный рахит, синдром Блоха-Сульцбергера).
33. Моногенные наследственные болезни с X-сцепленным-рецессивным типом наследования (гемофилия, миодистрофия Дюшенна-Беккера).
34. Моногенные наследственные болезни с Y-сцепленным типом наследования (мужское бесплодие),
35. Моногенные наследственные болезни с митохондриальным типом наследования (атрофия зрительного нерва Лебера, митохондриальная миопатия).
36. Наследственные болезни обмена аминокислот (фенилкетонурия, гомоцистинурия).
37. Наследственные болезни обмена углеводов (галактоземия, фруктоземия).
38. Наследственные болезни обмена углеводов (гликогенозы).
39. Наследственные болезни обмена углеводов (мукополисахаридозы).
40. Наследственные болезни обмена липидов (болезнь Гоше, болезнь Тея-Сакса).
41. Наследственные болезни обмена липидов (болезнь Ниманна-Пика, болезнь Фабри).
42. Наследственные болезни обмена липидов (лейкодистрофия, семейная гиперхолестеринемия).
43. Генетические и средовые факторы риска развития болезней с наследственным предрасположением.
44. Профилактика наследственных болезней. Преконцепционная подготовка.
45. Медико-генетическое консультирование: задачи и этапы проведения.
46. Пренатальная диагностика. Методы пренатальной диагностики.
47. Патогенетическое лечение наследственных болезней.
48. Симптоматическое лечение наследственных болезней.
49. Этиологическое лечение наследственных болезней.
50. Деонтологические и этические вопросы медицинской генетики.

УТВЕРЖДЕНО
на заседании кафедры
«Детские болезни»
протокол № 15 от 22.06. 2022 г.

Заведующий кафедрой
Е.Б.Романцова 

**ДОПОЛНЕНИЯ И ИЗМЕНЕНИЯ К РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЕ
ПО ДИСЦИПЛИНЕ «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»
СПЕЦИАЛЬНОСТЬ 31.05.01 ЛЕЧЕБНОЕ ДЕЛО
НА 2022 – 2023 УЧЕБНЫЙ ГОД**

Преподавание по дисциплине «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА» специальность 31.05.01 Лечебное дело будет проводиться согласно утвержденной рабочей программы.

В рабочую программу внесены изменения в п. 3.6. Лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение, используемое в образовательном процессе.

Перечень программного обеспечения (коммерческие программные продукты)

№ п/п	Перечень программного обеспечения (коммерческие программные продукты)	Реквизиты подтверждающих документов
1.	Операционная система MSWindows 7 Pro	Номер лицензии 48381779
2.	Операционная система MSWindows 10 Pro	ДОГОВОР №УТ-368 от 21.09.2021
3.	MS Office	Номер лицензии: 43234783, 67810502, 67580703, 64399692, 62795141, 61350919
4.	Kaspersky Endpoint Security для бизнесаРасширенный	Договор 326по/21-ИБ от 26.11.2021
5.	1С Бухгалтерия и 1С Зарплата	ЛИЦЕНЗИОННЫЙ ДОГОВОР 612/Л от 02.02.2022
6.	1С: Университет ПРОФ	ЛИЦЕНЗИОННЫЙ ДОГОВОР № ЦБ-1151 от 01.14.2022
7.	1С: Библиотека ПРОФ	ЛИЦЕНЗИОННЫЙ ДОГОВОР № 2281 от 11.11.2020
8.	Консультант Плюс	Договор № 37/С от 25.02.2022
9.	Актион 360	Договор № 574 от 16.11.2021
10.	Среда электронного обучения 3KL(Русский Moodle)	Договор № 1362.2 от 15.11.2021
11.	Astra Linux Common Edition	Договор № 142 А от 21.09.2021
12.	Информационная система "Планы"	Договор № 8245 от 07.06.2021

13.	1С:Документооборот	Договор № 2191 от 15.10.2020
14.	Р7-Офис	Договор № 2 КС от 18.12.2020

