

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
"Красноярский государственный медицинский университет  
имени профессора В.Ф. Войно-Ясенецкого"  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Институт последипломного образования

Кафедра медицинской генетики и клинической нейрофизиологии ИПО

## **РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ**

**"Генетика"**

очная форма обучения

срок освоения ОПОП ВО - 2 года

2022 год

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
"Красноярский государственный медицинский университет  
имени профессора В.Ф. Войно-Ясенецкого"  
Министерства здравоохранения Российской Федерации



**УТВЕРЖДАЮ**

Проректор по учебной,  
воспитательной работе  
и молодежной политике  
д.м.н., доцент  
И.А. Соловьева

**29 июня 2022**

## **РАБОЧАЯ ПРОГРАММА**

Дисциплины «Генетика»

для специальности 31.08.30 Генетика

Очная форма обучения

Срок освоения ОПОП ВО - 2 года

квалификация: врач-генетик

Институт последипломного образования

Кафедра медицинской генетики и клинической нейрофизиологии ИПО

Курс - I, II

Семестр - I, II, III, IV

Лекции - 64 час.

Практические занятия - 638 час.

Самостоятельная работа - 234 час.

Всего часов - 936


Трудоемкость дисциплины - 26 ЗЕ

2022 год

При разработке рабочей программы дисциплины в основу положены:

1. Приказа Минобрнауки России от 25 августа 2014 № 1072 «Об утверждении федерального государственного стандарта высшего образования по специальности 31.08.30 Генетика (Очное, Ординатура, 2,00) (уровень подготовки кадров высшей квалификации)»;
2. Стандарта организации «Основная профессиональная образовательная программа высшего образования – программа подготовки кадров высшего образования в ординатуре СТО 7.5.09-16»


Рабочая программа дисциплины одобрена на заседании кафедры (протокол № 10 от 7 июня 2022 г.)

Заведующий кафедрой медицинской генетики и клинической нейрофизиологии ИПО  д.м.н.,  
доцент Дмитренко Д.В.

Согласовано:

директор института последипломного образования  к.м.н., доцент Юрьева Е.А.

23 июня 2022 г.

Председатель методической комиссии ИПО  к.м.н. Кустова Т.В.

Программа заслушана и утверждена на заседании ЦКМС (протокол № 11 от 29 июня 2022 г.)

Председатель ЦКМС  д.м.н., доцент Соловьева И.А.

**Авторы:**

- к.м.н. Кантимирова Е.А.

- к.м.н. Болдырева О.В.

## 5. РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

**Выпускник, освоивший программу ординатуры по специальности 31.08.30 Генетика, ГОТОВ решать профессиональные задачи в соответствии с видами профессиональной деятельности, должен ОБЛАДАТЬ универсальными (УК), профессиональными компетенциями (ПК), знаниями, умениями и владеть навыками врача-специалиста, имеющего квалификацию врач-генетик**

Общие сведения о компетенции УК-1	
Вид деятельности	-
Профессиональная задача	-
Код компетенции	УК-1
Содержание компетенции	<p>Готовностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу</p> <p style="text-align: center;"><b>Знать</b></p> <p>1                    общую, медицинскую и клиническую генетику</p> <p>2                    профессиональные источники информации, в т.ч. базы данных</p> <p style="text-align: center;"><b>Уметь</b></p> <p>1                    пользоваться профессиональными источниками информации</p> <p>2                    анализировать полученную информацию (от диагноза к симптомам и от симптома(ов) – к диагнозу)</p> <p>1                    уметь работать со специализированными базами данных по генетическим болезням и мутациям online mendelian inheritance in man (далее □ omim) и др</p> <p>2                    уметь оформить медицинскую документацию</p> <p>3                    уметь проводить медико-генетические консультации при разных ситуациях</p> <p style="text-align: center;"><b>Владеть</b></p> <p>1                    технологией сравнительного анализа - дифференциальнодиагностического поиска на основании данных обследования и использования профессиональных источников информации</p> <p>1                    владеть навыками работы со специализированными базами данных по генетическим болезням и компьютерными видеодиагностическими программами (omim и др.)</p> <p style="text-align: center;"><b>Оценочные средства</b></p> <p>1                    Ситуационные задачи</p> <p>2                    Оценка практических навыков</p> <p>3                    Тесты</p>

Общие сведения о компетенции УК-3	
Вид деятельности	-

Профессиональная задача -	
Код компетенции	УК-3
Содержание компетенции	Готовностью к участию в педагогической деятельности по программам среднего и высшего медицинского образования или среднего и высшего фармацевтического образования, а также по дополнительным профессиональным программам для лиц, имеющих среднее профессиональное или высшее образование, в порядке, установленном федеральным органом исполнительной власти, осуществляющим функции по выработке государственной политики и нормативно-правовому регулированию в сфере здравоохранения
	<b>Знать</b>
1	общую и медицинскую генетику
2	основные закономерности наследования и реализации генетической информации в норме и при патологии
3	клинико-молекулярно-генетические характеристики частой наследственной и врожденной патологии
4	учебную и научную литературу, нормативно-правовые документы, интернет-ресурсы, необходимые в педагогическом процессе в рамках специальности
	<b>Уметь</b>
1	пользоваться учебной и научной литературой, нормативно-правовыми документами, ипдс и интернет-ресурсами в целях самообразования и постоянного повышения профессиональной квалификации, а также при подготовке к публичному представлению материала;
	<b>Владеть</b>
1	навыками представления материала (доклада, сообщения, клинического случая, разбора) в аудитории - навыками ведения дискуссии на профессиональные темы
	<b>Оценочные средства</b>
1	Оценка практических навыков
2	Ситуационные задачи

<b>Общие сведения о компетенции ПК-1</b>	
Вид деятельности	профилактическая деятельность
Профессиональная задача	-
Код компетенции	ПК-1
Содержание компетенции	Готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания
	<b>Знать</b>

1 методы ранней диагностики и профилактики наследственной и врожденной патологии  
2 медико-генетическое консультирование  
3 скрининговые программы  
4 программы мониторинга впр  
5 факторы риска впр и развития мультифакторных состояний

#### **Уметь**

1 оценивать результаты скрининга (неонатального, перинатального и др.) - оценивать результаты мониторинга впр  
2 оценивать результаты пресимптоматической, предимплантационной, пренатальной диагностики  
3 формировать на основании полученных результатов скрининга группы риска  
4 составлять план дальнейшего обследования, диспансеризации, лечения и реабилитации  
5 осуществлять взаимодействие с другими службами здравоохранения с целью направления пациента на последующие  
6 лечение и реабилитацию  
7 осуществлять просветительскую работу (подготовить сообщение на заданную тему)  
1 уметь оформить медицинскую документацию  
2 уметь в доступной форме объяснить семье смысл медико-генетического прогноза  
3 уметь проводить санитарно-просветительскую работу среди врачей и населения  
4 уметь осуществлять взаимодействие с врачами разных специальностей  
5 уметь ясно, четко, структурно излагать информацию  
6 уметь строить коммуникации и устанавливать контакт с пациентами и специалистами  
7 уметь пропагандировать медико-генетические знания среди специалистов и населения  
8 уметь соблюдать врачебную этику и принципы деонтологии при работе с семьями и коллегами

#### **Владеть**

1 основами физикального осмотра и оценки физического и психомоторного развития пациента  
2 основами синдромологического анализа  
3 основами комплексной оценки результатов лабораторных и инструментальных методов (в т.ч. молекулярногенетических)  
4 основами ведения медицинской документации  
1 владеть коммуникативными навыками при проведении медико-генетического консультирования и пренатальной  
2 диагностики  
3 владеть методикой составления генетического прогноза для конкретной семьи  
4 владеть навыками объяснения семье в доступной форме смысла медикогенетического прогноза  
5 владеть методикой медико-генетического консультирования  
6 владеть различными методами пропаганды здорового образа жизни среди населения и определенного контингента лиц  
7 владеть методами оценки эффективности медико-генетического консультирования

#### **Оценочные средства**

1	Оценка практических навыков
2	Ситуационные задачи
3	Тесты

**Общие сведения о компетенции ПК-2**

Вид деятельности	профилактическая деятельность
Профессиональная задача -	
Код компетенции	ПК-2
Содержание компетенции	Готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения
	<b>Знать</b>
1	минимальные диагностические признаки, позволяющие заподозрить наследственную патологию
2	сроки наблюдения за пациентами и членами их семей из групп риска по наследственной и врожденной патологии
3	сроки диспансерного наблюдения пациентов с фку, галактоземией и др.
4	методологию взаимодействия между различными службами системы здравоохранения и мкг
	<b>Уметь</b>
1	получать информацию о пациенте (анамнез)
2	подтверждать и исключать наследственную и врожденную патологию
3	формировать группы риска
4	осуществлять взаимодействие с другими службами здравоохранения с целью дальнейшего обследования пациентов
1	уметь проводить оценку эффективности медико-генетического консультирования
	<b>Владеть</b>
1	- основами физикального осмотра и оценки физического и психомоторного развития пациента
2	основами синдромологического анализа
3	основами ведения медицинской документации
1	владеть коммуникативными навыками при проведении медико-генетического консультирования и пренатальной диагностики
2	владеть навыками формулировки показаний для направления пациентов на цитогенетическое, молекулярно-генетическое и биохимическое исследование
3	владеть методикой оценки результатов лабораторных методов диагностики
4	владеть различными методами пропаганды здорового образа жизни среди населения и определенного контингента лиц

**Оценочные средства**

1	Оценка практических навыков
2	Ситуационные задачи

<b>Общие сведения о компетенции ПК-5</b>	
Вид деятельности	диагностическая деятельность
Профессиональная задача -	
Код компетенции	ПК-5
Содержание компетенции	Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем
	<b>Знать</b>
1	этиологию, патогенез, клиническую картину наследственной, врожденной и мультифакторной патологией
2	современные подходы к классификации наследственной, врожденной и мультифакторной патологии
	<b>Уметь</b>
1	уметь определять и анализировать симптомы, синдромы, нозологические формы и группы на основе данных физикального осмотра, лабораторных и инструментальных методов, в т.ч. молекулярногенетических
2	уметь пользоваться мкб
1	уметь сформулировать показания для направления на специальное генетическое исследование
2	уметь провести дифференциальную диагностику между наследственными синдромами
3	уметь строить коммуникации и устанавливать контакт с пациентами и специалистами
	<b>Владеть</b>
1	основами синдромологического анализа
2	методологией дифференциальной диагностики при постановке диагноза наследственного или врождённого заболевания
3	технологией проведения рутинных методов генетического анализа
4	работа с ипдс
1	владеть методикой синдромологического подхода к диагностике наследственных болезней
2	владеть навыками проведения дифференциальной диагностики различной патологии
	<b>Оценочные средства</b>
1	Оценка практических навыков
2	Ситуационные задачи
3	Тесты



**Общие сведения о компетенции ПК-6**

Вид деятельности            лечебная деятельность

Профессиональная задача -

Код компетенции            ПК-6

Содержание компетенции    Готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями

**Знать**

1                            этиологию, патогенез, клиническую картину, методы диагностики и профилактики, лечения и реабилитации наследственных болезней, врожденной и мультифакторной патологий

2                            знать основные принципы терапии нбо и др.