Перечень свободно распространяемого программного обеспечения

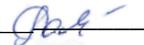
№ п/п	Перечень свободно распространяемого программного обеспечения	Ссылки на лицензионное соглашение
1.	Браузер «Яндекс»	Бесплатно распространяемое Лицензионное соглашение на использование программ Браузер «Яндекс» https://yandex.ru/legal/browser_agreement/
2.	Яндекс.Телемост	Бесплатно распространяемое Лицензионное соглашение на использование программ https://yandex.ru/legal/telemost_mobile_agreement/
3.	Dr.WebCureIt!	Бесплатно распространяемое Лицензионное соглашение: https://st.drweb.com/static/new-www/files/license_CureIt_ru.pdf
4.	OpenOffice	Бесплатно распространяемое Лицензия: http://www.gnu.org/copyleft/lesser.html
5.	LibreOffice	Бесплатно распространяемое Лицензия: https://ru.libreoffice.org/about-us/license/

Проверка уровня знаний, полученных при изучении дисциплины, будет проводиться в виде тестирования на платформе ЭИОС (Moodle).

УТВЕРЖДЕНО
на заседании кафедры
«Детские болезни»

протокол № 12 от 17.05. 2023 г.

Заведующий кафедрой

Е.Б.Романцова 

**ДОПОЛНЕНИЯ И ИЗМЕНЕНИЯ К РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЕ
ПО ДИСЦИПЛИНЕ «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»
СПЕЦИАЛЬНОСТЬ 31.05.01 ЛЕЧЕБНОЕ ДЕЛО
НА 2023 – 2024 УЧЕБНЫЙ ГОД**

Внести изменение на ст. 46, актуализировать таблицу в разделе «Лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение, используемое в образовательном процессе».

Перечень программного обеспечения (коммерческие программные продукты)

№ п/п	Перечень программного обеспечения (коммерческие программные продукты)	Реквизиты подтверждающих документов
1	Операционная система MSWindows 7 Pro	Номер лицензии 48381779
2	Операционная система MSWindows 10 Pro	ДОГОВОР №УТ-368 от 21.09.2021
3	MS Office	Номер лицензии: 43234783, 67810502, 67580703, 64399692, 62795141, 61350919
4	Kaspersky Endpoint Security для бизнеса – Стандартный Russian Edition. 50-99 Node 2 year Educational Renewal License	Договор 165А от 25.11.2022
5	1С Бухгалтерия и 1С Зарплата	ЛИЦЕНЗИОННЫЙ ДОГОВОР 612/Л от 02.02.2022
6	1С:Университет ПРОФ	ЛИЦЕНЗИОННЫЙ ДОГОВОР № ЦБ-1151 от 01.14.2022
7	1С: Библиотека ПРОФ	ЛИЦЕНЗИОННЫЙ ДОГОВОР № 2281 от 11.11.2020
8	Консультант Плюс	Договор № 37/С от 25.02.2022
9	Контур.Толк	Договор № К007556/22 от 19.09.2022
10	Среда электронного обучения ЗКЛ(Русский Moodle)	Договор № 1362.3 от 21.11.2022
11	Astra Linux Common Edition	Договор № 142 А от 21.09.2021
12	Информационная система "Планы"	Договор № 9463 от 25.05.2022
13	1С: Документооборот	Договор № 2191 от 15.10.2020
14	Р7-Офис	Договор № 2 КС от 18.12.2020

Перечень свободно распространяемого программного обеспечения

№ п/п	Перечень свободно распространяемого программного обеспечения	Ссылки на лицензионное соглашение
1	Браузер «Яндекс»	Бесплатно распространяемое Лицензионное соглашение на использование программ Браузер «Яндекс» https://yandex.ru/legal/browser_agreement/
2	Яндекс.Телемост	Бесплатно распространяемое Лицензионное соглашение на использование программ https://yandex.ru/legal/telemost_mobile_agreement/
3	Dr.WebCureIt!	Бесплатно распространяемое

		Лицензионное соглашение: https://st.drweb.com/static/new-www/files/license_CureIt_ru.pdf
4	OpenOffice	Бесплатно распространяемое Лицензия: http://www.gnu.org/copyleft/lesser.html
5	LibreOffice	Бесплатно распространяемое Лицензия: https://ru.libreoffice.org/about-us/license/
6	VK Звонки	Бесплатно распространяемое https://vk.com/licence

УТВЕРЖДЕНО
на заседании кафедры «Детских
болезней»
протокол № 10 от 24.04.2024 г.

**ДОПОЛНЕНИЯ И ИЗМЕНЕНИЯ К РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЕ
ПО ДИСЦИПЛИНЕ «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»
СПЕЦИАЛЬНОСТЬ 31.05.01 ЛЕЧЕБНОЕ ДЕЛО
НА 2024 – 2025 УЧЕБНЫЙ ГОД**

1 Внести изменение и актуализировать таблицу в разделе «Профессиональные базы данных, информационно-справочные системы, электронные образовательные ресурсы».

Название ресурса	Описание ресурса	Доступ	Адрес ресурса
Электронно-библиотечные системы			
«Консультант студента. Электронная библиотека медицинского вуза»	Для студентов и преподавателей медицинских и фармацевтических вузов. Предоставляет доступ к электронным версиям учебников, учебных пособий и периодическим изданиям.	Доступ удаленный, после регистрации под профилем вуза	http://www.studmedlib.ru/
«Консультант врача» Электронная медицинская библиотека.	Материалы, размещенные в библиотеке, разработаны ведущими российскими специалистами на основании современных научных знаний (доказательной медицины). Информация подготовлена с учетом позиции научно-практического медицинского общества (мирового, европейского и российского) по соответствующей специальности. Все материалы прошли обязательное независимое рецензирование.	Доступ удаленный, после регистрации под профилем вуза	http://www.rosmedlib.ru/cgi-bin/mb4x
ЭБС «Bookup»	Большая медицинская библиотека-информационно-образовательная платформа для совместного использования электронных учебных, учебно-методических изданий медицинских вузов России и стран СНГ	Доступ удаленный, после регистрации под профилем вуза	https://www.books-up.ru/
ЭБС «Лань»	Сетевая электронная библиотека медицинских вузов-электронная база данных произведений учебного и научного характера медицинской тематики, созданная с целью реализации сетевых форм профессиональных образовательных программ, открытый доступ к учебным материалам для вузов-партнеров	Доступ удаленный, после регистрации под профилем вуза	https://e.lanbook.com/
Научная электронная библиотека «КиберЛенинка»	КиберЛенинка - это научная электронная библиотека, построенная на парадигме открытой науки (OpenScience), основными задачами которой является популяризация науки и научной деятельности, общественный контроль качества научных публикаций, развитие междисциплинарных исследований, современного института научной рецензии, повышение цитируемости российской науки и построение инфраструктуры знаний. Содержит более 2,3 млн научных статей.	свободный доступ	https://cyberleninka.ru/

OxfordMedicineOnline	Коллекция публикаций Оксфордского издательства по медицинской тематике, объединяющая свыше 350 изданий в общий ресурс с возможностью перекрестного поиска. Публикации включают TheOxfordHandbookofClinicalMedicine и TheOxfordTextbookofMedicine, электронные версии которых постоянно обновляются.	свободный доступ	http://www.oxfordmedicine.com
База знаний по биологии человека	Справочная информация по физиологии , клеточной биологии , генетике , биохимии , иммунологии , патологии . (Ресурс Института молекулярной генетики РАН .)	свободный доступ	http://humbio.ru/
Медицинская онлайн библиотека	Бесплатные справочники, энциклопедии, книги, монографии, рефераты, англоязычная литература, тесты.	свободный доступ	https://www.medlib.ru/library/library/books
Информационные системы			
Рубрикатор клинических рекомендаций	Ресурс Минздрава России, в котором размещаются клинические рекомендации, разработанные и утвержденные медицинскими профессиональными некоммерческими организациями Российской Федерации, а также методические руководства, номенклатуры и другие справочные материалы.	Ссылка на скачивание приложения	https://cr.minzdrav.gov.ru/#/
Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ)	Федеральная электронная медицинская библиотека входит в состав единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения в качестве справочной системы. ФЭМБ создана на базе фондов Центральной научной медицинской библиотеки им. И.М. Сеченова.	свободный доступ	https://femb.ru/
Российская медицинская ассоциация	Профессиональный интернет-ресурс. Цель: содействие осуществлению эффективной профессиональной деятельности врачебного персонала. Содержит устав, персоналии, структура, правила вступления, сведения о Российском медицинском союзе.	свободный доступ	http://www.rmass.ru/
Web-медицина	Сайт представляет каталог профессиональных медицинских ресурсов, включающий ссылки на наиболее авторитетные тематические сайты, журналы, общества, а также полезные документы и программы. Сайт предназначен для врачей, студентов, сотрудников медицинских университетов и научных учреждений.	свободный доступ	http://webmed.irkutsk.ru/
Базы данных			
Всемирная организация здравоохранения	Сайт содержит новости, статистические данные по странам входящим во всемирную организацию здравоохранения, информационные бюллетени, доклады, публикации ВОЗ и многое другое.	свободный доступ	http://www.who.int/ru/
Министерство науки и высшего образования Российской Федерации	Сайт Министерства науки и высшего образования Российской Федерации содержит новости, информационные бюллетени, доклады, публикации и многое другое	свободный доступ	http://www.minobrnauki.gov.ru
Министерство просвещения Российской Федерации	Сайт Министерства просвещения Российской Федерации содержит новости, информационные бюллетени, доклады, публикации и многое другое	свободный доступ	https://edu.gov.ru/
Федеральный портал «Российское образование»	Единое окно доступа к образовательным ресурсам. На данном портале предоставляется доступ к учебникам по всем отраслям медицины и здравоохранения.	свободный доступ	http://www.edu.ru/
Polpred.com	Электронная библиотечная система Деловые средства массовой информации. Обзор СМИ	свободный доступ	https://polpred.com/news
Библиографические базы данных			
БД «Российская медицина»	Создается в ЦНМБ, охватывает весь фонд, начиная с 1988 года. База содержит библиографические описания статей из отечественных журналов и сборников, диссертаций и их авторефератов, а также отечественных и иностранных книг, сборников трудов институтов, материалы конференций и т.д.	свободный доступ	https://rucml.ru/