**Уметь**

1                            уметь прогнозировать дальнейшее развитие болезни

2                            составлять план обследовать

3                            оценивать результаты лабораторных и инструментальных методов, в т.ч. специальных молекулярно-генетических

4                            рассчитать диетотерапию при ряде нбо

5                            обосновать тактику лечения и схему диспансеризации больного с наследственным заболеванием ребенка

1                            уметь провести объективное клиническое обследование пробанда, родителей и других родственников

2                            уметь сформулировать показания для направления на специальное генетическое исследование

3                            уметь провести дифференциальную диагностику между наследственными синдромами

4                            уметь рассчитать повторный генетический риск и составить генетический прогноз для конкретной семьи

5                            уметь осуществлять взаимодействие с врачами разных специальностей

**Владеть**

1                            основами физикального осмотра и оценки физического и психомоторного развития пациента

2                            методикой выбора и взятия биологического материала для исследований

3                            основами оценки эффективности проводимой терапии при ряде нбо

1                            владеть навыками сбора и графического изображения родословной семьи

2                            владеть навыками проведения анализа родословной семьи, с целью определения типа наследования заболевания

3                            владеть навыками проведения объективного клинического обследования пробанда, родителей и других родственников

4                            владеть навыками проведения антропометрического исследования с целью определения диагностических микропризнаков

5                            владеть методикой оценки результатов лабораторных методов диагностики

6                            владеть навыками проведения дифференциальной диагностики различной патологии

7                            владеть навыками объяснения семье в доступной форме смысла медикогенетического прогноза

**Оценочные средства**

1                            Оценка практических навыков

2  
3

Ситуационные задачи  
Тесты

**Общие сведения о компетенции ПК-7**

Вид деятельности      лечебная деятельность

Профессиональная  
задача      -

Код компетенции      ПК-7

Содержание компетенции      Готовность к оказанию медико-генетической помощи

**Знать**

1      методы медицинской генетики  
2      этических и деонтологических, а также правовых норм оказания медико-генетической помощи  
3      этиологию, патогенез, клиническую картину, методы диагностики и профилактики, лечения и реабилитации наследственных болезней, врожденной и мультифакторной патологий

**Уметь**

1      получать информацию о пациенте (анамнез)  
2      подтверждать и исключать наследственную и врожденную патологию - оценивать результаты лабораторных и инструментальных методов, в т.ч. специальных молекулярно-генетических  
3      формировать группы риска  
4      осуществлять взаимодействие с другими службами здравоохранения с целью дальнейшего обследования пациентов  
5      составить план профилактики  
1      уметь провести объективное клиническое обследование пробанда, родителей и других родственников  
2      уметь оценить результаты лабораторных методов диагностики  
3      уметь рассчитать повторный генетический риск и составить генетический прогноз для конкретной семьи  
4      уметь в доступной форме объяснить семье смысл медико-генетического прогноза  
5      уметь внедрять современные методы диагностики и профилактики наследственных болезней  
6      уметь проводить медико-генетические консультации при разных ситуациях  
7      уметь проводить оценку эффективности медико-генетического консультирования

**Владеть**

1      клинико-генеалогическим методом  
2      методикой расчёта генетического риска  
3      методикой установления типа наследования

4	алгоритмом постановки диагноза врождённого и наследственного заболевания
5	методикой медико-генетического консультирования
6	методикой разъяснения информации в доступной форме
1	владеть методикой проведения генетического анализа
2	владеть методикой расчета генетического риска
3	владеть навыками сбора и графического изображения родословной семьи
4	владеть навыками проведения анализа родословной семьи, с целью определения типа наследования заболевания
5	владеть навыками проведения объективного клинического обследования пробанда, родителей и других родственников
6	владеть навыками проведения антропометрического исследования с целью определения диагностических микропризнаков
7	владеть методикой расчета повторного генетического риска в семье
8	владеть методикой медико-генетического консультирования

**Оценочные средства**

1	Оценка практических навыков
2	Ситуационные задачи
3	Тесты

**Общие сведения о компетенции ПК-9**

Вид деятельности	реабилитационная деятельность
Профессиональная задача -	
Код компетенции	ПК-9
Содержание компетенции	Готовность к применению лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации
	<b>Знать</b>
1	методы лечения, профилактики и реабилитации при наследственной и врожденной патологии (показания, эффективность и т.п.)
2	общественные реабилитационные организации
	<b>Уметь</b>
1	вести медицинскую документацию
2	осуществлять преемственность между лпу
3	обосновать тактику лечения
4	рассчитать диетотерапию при ряде нбо

1	уметь оценить результаты лабораторных методов диагностики
2	уметь внедрять современные методы диагностики и профилактики наследственных болезней
	<b>Владеть</b>
1	основами оценки эффективности проводимой терапии
1	владеть методикой проведения генетического анализа
2	владеть методикой синдромологического подхода к диагностике наследственных болезней
3	владеть навыками формулировки показаний для направления пациентов на цитогенетическое, молекулярно-генетическое и биохимическое исследование
	<b>Оценочные средства</b>
1	Оценка практических навыков
2	Ситуационные задачи

<b>Общие сведения о компетенции ПК-10</b>	
Вид деятельности	психолого-педагогическая деятельность
Профессиональная задача -	
Код компетенции	ПК-10
Содержание компетенции	Готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих
	<b>Знать</b>
1	основные закономерности наследования и реализации генетической информации в норме и при патологии
2	популяционную генетику
3	клинико-молекулярно-генетические и популяционные характеристики частой наследственной и врожденной патологии
4	учебную, научную, научно-популярную литературу, нормативно-правовые документы, интернет-ресурсы
5	принципы разработки образовательных блоков
	<b>Уметь</b>
1	анализировать информацию из разных источников
2	излагать профессиональную информацию на доступном для конкретного слушателя языке
1	уметь проводить санитарно-просветительскую работу среди врачей и населения
2	уметь пропагандировать медико-генетические знания среди специалистов и населения
3	уметь соблюдать врачебную этику и принципы деонтологии при работе с семьями и коллегами
	<b>Владеть</b>
1	навыками представления материала (доклада, сообщения, клинического случая, разбора) в аудитории

2	навыками ведения дискуссии на профессиональные темы
3	навыками убеждения, разъяснения
4	навыками разработки образовательного блока (этапа) при программах скрининга
1	владеть методикой расчета повторного генетического риска в семье
2	владеть методикой составления генетического прогноза для конкретной семьи
3	владеть методами оценки эффективности медико-генетического консультирования
<b>Оценочные средства</b>	
1	Оценка практических навыков
2	Ситуационные задачи

<b>Общие сведения о компетенции ПК-11</b>	
Вид деятельности	организационно-управленческая деятельность
Профессиональная задача -	
Код компетенции	ПК-11
Содержание компетенции	Готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях
<b>Знать</b>	
1	конституцию российской федерации; законы и иные нормативные правовые акты российской федерации в сфере здравоохранения, защиты прав потребителей и санитарно-эпидемиологического благополучия населения
2	основы медико-социальной экспертизы
3	основные требования информационной безопасности в области генетики
4	общие вопросы организации медико-генетической службы в российской федерации (в том числе лабораторной)
5	систему взаимодействия с больнично-поликлиническими учреждениями, родильными домами, системой медико-социальной экспертизы, другими врачами специалистами, службами, организациями, в том числе страховыми компаниями, ассоциациями врачей и др.
6	формы планирования и отчетности своей работы
<b>Уметь</b>	
1	составлять план работы
2	вести учётно-отчётную документацию
3	осуществлять взаимодействие с другими службами здравоохранения
4	составлять отчёт о работе
<b>Владеть</b>	

1	методикой организации потока пациентов
2	методикой расчёта потребности в различных видах медико-генетического консультирования
<b>Оценочные средства</b>	
1	Оценка практических навыков
2	Ситуационные задачи

<b>Общие сведения о компетенции ПК-12</b>	
Вид деятельности	организационно-управленческая деятельность
Профессиональная задача -	
Код компетенции	ПК-12
Содержание компетенции	Готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей
<b>Знать</b>	
1	правила оформления медицинской документации, заключений, выдачи справок и др.
2	методики сбора и медико-статистического анализа частоты и распространённости наследственной патологии, выявления факторов влияющих на изменение этих показателей
3	принципы мониторинга впр
<b>Уметь</b>	
1	анализировать медикостатистические показатели (доля наследственной и врождённой патологии в структуре патологии, смертности и т.п., причины колебаний показателей, региональных различий и др.)
<b>Владеть</b>	
1	популяционностатистическими методами
1	владеть навыками работы со специализированными базами данных по генетическим болезням и компьютерными видеодиагностическими программами (omim и др.)
2	владеть методикой расчета генетического риска
<b>Оценочные средства</b>	
1	Оценка практических навыков
2	Ситуационные задачи