	Тематически база данных охватывает все области медицины и связанные с ней области биологии, биофизики, биохимии, психологии и т.д.		
PubMed	Текстовая база данных медицинских и биологических публикаций на английском языке. База данных PubMed представляет собой электронно-поисковую систему с бесплатным доступом к 30 миллионам публикаций из 4800 индексируемых журналов по медицинским тематикам. В базе содержатся статьи, опубликованные с 1960 года по сегодняшний день, включающие сведения с MEDLINE, PreMEDLINE, NLM. Каждый год портал пополняется более чем 500 тысячами новых работ.	свободный доступ	http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/
eLIBRARY.RU	Российский информационный портал в области науки, технологии, медицины и образования, содержащий рефераты и полные тексты более 13 млн. научных статей и публикаций. На платформе eLIBRARY.RU доступны электронные версии более 2000 российских научно-технических журналов, в том числе более 1000 журналов в открытом доступе.	Полный функционал сайта доступен после регистрации	http://elibrary.ru/defaultx.asp
Электронная библиотека диссертаций (РГБ)	В настоящее время Электронная библиотека диссертаций РГБ содержит более 919000 полных текстов диссертаций и авторефератов.	свободный доступ	http://diss.rsl.ru/?menu=disscatalog/
Медлайн.ру	Медико-биологический портал для специалистов. Биомедицинский журнал.	свободный доступ	https://journal.scbmt.ru/jour/index
Официальный интернет-портал правовой информации	Единый официальный государственный информационно-правовой ресурс в России	свободный доступ	http://pravo.gov.ru/

2 Внести изменение и актуализировать таблицу в разделе «Лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение, используемое в образовательном процессе».

Перечень программного обеспечения (коммерческие программные продукты)

№ п/п	Перечень программного обеспечения (коммерческие программные продукты)	Реквизиты подтверждающих документов
1.	Операционная система MS Windows 7 Pro	Номер лицензии 48381779
2.	Операционная система MS Windows 10 Pro	ДОГОВОР № УТ-368 от 21.09.2021
3.	MS Office	Номер лицензии: 43234783, 67810502, 67580703, 64399692, 62795141, 61350919
4.	Kaspersky Endpoint Security для бизнеса – Стандартный Russian Edition. 50-99 Node 2 year Educational Renewal License	Договор 165А от 25.11.2022
5.	1С Бухгалтерия и 1С Зарплата	ЛИЦЕНЗИОННЫЙ ДОГОВОР 612/Л от 02.02.2022 (доп. лицензии)
6.	1С: Университет ПРОФ	ЛИЦЕНЗИОННЫЙ ДОГОВОР № КрЦБ-004537 от 19.12.2023
7.	1С: Библиотека ПРОФ	ЛИЦЕНЗИОННЫЙ ДОГОВОР № 2281 от 11.11.2020
8.	Консультант Плюс	Договор № 37-2С от 27.03.2023
9.	Контур.Толк	Договор № К1029608/23 от 04.09.2023
10.	Среда электронного обучения 3KL(Русский Moodle)	Договор № 1362.4 от 11.12.2023
11.	AstraLinuxCommonEdition	Договор № 142 А от 21.09.2021
12.	Информационная система "Планы"	Договор № 1338-23 от 25.05.2023
13.	1С: Документооборот	Договор № 2191 от 15.10.2020
14.	Р7-Офис	Договор № 2 КС от 18.12.2020

Перечень свободно распространяемого программного обеспечения

№ п/п	Перечень свободно распространяемого	Ссылки на лицензионное соглашение
-------	-------------------------------------	-----------------------------------

	программного обеспечения	
1.	Браузер «Яндекс»	Бесплатно распространяемое Лицензионное соглашение на использование программ Браузер «Яндекс» https://yandex.ru/legal/browser_agreement/
2.	Яндекс.Телемост	Бесплатно распространяемое Лицензионное соглашение на использование программ https://yandex.ru/legal/telemost_mobile_agreement/
3.	Dr.WebCureIt!	Бесплатно распространяемое Лицензионное соглашение: https://st.drweb.com/static/new-www/files/license_CureIt_ru.pdf
4.	OpenOffice	Бесплатно распространяемое Лицензия: http://www.gnu.org/copyleft/lesser.html
5.	LibreOffice	Бесплатно распространяемое Лицензия: https://ru.libreoffice.org/about-us/license/
6.	VK Звонки	Бесплатно распространяемое https://vk.com/licence
7.	KasperskyFreeAntivirus	Бесплатно распространяемое https://products.s.kaspersky-labs.com/homeuser/Kaspersky4Win2021/21.16.6.467/english-0.207.0/3830343439337c44454c7c4e554c4c/kis_eula_en-in.txt

УТВЕРЖДЕНО

на заседании кафедры «Детских
болезней»

протокол № 8 от 26.03.2025 г.

зав. кафедрой  Романцова Е.Б.

**ДОПОЛНЕНИЯ И ИЗМЕНЕНИЯ К РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЕ
ПО ДИСЦИПЛИНЕ «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»
СПЕЦИАЛЬНОСТЬ 31.05.01 ЛЕЧЕБНОЕ ДЕЛО
НА 2025 – 2026 УЧЕБНЫЙ ГОД**

1. Внести изменение и актуализировать таблицу в разделе 3.5. Профессиональные базы данных, информационно-справочные системы, электронные образовательные ресурсы.

Название ресурса	Описание ресурса	Доступ	Адрес ресурса
Электронно-библиотечные системы			
«Консультант студента. Электронная библиотека медицинского вуза»	Для студентов и преподавателей медицинских и фармацевтических вузов. Предоставляет доступ к электронным версиям учебников, учебных пособий и периодическим изданиям.	Доступ удаленный, после регистрации под профилем вуза	https://www.studentlibrary.ru/
Справочно-информационная система «MedBaseGeotar».	Справочно-информационная система «MedBaseGeotar» предназначена для практикующих медицинских специалистов, научных сотрудников, преподавателей, аспирантов, ординаторов, студентов старших курсов обучения, руководителей в сфере здравоохранения для оперативного поиска, отбора и чтения необходимой для работы медицинской литературы в едином источнике данных.	Доступ удаленный, после регистрации под профилем вуза	https://mbasegeotar.ru/pages/index.html
ЭБС «Bookup»	Большая медицинская библиотека-информационно-образовательная платформа для совместного использования электронных учебных, учебно-методических изданий медицинских вузов России и стран СНГ	Доступ удаленный, после регистрации под профилем вуза	https://www.books-up.ru/
ЭБС «Лань»	Сетевая электронная библиотека медицинских вузов- электронная база данных произведений учебного и научного характера медицинской тематики, созданная с целью реализации сетевых форм профессиональных образовательных программ, открытый доступ к учебным материалам для вузов-партнеров	Доступ удаленный, после регистрации под профилем вуза	https://e.lanbook.com/
Научная электронная библиотека «КиберЛенинка»	КиберЛенинка- это научная электронная библиотека, построенная на парадигме открытой науки (OpenScience), основными задачами которой является популяризация науки и научной деятельности, общественный контроль качества научных публикаций, развитие междисциплинарных исследований, современного института научной рецензии,	свободный доступ	https://cyberleninka.ru/