### 5.1.1. Тематический план лекций

#### 1 курс

№ лекции п/п	Индекс темы/элемента/подэлемента	Тема	Количество часов
1	ОД.О.01.1.1.1 Организация медико-генетической помощи населению Часы: 2.00	<b>Состояние медико-генетической службы в РФ. Этика и деонтология в медицинской генетике</b>  УК-1, ПК-7,	2
2	ОД.О.01.1.1.2 Организация медико-генетической помощи населению Часы: 2.00	<b>Проблемы социальной гигиены в медицинской генетике</b>  УК-1, УК-3,	2
3	ОД.О.01.1.1.3 Организация медико-генетической помощи населению Часы: 2.00	<b>Вопросы трудовой экспертизы больных с наследственной и врожденной патологией</b>  ПК-9, ПК-12,	2
4	ОД.О.01.1.2.4 Общая и медицинская генетика Часы: 2.00	<b>История генетики человека</b>  УК-1, ПК-1,	2
5	ОД.О.01.1.2.5 Общая и медицинская генетика Часы: 2.00	<b>Молекулярные основы наследственности</b>  УК-1, ПК-1,	2
6	ОД.О.01.1.2.6 Общая и медицинская генетика Часы: 2.00	<b>Наследственность и патология. Методы изучения медицинской генетики</b>  ПК-6, ПК-7,	2
7	ОД.О.01.1.3.7 Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней Часы: 2.00	<b>Врожденные anomalies развития</b>  ПК-6, ПК-7,	2
8	ОД.О.01.1.3.8 Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней Часы: 2.00	<b>Хромосомные болезни</b>  ПК-6, ПК-7,	2
9	ОД.О.01.1.3.9 Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней Часы: 2.00	<b>Генные болезни</b>  ПК-5, ПК-6,	2

10	ОД.О.01.1.3.10 Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней Часы: 2.00	<b>Наследственные болезни обмена</b>  ПК-5, ПК-6,	2
11	ОД.О.01.1.3.11 Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней Часы: 2.00	<b>Мукополисахаридозы</b>  ПК-5, ПК-6,	2
12	ОД.О.01.1.3.12 Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней Часы: 2.00	<b>Наследственные пероксисомные заболевания</b>  ПК-5, ПК-6,	2
13	ОД.О.01.1.3.13 Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней Часы: 2.00	<b>Информационно-поисковые диагностические системы. Базы данных</b>  УК-1, ПК-5,	2
14	ОД.О.01.1.3.14 Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней Часы: 2.00	<b>Митохондриальные заболевания</b>  ПК-5, ПК-6,	2
15	ОД.О.01.1.3.15 Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней Часы: 3.00	<b>Наследственные нервно-мышечные заболевания</b>  ПК-5, ПК-6,	3
16	ОД.О.01.1.3.16 Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней Часы: 2.00	<b>Наследственные атаксии и параличи</b>  ПК-5, ПК-6,	2
17	ОД.О.01.1.3.17 Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней Часы: 2.00	<b>Наследственные нарушения остеогенеза</b>  ПК-5, ПК-6,	2
18	ОД.О.01.1.3.18 Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней Часы: 2.00	<b>Наследственные коллагенопатии</b>  ПК-5, ПК-6,	2
19	ОД.О.01.1.3.19 Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней Часы: 2.00	<b>Генетика эпилепсии</b>  ПК-5, ПК-6,	2
		<b>Всего часов</b>	<b>39</b>



## 2 курс

№ лекции п/п	Индекс темы/элемента/подэлемента	Тема	Количество часов
1	ОД.О.01.1.3.1 Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней Часы: 3.00	<b>Болезни с наследственной предрасположенностью</b>  ПК-1, ПК-5,	3
2	ОД.О.01.1.4.2 Лабораторные методы диагностики наследственных болезней Часы: 2.00	<b>Цитогенетические методы диагностики</b>  ПК-5, ПК-6,	2
3	ОД.О.01.1.4.3 Лабораторные методы диагностики наследственных болезней Часы: 2.00	<b>Биохимические методы диагностики наследственных болезней</b>  ПК-5, ПК-6,	2
4	ОД.О.01.1.4.4 Лабораторные методы диагностики наследственных болезней Часы: 2.00	<b>Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней. Принципы ПЦР диагностики</b>  ПК-5, ПК-6,	2
5	ОД.О.01.1.4.5 Лабораторные методы диагностики наследственных болезней Часы: 2.00	<b>Определение уровня микроРНК</b>  ПК-5, ПК-6,	2
6	ОД.О.01.1.4.6 Лабораторные методы диагностики наследственных болезней Часы: 2.00	<b>Методы детекции результатов гибридизации</b>  ПК-5, ПК-6,	2
7	ОД.О.01.1.4.7 Лабораторные методы диагностики наследственных болезней Часы: 2.00	<b>Различные виды электрофореза в диагностике наследственных заболеваний. Метод сухого пятна</b>  ПК-5, ПК-6,	2
8	ОД.О.01.1.5.8 Профилактика и лечение наследственных болезней Часы: 2.00	<b>Основные принципы, методы и уровни (гаметический, презиготический, пренатальный, постнатальный) профилактики наследственной и врожденной патологии. Медикогенетическое консультирование</b>  ПК-10, ПК-11,	2

9	ОД.О.01.1.5.9 Профилактика и лечение наследственных болезней Часы: 2.00	<b>Мониторинг врожденных аномалий развития: принципы организации, методология, эффективность. Профилактика болезней с наследственным предрасположением</b>  ПК-1, ПК-2,	2
10	ОД.О.01.1.5.10 Профилактика и лечение наследственных болезней Часы: 2.00	<b>Преконцепционная профилактика. Пренатальная диагностика. Показания и методология проведения. Значение пренатальной диагностики в снижении уровня наследственной и врожденной патологии. Методы</b>  ПК-1, ПК-2,	2
11	ОД.О.01.1.5.11 Профилактика и лечение наследственных болезней Часы: 2.00	<b>Скрининг, как метод профилактики наследственной патологии</b>  ПК-1, ПК-2,	2
12	ОД.О.01.1.5.12 Профилактика и лечение наследственных болезней Часы: 2.00	<b>Современные методы лечения наследственных заболеваний и ВПР</b>  ПК-6, ПК-9,	2
		<b>Всего часов</b>	<b>25</b>

## 5.1.2 Тематический план практических занятий

### 1 курс

№ занятия п/п	Индекс темы/элемента/подэлемента	Тема	Количество часов
1	ОД.О.01.1.1.1 Организация медико-генетической помощи населению Часы: 42.00	<b>Введение в медицинскую генетику. Организация медико-генетической службы в РФ</b>  УК-1, УК-3, ПК-1, ПК-7, ПК-9, ПК-12,	42
2	ОД.О.01.1.2.2 Общая и медицинская генетика Часы: 6.00	<b>История генетики человека</b>  УК-1, ПК-1,	6
3	ОД.О.01.1.2.3 Общая и медицинская генетика Часы: 6.00	<b>Молекулярные основы наследственности</b>  УК-1, ПК-1,	6
4	ОД.О.01.1.2.4 Общая и медицинская генетика Часы: 6.00	<b>Наследственность и патология. Методы изучения медицинской генетики</b>  ПК-6, ПК-7,	6
5	ОД.О.01.1.2.5 Общая и медицинская генетика Часы: 6.00	<b>Врожденные аномалии развития</b>  ПК-6, ПК-7,	6
6	ОД.О.01.1.3.6 Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней Часы: 42.00	<b>Хромосомные болезни</b>  ПК-6, ПК-7,	42
7	ОД.О.01.1.3.7 Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней Часы: 6.00	<b>Генные болезни</b>  ПК-5, ПК-6,	6
8	ОД.О.01.1.3.8 Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней Часы: 36.00	<b>Наследственные болезни обмена</b>  ПК-5, ПК-6,	36
9	ОД.О.01.1.3.9 Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней Часы: 36.00	<b>Мукополисахаридозы</b>  ПК-5, ПК-6,	36

10	ОД.О.01.1.3.10 Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней Часы: 36.00	<b>Наследственные пероксисомные заболевания</b>  ПК-5, ПК-6,	36
11	ОД.О.01.1.3.11 Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней Часы: 36.00	<b>Информационно-поисковые диагностические системы. Базы данных</b>  УК-1, ПК-5,	36
12	ОД.О.01.1.3.12 Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней Часы: 36.00	<b>Митохондриальные заболевания</b>  ПК-5, ПК-6,	36
13	ОД.О.01.1.3.13 Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней Часы: 36.00	<b>Наследственные нервно-мышечные заболевания</b>  ПК-5, ПК-6,	36
14	ОД.О.01.1.3.14 Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней Часы: 36.00	<b>Наследственные атаксии и паралигии</b>  ПК-5, ПК-6,	36
15	ОД.О.01.1.3.15 Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней Часы: 36.00	<b>Наследственные нарушения остеогенеза</b>  ПК-5, ПК-6,	36
16	ОД.О.01.1.3.16 Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней Часы: 36.00	<b>Наследственные коллагенопатии</b>  ПК-5, ПК-6,	36
17	ОД.О.01.1.3.17 Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней Часы: 36.00	<b>Генетика эпилепсии</b>  ПК-5, ПК-6,	36
		<b>Всего часов</b>	<b>474</b>

## 2 курс

№ занятия п/п	Индекс темы/элемента/подэлемента	Тема	Количество часов
------------------	----------------------------------	------	------------------

18	ОД.О.01.1.3.18 Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней Часы: 36.00	<b>Болезни с наследственной предрасположенностью</b>  ПК-1, ПК-5,	36
19	ОД.О.01.1.4.19 Лабораторные методы диагностики наследственных болезней Часы: 12.00	<b>Цитогенетические методы диагностики</b>  ПК-5, ПК-6,	12
20	ОД.О.01.1.4.20 Лабораторные методы диагностики наследственных болезней Часы: 12.00	<b>Биохимические методы диагностики наследственных болезней</b>  ПК-5, ПК-6,	12
21	ОД.О.01.1.4.21 Лабораторные методы диагностики наследственных болезней Часы: 12.00	<b>Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней. Принципы ПЦР диагностики</b>  ПК-5, ПК-6,	12
22	ОД.О.01.1.4.22 Лабораторные методы диагностики наследственных болезней Часы: 6.00	<b>Определение уровня микроРНК</b>  ПК-5, ПК-6,	6
23	ОД.О.01.1.4.23 Лабораторные методы диагностики наследственных болезней Часы: 6.00	<b>Методы детекции результатов гибридизации</b>  ПК-5, ПК-6,	6
24	ОД.О.01.1.4.24 Лабораторные методы диагностики наследственных болезней Часы: 6.00	<b>Различные виды электрофореза в диагностике наследственных заболеваний. Метод сухого пятна</b>  ПК-5, ПК-6,	6
25	ОД.О.01.1.5.25 Профилактика и лечение наследственных болезней Часы: 12.00	<b>Основные принципы, методы и уровни (гаметический, презиготический, пренатальный, постнатальный) профилактики наследственной и врожденной патологии. Медикогенетическое консультирование</b>  ПК-10, ПК-11,	12
26	ОД.О.01.1.5.26 Профилактика и лечение наследственных болезней Часы: 6.00	<b>Мониторинг врожденных аномалий развития: принципы организации, методология, эффективность. Профилактика болезней с наследственным предрасположением</b>  ПК-1, ПК-2,	6

27	ОД.О.01.1.5.27 Профилактика и лечение наследственных болезней Часы: 14.00	<b>Преконцепционная профилактика. Пренатальная диагностика. Показания и методология проведения. Значение пренатальной диагностики в снижении уровня наследственной и врожденной патологии. Методы</b>  ПК-1, ПК-2,	14
28	ОД.О.01.1.5.28 Профилактика и лечение наследственных болезней Часы: 6.00	<b>Скрининг, как метод профилактики наследственной патологии</b>  ПК-1, ПК-2,	6
29	ОД.О.01.1.5.29 Профилактика и лечение наследственных болезней Часы: 36.00	<b>Современные методы лечения наследственных заболеваний и ВПР</b>  ПК-6, ПК-9,	36
		<b>Всего часов</b>	<b>164</b>

### 5.1.3 Тематический план самостоятельной работы обучающихся

#### 1 курс

№ занятия п/п	Индекс темы/элемента/подэлемента	Тема	Вид самостоятельной работы	Количество часов
1	ОД.О.01.1.1.1 Организация медико-генетической помощи населению Часы: 6.00	<b>Состояние медико-генетической службы в РФ. Этика и деонтология в медицинской генетике</b>  УК-1, ПК-7,	Подготовка к занятиям Часы: 2.00 Работа с учебной литературой Часы: 2.00 Работа с нормативными документами и законодательной базой Часы: 2.00	6
2	ОД.О.01.1.1.2 Организация медико-генетической помощи населению Часы: 6.00	<b>Этика и деонтология в медицинской генетике</b>  УК-1, УК-3,	Подготовка к занятиям Часы: 2.00 Конспектирование источников и другой учебной литературы Часы: 2.00 Проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх Часы: 2.00	6
3	ОД.О.01.1.1.3 Организация медико-генетической помощи населению Часы: 6.00	<b>Проблемы социальной гигиены в медицинской генетике</b>  УК-1, ПК-7,	Подготовка к занятиям Часы: 2.00 Проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх Часы: 2.00 Работа с учебной литературой Часы: 2.00	6
4	ОД.О.01.1.1.4 Организация медико-генетической помощи населению Часы: 6.00	<b>Медицинская статистика и проблемы демографии</b>  УК-1, ПК-7,	Подготовка к занятиям Часы: 2.00 Работа с учебной литературой Часы: 2.00 Самостоятельное изучение учебного материала Часы: 2.00	6

5	ОД.О.01.1.1.5 Организация медико-генетической помощи населению Часы: 6.00	<b>Этика и деонтология в медицинской генетике</b>  УК-1, ПК-7,	Подготовка к занятиям Часы: 2.00 Работа с учебной литературой Часы: 2.00 Самостоятельное изучение учебного материала Часы: 2.00	6
6	ОД.О.01.1.1.6 Организация медико-генетической помощи населению Часы: 6.00	<b>Организация помощи больным с наследственной патологией и их семьям</b>  ПК-1, ПК-7,	Проработка учебного материала Часы: 2.00 Работа с учебной литературой Часы: 2.00 Самостоятельное изучение учебного материала Часы: 2.00	6
7	ОД.О.01.1.1.7 Организация медико-генетической помощи населению Часы: 6.00	<b>Вопросы трудовой экспертизы больных с наследственной и врожденной патологией</b>  ПК-9, ПК-12,	Подготовка к занятиям Часы: 2.00 Проработка учебного материала Часы: 2.00 Работа с нормативными документами и законодательной базой Часы: 2.00	6
8	ОД.О.01.1.2.8 Общая и медицинская генетика Часы: 6.00	<b>История генетики человека</b>  УК-1, ПК-1,	Подготовка к занятиям Часы: 2.00 Проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх Часы: 2.00 Работа с учебной литературой Часы: 2.00	6
9	ОД.О.01.1.2.9 Общая и медицинская генетика Часы: 6.00	<b>Молекулярные основы наследственности</b>  УК-1, ПК-1,	Подготовка к занятиям Часы: 3.00 Работа с учебной литературой Часы: 3.00	6
10	ОД.О.01.1.2.10 Общая и медицинская генетика Часы: 6.00	<b>Наследственность и патология. Методы изучения медицинской генетики</b>  ПК-6, ПК-7,	Подготовка к занятиям Часы: 3.00 Работа с учебной литературой Часы: 3.00	6
11	ОД.О.01.1.2.11 Общая и медицинская генетика Часы: 6.00	<b>Врожденные anomalies развития</b>  ПК-6, ПК-7,	Подготовка к занятиям Часы: 3.00 Работа с учебной литературой Часы: 3.00	6



12	ОД.О.01.1.2.12 Общая и медицинская генетика Часы: 8.00	<b>Хромосомные болезни</b>  ПК-6, ПК-7,	Подготовка к занятиям Часы: 3.00 Проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх Часы: 2.00 Работа с учебной литературой Часы: 3.00	8
13	ОД.О.01.1.2.13 Общая и медицинская генетика Часы: 8.00	<b>Генные болезни</b>  ПК-6, ПК-7,	Подготовка к занятиям Часы: 3.00 Проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх Часы: 3.00 Работа с учебной литературой Часы: 2.00	8
14	ОД.О.01.1.2.14 Общая и медицинская генетика Часы: 8.00	<b>Наследственные болезни обмена</b>  ПК-5, ПК-6,	Подготовка к занятиям Часы: 3.00 Проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх Часы: 3.00 Работа с учебной литературой Часы: 2.00	8

15	ОД.О.01.1.2.15 Общая и медицинская генетика Часы: 8.00	<b>Мукополисахаридозы</b>  ПК-5, ПК-6,	Подготовка к занятиям Часы: 3.00 Проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх Часы: 3.00 Работа с учебной литературой Часы: 2.00	8
16	ОД.О.01.1.2.16 Общая и медицинская генетика Часы: 8.00	<b>Наследственные пероксисомные заболевания</b>  ПК-5, ПК-6,	Подготовка к занятиям Часы: 3.00 Проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх Часы: 3.00 Работа с учебной литературой Часы: 2.00	8
17	ОД.О.01.1.3.17 Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней Часы: 8.00	<b>Информационно-поисковые диагностические системы. Базы данных</b>  ПК-5, ПК-6,	Подготовка к занятиям Часы: 3.00 Проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх Часы: 3.00 Работа с учебной литературой Часы: 2.00	8

18	ОД.О.01.1.3.18 Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней Часы: 8.00	<b>Митохондриальные заболевания</b>  ПК-5, ПК-6,	Подготовка к занятиям Часы: 3.00 Проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх Часы: 3.00 Работа с учебной литературой Часы: 2.00	8
19	ОД.О.01.1.3.19 Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней Часы: 8.00	<b>Наследственные нервно-мышечные заболевания</b>  ПК-5, ПК-6,	Подготовка к занятиям Часы: 3.00 Проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх Часы: 3.00 Работа с учебной литературой Часы: 2.00	8
20	ОД.О.01.1.3.20 Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней Часы: 8.00	<b>Наследственные атаксии и параличи</b>  ПК-5, ПК-6,	Подготовка к занятиям Часы: 3.00 Проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх Часы: 3.00 Работа с учебной литературой Часы: 2.00	8

21	ОД.О.01.1.3.21 Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней Часы: 8.00	<b>Наследственные нарушения остеогенеза</b>  ПК-5, ПК-6,	Подготовка к занятиям Часы: 3.00 Проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх Часы: 3.00 Работа с учебной литературой Часы: 2.00	8
22	ОД.О.01.1.3.22 Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней Часы: 8.00	<b>Наследственные коллагенопатии</b>  ПК-5, ПК-6,	Подготовка к занятиям Часы: 3.00 Проработка учебного материала Часы: 3.00 Работа с учебной литературой Часы: 2.00	8
23	ОД.О.01.1.3.23 Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней Часы: 8.00	<b>Генетика эпилепсии</b>  ПК-5, ПК-6,	Подготовка к занятиям Часы: 3.00 Проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх Часы: 3.00 Работа с учебной литературой Часы: 2.00	8
24	ОД.О.01.1.3.24 Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней Часы: 9.00	<b>Болезни с наследственной предрасположенностью</b>  ПК-1, ПК-5,	Подготовка к занятиям Часы: 3.00 Проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх Часы: 3.00 Работа с учебной литературой Часы: 3.00	9
		<b>Всего часов</b>		<b>171</b>