	повышение цитируемости российской науки и построение инфраструктуры знаний. Содержит более 2,3 млн. научных статей.		
OxfordMedicineOnline	Коллекция публикаций Оксфордского издательства по медицинской тематике, объединяющая свыше 350 изданий в общий ресурс с возможностью перекрестного поиска. Публикации включают TheOxfordHandbookofClinicalMedicine и TheOxfordTextbookofMedicine, электронные версии которых постоянно обновляются.	свободный доступ	http://www.oxfordmedicine.com
База знаний по биологии человека	Справочная информация по физиологии, клеточной биологии, генетике, биохимии, иммунологии, патологии. (Ресурс Института молекулярной генетики РАН.)	свободный доступ	http://humbio.ru/
Медицинская он-лайн библиотека	Бесплатные справочники, энциклопедии, книги, монографии, рефераты, англоязычная литература, тесты.	свободный доступ	https://www.medlib.ru/library/library/books
Информационные системы			
Рубрикатор клинических рекомендаций	Ресурс Минздрава России, в котором размещаются клинические рекомендации, разработанные и утвержденные медицинскими профессиональными некоммерческими организациями Российской Федерации, а также методические руководства, номенклатуры и другие справочные материалы.	ссылка на скачивание приложения	https://cr.minzdrav.gov.ru/#/
Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ)	Федеральная электронная медицинская библиотека входит в состав единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения в качестве справочной системы. ФЭМБ создана на базе фондов Центральной научной медицинской библиотеки им. И. М. Сеченова.	свободный доступ	https://femb.ru/
Российская медицинская ассоциация	Профессиональный интернет-ресурс. Цель: содействие осуществлению эффективной профессиональной деятельности врачебного персонала. Содержит устав, персоналии, структура, правила вступления, сведения о Российском медицинском союзе.	свободный доступ	http://www.rmass.ru/
Web-медицина	Сайт представляет каталог профессиональных медицинских ресурсов, включающий ссылки на наиболее авторитетные тематические сайты, журналы, общества, а также полезные документы и программы. Сайт предназначен для врачей, студентов, сотрудников медицинских университетов и научных учреждений.	свободный доступ	http://webmed.irkutsk.ru/
Базы данных			
Всемирная организация здравоохранения	Сайт содержит новости, статистические данные по странам входящим во всемирную организацию здравоохранения, информационные бюллетени, доклады, публикации ВОЗ и многое другое.	свободный доступ	http://www.who.int/ru/
Министерство науки и высшего образования Российской Федерации	Сайт Министерства науки и высшего образования Российской Федерации содержит новости, информационные бюллетени, доклады, публикации и многое другое	свободный доступ	http://www.minobrnauki.gov.ru
Министерство просвещения Российской Федерации	Сайт Министерства просвещения Российской Федерации содержит новости, информационные бюллетени, доклады, публикации и многое другое	свободный доступ	https://edu.gov.ru/
Федеральный портал	Единое окно доступа к образовательным	свободный	http://www.edu.ru/