№ занятия п/п	Индекс темы/элемента/подэлемента	Тема	Вид самостоятельной работы	Количество часов
25	ОД.О.01.1.4.25 Лабораторные методы диагностики наследственных болезней Часы: 5.00	<b>Цитогенетические методы диагностики</b>  ПК-5, ПК-6,	Проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх Часы: 3.00 Работать на лабораторных измерительных приборах, анализаторах и оборудовании в соответствии с правилами их эксплуатации Часы: 2.00	5
26	ОД.О.01.1.3.26 Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней Часы: 8.00	<b>Биохимические методы диагностики наследственных болезней</b>  ПК-5, ПК-6,	Подготовка к занятиям Часы: 3.00 Проработка учебного материала Часы: 3.00 Работа с учебной литературой Часы: 2.00	8
27	ОД.О.01.1.4.27 Лабораторные методы диагностики наследственных болезней Часы: 5.00	<b>Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней. Принципы ПЦР диагностики</b>  ПК-5, ПК-6,	Подготовка к занятиям Часы: 3.00 Проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх Часы: 2.00	5
28	ОД.О.01.1.4.28 Лабораторные методы диагностики наследственных болезней Часы: 5.00	<b>Определение уровня микроРНК</b>  ПК-5, ПК-6,	Подготовка к занятиям Часы: 3.00 Проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх Часы: 2.00	5

29	ОД.О.01.1.4.29 Лабораторные методы диагностики наследственных болезней Часы: 5.00	<b>Методы детекции результатов гибридизации</b>  ПК-5, ПК-6,	Подготовка к занятиям Часы: 3.00 Проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх Часы: 2.00	5
30	ОД.О.01.1.4.30 Лабораторные методы диагностики наследственных болезней Часы: 5.00	<b>Различные виды электрофореза в диагностике наследственных заболеваний. Метод сухого пятна</b>  ПК-5, ПК-6,	Подготовка к занятиям Часы: 3.00 Проработка учебного материала Часы: 2.00	5
31	ОД.О.01.1.5.31 Профилактика и лечение наследственных болезней Часы: 6.00	<b>Основные принципы, методы и уровни (гаметический, презиготический, пренатальный, постнатальный) профилактики наследственной и врожденной патологии. Медикогенетическое консультирование</b>  ПК-10, ПК-11,	Подготовка к занятиям Часы: 3.00 Проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх Часы: 3.00	6
32	ОД.О.01.1.5.32 Профилактика и лечение наследственных болезней Часы: 6.00	<b>Мониторинг врожденных аномалий развития: принципы организации, методология, эффективность. Профилактика болезней с наследственным предрасположением</b>  ПК-1, ПК-2,	Подготовка к занятиям Часы: 3.00 Проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх Часы: 3.00	6

33	ОД.О.01.1.5.33 Профилактика и лечение наследственных болезней Часы: 6.00	<b>Преимплантационная профилактика. Пренатальная диагностика. Показания и методология проведения. Значение пренатальной диагностики в снижении уровня наследственной и врожденной патологии. Методы</b>  ПК-1, ПК-2,	Подготовка к занятиям Часы: 3.00 Проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх Часы: 3.00	6
34	ОД.О.01.1.5.34 Профилактика и лечение наследственных болезней Часы: 6.00	<b>Скрининг, как метод профилактики наследственной патологии</b>  ПК-1, ПК-2,	Подготовка к занятиям Часы: 3.00 Проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх Часы: 3.00	6
35	ОД.О.01.1.5.35 Профилактика и лечение наследственных болезней Часы: 6.00	<b>Современные методы лечения наследственных заболеваний и ВПР</b>  ПК-6, ПК-9,	Подготовка к занятиям Часы: 3.00 Проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе) и подготовка докладов на семинарах и практических занятиях к участию в тематических дискуссиях и деловых играх Часы: 3.00	6
		<b>Всего часов</b>		<b>63</b>

#### **5.1.4. Формы и вид промежуточной аттестации обучающихся по результатам освоения рабочей программы «Генетика»:**

1. Тестирование;
2. Ситуационные задачи;
3. Практические навыки.



## 5.1.5. Примеры контрольно-оценочных материалов

### Тесты

#### 1. ЕДИНИЦА НАСЛЕДСТВЕННОСТИ, ОПРЕДЕЛЯЮЩАЯ РАЗВИТИЕ ОТДЕЛЬНОГО ПРИЗНАКА

1) ген

2) аск

3) аллель

4) ДНК

5) генотип

Правильный ответ: 1

ПК-1 , УК-1

#### 2. ДЛЯ СИНДРОМА ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА ХАРАКТЕРНО

1) высокий рост

2) специфический запах мочи

3) крыловидные складки на коже

4) депигментация кожи

5) сандалевидная щель

Правильный ответ: 3

ПК-6 , ПК-7

#### 3. СОВОКУПНОСТЬ ГЕНОВ В ГАПЛОИДНОМ НАБОРЕ

1) генотип

2) геном

3) генофонд

4) кариотип

5) хромосомы

Правильный ответ: 1

ПК-1 , УК-1

#### 4. К НАСЛЕДСТВЕННЫМ БОЛЕЗНЯМ ОБМЕНА АМИНОКИСЛОТ ОТНОСЯТСЯ

1) Фенилкетонурия

2) Галактоземия

3) Муковисцидоз

4) Сфинголипидоз

5) Врожденный гипотиреоз

Правильный ответ: 1

ПК-5 , ПК-6

## 5. ОСНОВНЫЕ ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ

1) Мышиный запах мочи

2) Быстро прогрессирующая умственная отсталость

3) Дефицит пигментации кожи

4) Эпилептические приступы

5) Все перечисленное

Правильный ответ: 5

ПК-5 , ПК-6

## Оценка практических навыков

1. Способность к самокоррекции молекулы ДНК называется

ПК-1 , УК-1

2. Какие классы генных болезней выделяют в зависимости от этиологии?

ПК-5 , ПК-6

3. Назовите условие, необходимое для возникновения и развития мультифакторного заболевания?

ПК-1 , ПК-5

4. Как можно классифицировать факторы окружающей среды?

ПК-1 , ПК-5

5. Что входит в задачи районного (городского) уровня медико-генетической службы?

ПК-7 , УК-1

## Ситуационные задачи

1. **Ситуационная задача №1:** В медико-генетическую консультацию по направлению акушера-гинеколога обратилась женщина 26 лет для уточнения диагноза по поводу невынашивания беременностей. Из акушерского анамнеза известно, что две беременности закончились самопроизвольным прерыванием на сроке 7-8 недель. Из семейного анамнеза известно, что

родная сестра обратившейся, после одного самопроизвольного выкидыша в сроке 7 недель, родила недоношенного ребёнка с множественными пороками развития, который умер на 2-ой день жизни. Родословная со стороны мужа обратившейся – без особенностей. Объективно: правильного телосложения, пониженного питания, без фенотипических дизморфий; гинекологический статус – здорова.

- 1) Какие клинические данные необходимы для уточнения диагноза?
- 2) Какое специализированное генетическое обследование необходимо провести обратившейся?
- 3) Есть ли необходимость в проведении такого же обследования родственникам обратившейся? Если да, то кому; если нет, то почему?
- 4) Тактика ведения в зависимости от результатов обследования.
- 5) Прогноз потомства для обратившейся.

**Ответ 1:** Необходимо провести тщательное обследование пациентки в кабинете по невынашиванию (гормональный статус, иммунологические исследования и т.д.).

**Ответ 2:** Из генетических исследований необходимо провести цитогенетическое обследование супругам.

**Ответ 3:** Необходимо провести цитогенетическое обследование в семье сестры пробанда, так как множественные пороки развития у ребёнка и выкидыши малых сроков могут быть обусловлены хромосомной патологией.

**Ответ 4:** Если у пробанда выявляется сбалансированная транслокация, то при последующих беременностях необходимо проводить пренатальную диагностику.

**Ответ 5:** При наличии транслокации риск для потомства следует отнести к высокому генетическому риску, при нормальном кариотипе и невыявленных гинекологических отклонениях риск относят к среднему генетическому риску (при наличии двух выкидышей)

ПК-1 , ПК-7

**2. Ситуационная задача №2:** Мужчина, 42 года, с затяжным течением пневмонии. У пациента в анамнезе частые «простудные заболевания» с тяжелым течением, в течение последних 5 лет постепенное похудение мышц конечностей, поперхивание при глотании; за медицинской помощью к неврологу никогда не обращался. При осмотре: астенического телосложения. Сила в конечностях снижена до 4-4,5 баллов, гипотрофии плечевого пояса, мышц шеи, преимущественно проксимальных отделов конечностей. Сухожильные, периостальные рефлексy несколько снижены. Выявляется перкуторная миотоническая реакция, клинические миотонические феномены. Чувствительных, координаторных нарушений не выявлено. При дообследовании: в анализах крови лейкоцитоз, повышение фибриногена, (+) СРБ. Выявлены начальные проявления катаракты обоих глаз.

- 1) Какой клинический диагноз наиболее вероятен?
- 2) Какие дополнительные методы обследования необходимы?
- 2) Какие изменения при гистологическом исследовании биоптата мышц характерны при этой стадии развития заболевания?
- 3) Какие осложнения общей анестезии возможны у пациента?
- 4) Показано ли пациенту цитогенетическое обследование?