«Российское образование»	ресурсам. На данном портале предоставляется доступ к учебникам по всем отраслям медицины и здравоохранения.	доступ	
Polpred.com	Электронная библиотечная система Деловые средства массовой информации. Обзор СМИ	свободный доступ	https://polpred.com/news
Библиографические базы данных			
БД «Российская медицина»	Создается в ЦНМБ, охватывает весь фонд, начиная с 1988 года. База содержит библиографические описания статей из отечественных журналов и сборников, диссертаций и их авторефератов, а также отечественных и иностранных книг, сборников трудов институтов, материалы конференций и т.д. Тематически база данных охватывает все области медицины и связанные с ней области биологии, биофизики, биохимии, психологии и т.д.	свободный доступ	https://rucml.ru/
PubMed	Текстовая база данных медицинских и биологических публикаций на английском языке. База данных PubMed представляет собой электронно-поисковую систему с бесплатным доступом к 30 миллионам публикаций из 4800 индексируемых журналов по медицинским тематикам. В базе содержатся статьи, опубликованные с 1960 года по сегодняшний день, включающие сведения с MEDLINE, PreMEDLINE, NLM. Каждый год портал пополняется более чем 500 тысячами новых работ.	свободный доступ	https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/
eLIBRARY.RU	Российский информационный портал в области науки, технологии, медицины и образования, содержащий рефераты и полные тексты более 13 млн. научных статей и публикаций. На платформе eLIBRARY.RU доступны электронные версии более 2000 российских научно-технических журналов, в том числе более 1000 журналов в открытом доступе.	Полный функционал сайта доступен после регистрации	http://elibrary.ru/defaultx.asp
Электронная библиотека диссертаций (РГБ)	В настоящее время Электронная библиотека диссертаций РГБ содержит более 919000 полных текстов диссертаций и авторефератов.	свободный доступ	http://diss.rsl.ru/?menu=disscatalog/
Медлайн.ру	Медико-биологический портал для специалистов. Биомедицинский журнал.	свободный доступ	https://journal.scbmt.ru/jour/index
Официальный интернет-портал правовой информации	Единый официальный государственный информационно-правовой ресурс в России	свободный доступ	http://pravo.gov.ru/

2. Внести изменение и актуализировать таблицу в разделе 3.6.«Лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение, используемое в образовательном процессе».

Перечень программного обеспечения (коммерческие программные продукты)

№ п/п	Перечень программного обеспечения (коммерческие программные продукты)	Реквизиты подтверждающих документов
1.	Операционная система MSWindows 7 Pro	Номер лицензии 48381779
2.	Операционная система MSWindows 10 Pro	ДОГОВОР №УТ-368 от 21.09.2021
3.	MS Office	Номер лицензии: 43234783, 67810502, 67580703, 64399692, 62795141, 61350919
4.	Kaspersky Endpoint Security для бизнеса – Стандартный Russian Edition. 50-99 Node 1 year Educational Renewal License	Договор № 7 АА от 07.02.2025

5.	1С Бухгалтерия и 1С Зарплата	ЛИЦЕНЗИОННЫЙ ДОГОВОР 612/Л от 02.02.2022 (доп. лицензии)
6.	1С:Университет ПРОФ	ЛИЦЕНЗИОННЫЙ ДОГОВОР № КрЦБ-004537 от 19.12.2023
7.	1С: Библиотека ПРОФ	ЛИЦЕНЗИОННЫЙ ДОГОВОР № 2281 от 11.11.2020
8.	Консультант Плюс	Контракт № 41АА от 27.12.2024
9.	Контур.Толк	Договор № К213753/24 от 13.08.2024
10.	Среда электронного обучения ЗКЛ(Русский Moodle)	Договор № 1362.5 от 20.11.2024
11.	AstraLinuxCommonEdition	Договор № 142 А от 21.09.2021
12.	Информационная система "Планы"	Договор № 2873-24 от 28.06.2024
13.	1С: Документооборот	Договор № 2191 от 15.10.2020
14.	Р7-Офис	Договор № 2 КС от 18.12.2020
15.	Лицензия "ОС РОСА ХРОМ рабочая станция"	Договор № 88А от 22.08.2024
16.	Альт Сервер Виртуализации 10 (для среднего специального и высшего профессионального образования)	Договор № 14АК от 27.09.2024
17.	Dr.WebDesktopSecuritySuite Комплексная защита + Центр Управления на 12 мес.	Договор № 8 от 21.10.2024
18.	Программное обеспечение «Расписание для учебных заведений»	Договор № 82А от 30.07.2024

Перечень свободно распространяемого программного обеспечения

№ п/п	Перечень свободно распространяемого программного обеспечения	Ссылки на лицензионное соглашение
1.	Браузер «Яндекс»	Бесплатно распространяемое Лицензионное соглашение на использование программ Браузер «Яндекс» https://yandex.ru/legal/browser_agreement/
2.	Яндекс.Телемост	Бесплатно распространяемое Лицензионное соглашение на использование программ https://yandex.ru/legal/telemost_mobile_agreement/
3.	Dr.WebCureIt!	Бесплатно распространяемое Лицензионное соглашение: https://st.drweb.com/static/new-www/files/license_CureIt_ru.pdf
4.	OpenOffice	Бесплатно распространяемое Лицензия: http://www.gnu.org/copyleft/lesser.html
5.	LibreOffice	Бесплатно распространяемое Лицензия: https://ru.libreoffice.org/about-us/license/
6.	VK Звонки	Бесплатно распространяемое https://vk.com/licence
7.	Kaspersky Free Antivirus	Бесплатно распространяемое https://products.s.kaspersky-labs.com/homeuser/Kaspersky4Win2021/21.16.6.467/english-0.207.0/3830343439337c44454c7c4e554c4c/kis_eula_en-in.txt