**Ответ 1:** Дистрофическая миотония

**Ответ 2:** ЭМГ, Осмотр родственников, Консультация фтизиатра, ПЦР-диагностика

**Ответ 2:** Множественные внутренние ядра в волокнах, жировое и фиброзное перерождение мышц, разнокалиберные волокна

**Ответ 3:** Злокачественная гипертермия

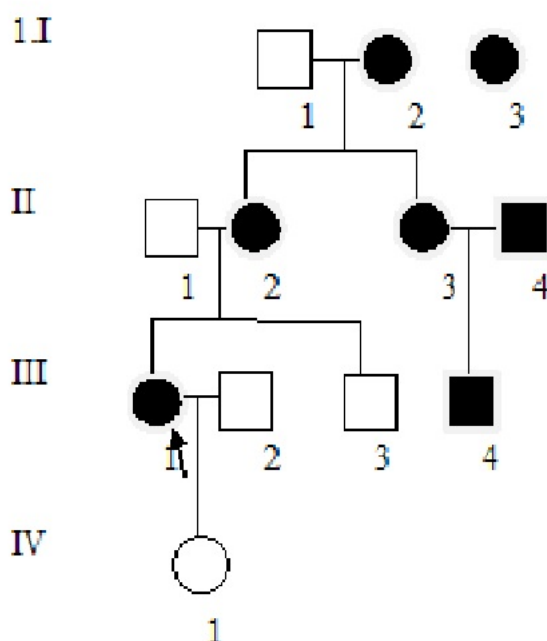
**Ответ 4:** Нет, не показана, заболевание является моногенным

ПК-1 , ПК-7

**3. Ситуационная задача №3:** К терапевту обратилась женщина 29 лет с просьбой об обследовании. Жалобы на головную боль, особенно после работы за компьютером (работает бухгалтером), головокружения, иногда подташнивание. При измерении АД в этот период отмечается его повышение (160-180/90-100 мм рт ст). До этого повышение давления отмечалось только во время беременности (дочери 8 лет). Пробанд имеет здорового брата 32 лет, мать 51 года с гипертонической болезнью в течение последних 6 лет. Отец погиб в 55 лет, страдал хроническим алкоголизмом. Сестра матери, 53 лет, здорова; сестра 60 лет болеет гипертонической болезнью с 45 лет, её сын, 40 лет, - с гипертонической болезнью с 16 лет, её муж, 62 лет, также страдает гипертонической болезнью с 45 лет, в 57 лет перенес инсульт. Бабка пробанда по материнской линии болела гипертонической болезнью в течение 17 лет, умерла от острого нарушения мозгового кровообращения в 68 лет, сестра бабки также длительно болела гипертонической болезнью (в течение 26 лет) и умерла от инсульта в возрасте 77 лет. Со стороны отца сведений нет.

- 1) Составить родословную по задаче
- 2) Является ли гипертоническая болезнь в данной семье наследственной и почему?
- 3) Какие методы обследования необходимо предложить в данной семье и кому в первую очередь?
- 4) На основании данных обследования кем и какие мероприятия необходимо проводить в данной семье?
- 5) Что будет наиболее эффективным в борьбе против гипертонической болезни в данном случае?

**Ответ 1:** Родословная



**Ответ 2:** Гипертоническая болезнь в данной семье является наследственной, так как из 6

родственников матери пробанда 5 страдают гипертонической болезнью, то есть частота заболевания в данной семье намного выше, чем в популяции (10-20%), наблюдается преимущественное поражение женского пола, а также утяжеление течения по поколениям (возраст дебюта, характер течения, выраженность клинических проявлений)

**Ответ 3:** Необходим более тщательный сбор семейного анамнеза, особенно по выявлению средовых факторов по гипертонической болезни (характер питания, вредные привычки, профессиональные факторы и другие); мониторинг артериального давления у пробанда и его ближайших родственников (I и II степени родства). Можно предложить генетическое тестирование пробанда и её брата по генетическому полиморфизму ангиотензин-превращающему энзиму (АСЕ), бета-1 адренэргического рецептора

**Ответ 4:** При обнаружении генотипов, увеличивающих риск развития ГБ у пробанда и её сибса, семейный врач должен выбрать подходящие меры на предотвращение реализации патологического генотипа

**Ответ 5:** Мероприятия, направленные на индивидуальные генетические потребности, носят, прежде всего, средовой характер (профессиональная ориентация, психологическая коррекция, образ питания, физические нагрузки и т.д.) и должны служить поддержанию нормального уровня АД

ПК-5 , ПК-6

## Тесты

### 1. ЭТИОЛОГИЧЕСКИМ ФАКТОРОМ ГЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) мутации в одном или двух аллелях определенного гена
- 2) структурные перестройки хромосом
- 3) изменение количества хромосом
- 4) неблагоприятное действие средовых факторов
- 5) все перечисленное

Правильный ответ: 1

ПК-5 , ПК-6

### 2. КАРИОТИП ПАЦИЕНТОВ С СИНДРОМОМ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА

- 1) 45, X0
- 2) 46, XX
- 3) 46, XY
- 4) 47, XXU
- 5) 47,XX, 22+

Правильный ответ: 1

ПК-6 , ПК-7

### 3. ДЛЯ ГЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЕ ХАРАКТЕРНЫ ТИПЫ НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1) аутосомно-доминантный
- 2) аутосомно-рецессивный
- 3) сцепленный с полом
- 4) митохондриальный

**5) все перечисленно**

Правильный ответ: 5

ПК-1 , УК-1

#### **4. АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ**

- 1) только прямой передачей признака от отца к сыну
- 2) передачей заболевания от здоровых родителей к детям с вероятностью 25%
- 3) передачей мутантного гена от родителей к детям обоего пола с вероятностью 50%**
- 4) проявление заболевания у гомозигот по патологической мутации
- 5) передачей заболевания от здоровых родителей к детям с вероятностью 25%

Правильный ответ: 3

ПК-1 , УК-1

#### **5. АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ**

- 1) проявление заболевания у гомозигот по патологической мутации**
- 2) передачей заболевания от матери детям
- 3) проявлением заболевания у гетеро- и гомозигот по патологической мутации
- 4) клинические проявления заболевания определяются у мужчин, женщины, как правило, являются носителями
- 5) только прямой передачей признака от отца к сыну

Правильный ответ: 1

ПК-1 , УК-1

#### **6. К ОСНОВНЫМ ДИАГНОСТИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ ПРОГРЕССИРУЮЩЕЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ДЮШЕННА НЕ ОТНОСИТСЯ:**

- 1) рецессивный, связанный с X-хромосомой тип наследования
- 2) начало заболевания в возрасте 2-5 лет
- 3) слабость и атрофии мышц тазового и плечевого пояса, проксимальных отделов верхних конечностей
- 4) первично-мышечный характер поражения (ЭМГ, биопсия пораженных мышц)

**5) признаки поражения спинного мозга**

Правильный ответ: 5

ПК-5 , ПК-6

### **7. МУЛЬТИФАКТОРНЫЕ БОЛЕЗНИ**

- 1) маниакально-депрессивный психоз, диафрагмальная грыжа
- 2) врожденные пороки сердца, почек
- 3) шизофрения, эпилепсия
- 4) рак желудка, рак поджелудочной железы

#### **5) всё перечисленное**

Правильный ответ: 5

ПК-1 , ПК-5

### **8. ДЛЯ ДОКАЗАТЕЛЬСТВА МУЛЬТИФАКТОРНОЙ ПРИРОДЫ БОЛЕЗНИ ИСПОЛЬЗУЮТ МЕТОДЫ**

- 1) близнецовый
- 2) исследование ассоциации генетических маркеров с болезнью

#### **3) всё перечисленное**

- 4) клинико-генеалогический
- 5) популяционно-статистический

Правильный ответ: 3

ПК-7 , УК-1

### **9. АССОЦИАЦИЯ МУЛЬТИФАКТОРНОЙ БОЛЕЗНИ С ПОЛИМОРФНЫМИ СИСТЕМАМИ ОЗНАЧАЕТ**

#### **1) более высокую частоту определенного маркера у больных по сравнению с таковой у здоровых**

- 2) расположение гена, обуславливающего болезнь, и гена маркерного признака на одной хромосоме
- 3) наличие рекомбинации между геном болезни и геном полиморфной системы
- 4) более низкую частоту определенного маркера у больных по сравнению с таковой у здоровых
- 5) всё перечисленное

Правильный ответ: 1

ПК-1 , ПК-5

### **Оценка практических навыков**

1. Приведите примеры заболеваний с мультифакторной этиологией?

ПК-1 , ПК-5

2. Назовите уровни медико-генетической службы

ПК-7 , УК-1

### Ситуационные задачи

**1. Ситуационная задача №1:** На прием к неврологу обратилась женщина 54 лет. С жалобами на снижение памяти, насильственные движения в конечностях, лице, мышцах языка. Дебют заболевания в возрасте около 40 лет в виде появления неусидчивости, суетливости движений, изменения поведения с последующим присоединением неритмичных движений конечностей и туловища, нарушений артикуляции, «гримасничанья», расстройств координации движений с латеропульсией и падениями. В возрасте около 45-48 лет походка пациентки стала «танцующей» (хореической). Наросли поведенческие нарушения (капризничанье, тревога, подозрительность), а также когнитивные нарушения (при сохранном объеме краткосрочной памяти отмечаются нарушения внимания, торпидность мышления и нарушение исполнительских функций), в последние годы присоединились депрессия, отчужденность, периодическая расторможенность, навязчивые идеи. При осмотре: выполнение любого двигательного акта сопровождается массой лишних мелких движений. Речь затруднена, так как во время разговора возникают гримасы, вздохи, причмокивания губами и языком, и прочие ненужные движения (гиперкинезы). Во время ходьбы пациентки каждый шаг сопровождается киванием головы, или размахиванием руками, пошатыванием из стороны в сторону, стойка в позе Ромберга невозможна из-за «танцующих» движений ног. Выдвижение языка из полости рта затруднено из-за массивных гиперкинезов, в связи с чем пациентка то выдвигает, то задвигает язык в полость рта. В пальцах конечностей отмечаются червеобразные движения (атетоз). Психические нарушения выражаются в повышенной возбудимости, снижении долгосрочной памяти и внимания, некотором уплощении эмоциональности. Периодически возникают бредовые мысли в отношении происходящих событий.

1) Укажите вероятный диагноз

2) Тип наследования данного заболевания?

3) Какие методы обследования необходимы для подтверждения диагноза и каковы результаты обследования?

4) Назовите минимальные диагностические критерии?

5) С какими заболеваниями проводится дифференциальный диагноз?