3. Актуализировать перечень электронных учебников:

В разделе 3.1 Основная литература:

1. Биология. Кн. 3. Медицинская генетика : учебник : в 8 кн. / под ред. Р. Р. Исламова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 200 с. - ISBN 978-5-9704-8141-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970481417.html> (дата обращения: 30.10.2024). - Режим доступа : по подписке.
2. Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-7934-6. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970479346.html> (дата обращения: 11.11.2024). - Режим доступа : по подписке.
3. Медицинская генетика : национальное руководство / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 896 с. (Серия "Национальные

руководства") - ISBN 978-5-9704-8557-6. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970485576.html> (дата обращения: 30.10.2024). - Режим доступа : по подписке.

В разделе 3.2 Дополнительная литература:

1. Авилова, Т. М. Генетика человека. Наследственные болезни : учебно-методическое пособие / Т. М. Авилова, А. Н. Мохаммад, А. Н. Кривицкая. — Волгоград : ВолГМУ, 2020. — 72 с. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/141171> (дата обращения: 14.12.2022). — Режим доступа: для авториз. пользователей.
 2. Сборник задач по общей и медицинской генетике : учебно-методическое пособие / О. В. Воронкова, И. А. Осихов, А. Г. Семенов [и др.]. — Томск : СибГМУ, 2022. — 172 с. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/283460> (дата обращения: 14.12.2022). — Режим доступа: для авториз. пользователей.
 3. Молекулярные основы наследственности : учебное пособие / О. В. Воронкова, И. Е. Есимова, С. Б. Мосихин и др. - Томск : Издательство СибГМУ, 2021. - 115 с. - Текст : электронный // ЭБС "Букап" : [сайт]. - URL : <https://www.books-up.ru/ru/book/molekulyarnye-osnovy-nasledstvennosti-13620253/> (дата обращения: 13.03.2023). - Режим доступа : по подписке.
4. Внести изменение в разделе 3.7. Ресурсы информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»:
1. Электронный адрес библиотеки Амурской ГМА заменить на <https://amurgma.ru/obuchenie/biblioteki/biblioteka-amurskoy-gma/>
 2. Электронный адрес Электронно-библиотечная система «Консультант студента» заменить на <https://www.studentlibrary.ru>

5. Актуализировать лекционный материал:

1) В лекцию №2 включить вопросы методов исследования хромосомного набора человека: стандартное цитогенетическое исследование (показания, технология выполнения; нормальный полиморфизм хромосом человека, расшифровка результата исследования, цитогеномная номенклатура ISCN-2020, правила записи кариотипа); молекулярно-цитогенетические методы диагностики наследственной патологии человека: FISH, ХМА, CGH (показания, расшифровка результата исследования, правила записи результатов исследований согласно цитогеномной номенклатуре ISCN-2020).

2) Лекцию №4 углубить вопросами: - биохимические методы изучения и диагностики наследственных болезней: характеристика методов и биохимические маркеры в диагностике отдельных групп заболеваний; - молекулярно-генетические методы идентификации известных частых мутаций в генах наследственных заболеваний человека: ПЦР, ПЦР-ПДРФ, MLPA, RT-ПЦР (показания, клиническая интерпретация полученного результата исследования, правила записи результатов исследований, номенклатура генных мутаций); - сканирующие молекулярно-генетические методы: методы секвенирования нуклеотидной последовательности (основные принципы, возможности

и ограничения, краткая сравнительная характеристика методов, основы интерпретации полученных результатов).

6. На практическом занятии №3 «Методы медицинской генетики. Просеивающие программы. Неонатальный скрининг» более подробно на клинических примерах проводить интерпретацию результатов, полученных методом высокопроизводительного параллельного секвенирования (NGS): общие принципы обработки данных NGS, принципы оценки патогенности мутаций, открытые базы данных мутаций и полиморфизмов генов человека.