**Ответ 1:** Хорея Гентингтона

**Ответ 2:** Аутосомно-доминантный тип наследования с высокой пенетрантностью

**Ответ 3:** ДНК-диагностика. Мутация гена гентингина в виде экспансии тринуклеотидных повторов на хромосоме 4p16.3

**Ответ 4:** Хорея и деменция

**Ответ 5:** Семейный пароксизмальный хореоидный атетоз, торсионная дистония, Болезнь Вильсона-Коновалова

ПК-5 , ПК-6

**2. Ситуационная задача №2:** На прием к неврологу обратилась девушка 22 лет с жалобами на



простые и комплексные сенсорные (слуховые) и психосенсорные приступы с речевыми автоматизмами и редкие вторично-генерализованные миоклонико-тонико-клонические приступы. Ребенок от первой беременности, первых родов. В первом триместре беременности возраст матери 26 лет, работала в лаборатории в КраМЗа, контактировала с токсическими веществами, не исключается также воздействие электромагнитных полей на производстве. Роды срочные, через естественные родовые пути, прикладывание груди сразу. Развитие ребенка до 9 мес. в соответствии с возрастом и полом. С 9 мес. отставание в физическом развитии, особенно правых конечностей. При осмотре выявлены: готическое небо, аномалия развития зубного ряда, аномалия развития зубных коронок (наблюдается у стоматолога-ортодонта), сухая ихтиозоподобная кожа на передней поверхности голени с обеих сторон, укорочение правой нижней (на 2 см) и правой верхней конечности (1,5 см). В неврологическом статусе: расходящееся косоглазие слева, сложный астигматизм на оба глаза, легкая асимметрия носогубных складок, гемианизорефлексия справа, центральный правосторонний гемипарез справа 2 ст., гемигипостезия справа, полиневритический тип расстройств чувствительности (гипостезия по типу «высоких перчаток», гиперстезия потипу «гольф»). При проведении МРТ головного мозга выявлена открытая шизэнцефалия (см. рисунок)



- 1) К какому классу заболеваний относится патология у ребёнка?
- 2) Является ли заболевание наследственным и почему?
- 3) Какие факторы сыграли роль в развитии данной патологии?
- 4) Существует ли риск развития данной патологии для будущих детей пробанда?
- 5) В какие сроки внутриутробного развития подействовали тератогены?

**Ответ 1:** У девушки тератогенный синдром, который был вызван вредными факторами во время беременности

**Ответ 2:** Заболевание не является наследственным, так как генетические структуры (гены, хромосомы) не повреждены

**Ответ 3:** Вероятно профессиональный контакт матери пробанда в тератогенами или перенесенная вирусная инфекция

**Ответ 4:** Поскольку патология относится к тератогенным, то, в отсутствии основного фактора, она не развивается, то есть риска для детей фактически не существует

**Ответ 5:** На 8-12 неделях гестации

ПК-6 , ПК-7

**3. Ситуационная задача №3:** По направлению районного акушера-гинеколога в медико-генетическую консультацию обратилась женщина 36 лет с беременностью 10 недель. Женщина соматически здорова. Беременность 2-ая (1-ая - роды, ребёнку 6 лет, здоров), желанная, планированная. Беременность протекает без патологии, женщина ничем не болела, лекарств не принимала, работа не связана с вредными условиями. Мужу 37 лет, соматически здоров. Супруги в кровном родстве не состоят. Генеалогический анамнез без особенностей

- 1) Что является показанием для генетической консультации в данном случае?
- 2) Какова величина генетического риска для потомства?
- 3) Какие назначения сделает врач-генетик?
- 4) В каком случае будут показаны инвазивные методы пренатальной диагностики?

5) Следует ли проводить специализированное генетическое обследование супругам?

**Ответ 1:** Показанием для медико-генетической консультации в данном случае является возраст супругов

**Ответ 2:** Генетический риск на хромосомную патологию для потомства повышен

**Ответ 3:** Врач-генетик рекомендует пренатальную диагностику - неинвазивную (исследование сывороточных маркеров крови) в I и II триместрах беременности, при положительных результатах - рассмотреть вопрос об инвазивной пренатальной диагностике

**Ответ 4:** Инвазивные методы пренатальной диагностики показаны в случае изменения показателей  $\beta$ -ХГЧ и РАРР-А в I триместре беременности и  $\alpha$ -ФП,  $\beta$ -ХГЧ,  $\varepsilon$ -3 во II триместре

**Ответ 5:** Специализированное генетическое обследование супругам не показано

ПК-1 , ПК-2

## Тесты

### 1. КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА ТИПИЧНОЙ ХОРЕИ ГЕНТИНГТОНА, КРОМЕ ХОРЕИЧЕСКОГО ГИПЕРКИНЕЗА, ВКЛЮЧАЕТ

- 1) пластическую экстрапирамидную ригидность
- 2) симптом «зубчатого колеса»
- 3) акинезию
- 4) гипомимию

**5) деменцию**

Правильный ответ: 5

ПК-5 , ПК-6

### 2. ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИ ГЕПАТОЛЕНТИКУЛЯРНОЙ ДЕГЕНЕРАЦИИ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ КАК

- 1) аутосомно-доминантный
- 2) аутосомно-рецессивный**
- 3) X-сцепленный рецессивный
- 4) митохондриальный
- 5) все перечисленное

Правильный ответ: 2

ПК-5 , ПК-6

### 3. ОСНОВНЫЕ ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ

- 1) Развитие клинических симптомов уже на 2-3 неделе после рождения
- 2) "Мышиный" запах мочи
- 3) Быстро прогрессирующая умственная отсталость, эпилептические приступы

4) Дефицит пигментации кожи, волос и радужной оболочки

**5) Всё перечисленное**

Правильный ответ: 5

ПК-5 , ПК-6

### 5.1.6. Перечень основной литературы к рабочей программе

№ п/п	Автор, название, место издания, издательство, год издания учебной и учебно-методической литературы	Вид носителя (электронный/бумажный)
1	2	3
1	<a href="https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970463079.html">Медицинская генетика</a> : национальное руководство / ред. Е. К. Гинтер, В. П. Пузырев, С. И. Куцев. - М. : Медицина, 2022. - 896 с. : ил. - Текст : электронный. - URL: <a href="https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970463079.html">https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970463079.html</a>	ЭМБ Консультант врача

### 5.1.7. Перечень дополнительной литературы к рабочей программе

№ п/п	Автор, название, место издания, издательство, год издания учебной и учебно-методической литературы	Вид носителя (электронный/бумажный)
1	2	3
1	Осипова, Л. А. <a href="#">Генетика</a> : учебное пособие для вузов : в 2 ч. / Л. А. Осипова. - 2-е изд., испр. и доп. - Москва : Юрайт, 2021. - Ч.2. - 251 с. - Текст : электронный. - URL: <a href="https://urait.ru/viewer/genetika-v-2-ch-chast-2-471688#page/1">https://urait.ru/viewer/genetika-v-2-ch-chast-2-471688#page/1</a>	ЭБС Юрайт
2	Осипова, Л. А. <a href="#">Генетика</a> : учебное пособие для вузов : в 2 ч. / Л. А. Осипова. - 2-е изд., испр. и доп. - Москва : Юрайт, 2021. - Ч.1. - 243 с. - Текст : электронный. - URL: <a href="https://urait.ru/viewer/genetika-v-2-ch-chast-1-470352#page/1">https://urait.ru/viewer/genetika-v-2-ch-chast-1-470352#page/1</a>	ЭБС Юрайт
3	Алферова, Г. А. <a href="#">Генетика</a> : учебник для вузов / Г. А. Алферова, Г. П. Подгорнова, Т. И. Кондаурова ; ред. Г. А. Алферова. - 3-е изд., испр. и доп. - Москва : Юрайт, 2020. - 200 с. - Текст : электронный. - URL: <a href="https://urait.ru/viewer/genetika-451733#page/1">https://urait.ru/viewer/genetika-451733#page/1</a>	ЭБС Юрайт
4	Кадиев, А. К. <a href="#">Генетика. Наследственность и изменчивость и закономерности их реализации</a> : учебное пособие / А. К. Кадиев. - 2-е изд., испр. - Санкт-Петербург : Лань, 2020. - 332 с. - Текст : электронный. - URL: <a href="https://reader.lanbook.com/book/130187#1">https://reader.lanbook.com/book/130187#1</a>	ЭБС Лань
5	Акуленко, Л. В. <a href="#">Дородовая профилактика генетической патологии плода</a> : руководство для врачей / Л. В. Акуленко, Ю. О. Козлова, И. Б. Манухин. - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 256 с. - Текст : электронный. - URL: <a href="https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449219.html">https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449219.html</a>	ЭМБ Консультант врача
6	Бочков, Н. П. <a href="#">Клиническая генетика</a> : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; ред. Н. П. Бочков. - 4-е изд., доп. и перераб. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - Текст : электронный. - URL: <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html</a>	ЭБС Консультант студента (ВУЗ)
7	<a href="#">Клиническая психофармакогенетика</a> / ред. Р. Ф. Насырова, Н. Г. Незнанов. - Санкт-Петербург : ДЕАН, 2019. - 405 с. - ISBN 978-5-6043573-7-8. - Текст : электронный. - URL: <a href="https://psychiatr.ru/news/1018">https://psychiatr.ru/news/1018</a>	ЭБС КрасГМУ
8	<a href="#">Математические аспекты генетики</a> / А. Н. Волобуев, И. Л. Давыдкин, А. В. Колсанов, Д. А. Кудлай. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 176 с. - Текст : электронный. - URL: <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458907.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458907.html</a>	ЭБС Консультант студента (ВУЗ)
9	Борисова, Т. Н. <a href="#">Медицинская генетика</a> : учебное пособие для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. - 2-е изд., испр. и доп. - Москва : Юрайт, 2020. - 159 с. - Текст : электронный. - URL: <a href="https://urait.ru/viewer/medicinskaya-genetika-451924#page/1">https://urait.ru/viewer/medicinskaya-genetika-451924#page/1</a>	ЭБС Юрайт
10	<a href="#">Медицинская генетика в стоматологии</a> : учеб. пособие / ред. О. О. Янушевич. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 400 с. - Текст : электронный. - URL: <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970468951.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970468951.html</a>	ЭБС Консультант студента (ВУЗ)
11	Пассарг, Э. <a href="#">Наглядная генетика</a> / Э. Пассарг ; пер. с англ. Н. С. Тихомирова ; ред.-пер. Д. В. Ребриков. - Электрон. изд. - Москва : Лаборатория знаний, 2020. - 511 с. - Текст : электронный. - URL: <a href="https://reader.lanbook.com/book/152046#1">https://reader.lanbook.com/book/152046#1</a>	ЭБС Лань
12	<a href="#">Наследственные болезни</a> : национальное руководство : краткое издание / ред. Е. К. Гинтер, В. П. Пузырев. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 464 с. - Текст : электронный. - URL: <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970449813.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970449813.html</a>	ЭБС Консультант студента (ВУЗ)

13	<a href="https://krasgmu.ru/sys/files/colibris/106252.pdf">Фибрилляция предсердий (основные понятия, генетические аспекты)</a> : учебное пособие / Н. В. Аксютина, В. А. Шульман, Е. Е. Алданова [и др.] ; Красноярский медицинский университет. - Красноярск : КрасГМУ, 2019. - 88 с. - Текст : электронный. - URL: <a href="https://krasgmu.ru/sys/files/colibris/106252.pdf">https://krasgmu.ru/sys/files/colibris/106252.pdf</a>	ЭБС КрасГМУ
----	--	-------------

### 5.1.8. Карта перечня обеспеченности учебными материалами, информационными технологиями рабочей программы

№ п/п	Вид	Наименование	Режим доступа	Доступ	Рекомендуемое использование
1	2	3	4	5	6
1.	Видеоуроки практических навыков	-/-	-/-	-/-	-/-
2.	Видеолекции	-/-	-/-	-/-	-/-
3.	Учебно-методический комплекс для дистанционного обучения	-/-	-/-	-/-	-/-
4.	Программное обеспечение	Microsoft Word Microsoft Excel Microsoft PowerPoint	На локальном компьютере	По логину/паролю	Для самостоятельной работы
5.	Информационно-справочные системы и базы данных	ЭБС КрасГМУ «Colibris» ЭБС Консультант студента ВУЗ ЭБС Айбукс ЭБС Букап ЭБС Лань ЭБС Юрайт ЭБС MedLib.ru НЭБ eLibrary БД Web of Science БД Scopus ЭМБ Консультант врача Wiley Online Library Springer Nature ScienceDirect (Elsevier) СПС КонсультантПлюс	<a href="https://krasgmu.ru">https://krasgmu.ru</a> <a href="http://www.studmedlib.ru/">http://www.studmedlib.ru/</a> <a href="https://ibooks.ru/">https://ibooks.ru/</a> <a href="https://www.books-up.ru/">https://www.books-up.ru/</a> <a href="https://e.lanbook.com/">https://e.lanbook.com/</a> <a href="https://www.biblio-online.ru/">https://www.biblio-online.ru/</a> <a href="https://www.medlib.ru">https://www.medlib.ru</a> <a href="https://elibrary.ru/">https://elibrary.ru/</a> <a href="http://webofscience.com/">http://webofscience.com/</a> <a href="https://www.scopus.com/">https://www.scopus.com/</a> <a href="http://www.rosmedlib.ru/">http://www.rosmedlib.ru/</a> <a href="http://search.ebscohost.com/">http://search.ebscohost.com/</a> <a href="http://onlinelibrary.wiley.com/">http://onlinelibrary.wiley.com/</a> <a href="http://journals.cambridge.org/">http://journals.cambridge.org/</a> <a href="https://rd.springer.com/">https://rd.springer.com/</a> <a href="https://www.sciencedirect.com/">https://www.sciencedirect.com/</a> <a href="http://www.consultant.ru/">http://www.consultant.ru/</a>	По логину/паролю По логину/паролю По логину/паролю По логину/паролю По логину/паролю По логину/паролю По логину/паролю, по IP-адресу По логину/паролю, по IP-адресу По IP-адресу По логину/паролю По IP-адресу По IP-адресу По IP-адресу По IP-адресу По IP-адресу По IP-адресу По IP-адресу	Для самостоятельной работы, при подготовке к занятиям

**5.1.8.1. Ресурсы информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимые для освоения дисциплины (модуля)**

<b>№ п/п</b>	<b>Наименование</b>	<b>Вид</b>	<b>Форма доступа</b>	<b>Рекомендуемое использование</b>
<b>1</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>4</b>	<b>5</b>
1	Министерство здравоохранения РФ	Интернет-ресурс	<a href="https://www.rosminzdrav.ru/">https://www.rosminzdrav.ru/</a>	Для самостоятельной работы, при подготовке к занятиям
2	Министерства здравоохранения Красноярского края	Интернет-ресурс	<a href="http://www.kraszdrav.ru/">http://www.kraszdrav.ru/</a>	Для самостоятельной работы, при подготовке к занятиям
3	Рубрикатор клинических рекомендаций МЗ РФ	Интернет-ресурс	<a href="http://www.cr.minzdrav.gov.ru">www.cr.minzdrav.gov.ru</a>	Для самостоятельной работы, при подготовке к занятиям



### 5.1.9. Перечень практических навыков

#### 1 курс

№ п/п	Перечень практических умений/навыков
1	<b>Уметь провести объективное клиническое обследование пробанда, родителей и других родственников</b> ПК-6, ПК-7,
2	<b>Уметь сформулировать показания для направления на специальное генетическое исследование</b> ПК-5, ПК-6,
3	<b>Уметь работать со специализированными базами данных по генетическим болезням и мутациям Online Mendelian Inheritance in Man (далее □ OMIM) и др</b> УК-1, ПК-4,
4	<b>Уметь провести дифференциальную диагностику между наследственными синдромами</b> ПК-5, ПК-6,
5	<b>Уметь оформить медицинскую документацию</b> УК-1, ПК-1,
6	<b>Уметь в доступной форме объяснить семье смысл медико-генетического прогноза</b> ПК-1, ПК-7,
7	<b>Уметь проводить санитарно-просветительскую работу среди врачей и населения</b> ПК-1, ПК-10,
8	<b>Уметь осуществлять взаимодействие с врачами разных специальностей</b> ПК-1, ПК-6,
9	<b>Уметь ясно, четко, структурно излагать информацию</b> ПК-1,
10	<b>Уметь строить коммуникации и устанавливать контакт с пациентами и специалистами</b> ПК-1, ПК-5,
11	<b>Уметь соблюдать врачебную этику и принципы деонтологии при работе с семьями и коллегами</b> ПК-1, ПК-10,
12	<b>Владеть навыками работы со специализированными базами данных по генетическим болезням и компьютерными видеодиагностическими программами (OMIM и др.)</b> УК-1, ПК-12,

13	<b>Владеть методикой синдромологического подхода к диагностике наследственных болезней</b> ПК-5, ПК-9,
14	<b>Владеть методикой расчета генетического риска</b> ПК-7, ПК-12,
15	<b>Владеть коммуникативными навыками при проведении медико-генетического консультирования и пренатальной диагностики</b> ПК-1, ПК-2,
16	<b>Владеть навыками сбора и графического изображения родословной семьи</b> ПК-6, ПК-7,
17	<b>Владеть навыками проведения анализа родословной семьи, с целью определения типа наследования заболевания</b> ПК-6, ПК-7,
18	<b>Владеть навыками проведения объективного клинического обследования пробанда, родителей и других родственников</b> ПК-6, ПК-7,
19	<b>Владеть навыками проведения антропометрического исследования с целью определения диагностических микропризнаков</b> ПК-6, ПК-7,
20	<b>Владеть методикой оценки результатов лабораторных методов диагностики</b> ПК-2, ПК-6,
21	<b>Владеть навыками проведения дифференциальной диагностики различной патологии</b> ПК-5, ПК-6,
22	<b>Владеть различными методами пропаганды здорового образа жизни среди населения и определенного контингента лиц</b> ПК-1, ПК-2,

## 2 курс

№ п/п	Перечень практических умений/навыков
1	<b>Уметь рассчитать повторный генетический риск и составить генетический прогноз для конкретной семьи</b> ПК-6, ПК-7,

2	<b>Уметь внедрять современные методы диагностики и профилактики наследственных болезней</b> ПК-7, ПК-9,
3	<b>Уметь проводить медико-генетические консультации при разных ситуациях</b> УК-1, ПК-7,
4	<b>Уметь проводить оценку эффективности медико-генетического консультирования</b> ПК-2, ПК-7,
5	<b>Уметь оценить результаты лабораторных методов диагностики</b> ПК-7, ПК-9,
6	<b>Уметь пропагандировать медико-генетические знания среди специалистов и населения</b> ПК-1, ПК-10,
7	<b>Владеть методикой проведения генетического анализа</b> ПК-7, ПК-9,
8	<b>Владеть навыками формулировки показаний для направления пациентов на цитогенетическое, молекулярно-генетическое и биохимическое исследование</b> ПК-2, ПК-9,
9	<b>Владеть методикой расчета повторного генетического риска в семье</b> ПК-7, ПК-10,
10	<b>Владеть методами оценки эффективности медико-генетического консультирования</b> ПК-1, ПК-10,
11	<b>Владеть методикой медико-генетического консультирования</b> ПК-1, ПК-7,
12	<b>Владеть методикой составления генетического прогноза для конкретной семьи</b> ПК-1, ПК-10,
13	<b>Владеть навыками объяснения семье в доступной форме смысла медикогенетического прогноза</b> ПК-1, ПК-6,

## 5.1.10. Особенности организации обучения по дисциплине для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья

### 1. Обучение инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья

по заявлению обучающегося кафедрой разрабатывается адаптированная рабочая программа с использованием специальных методов обучения и дидактических материалов, составленных с учетом особенностей психофизического развития, индивидуальных возможностей и состояния здоровья обучающегося.

**2. В целях освоения учебной программы дисциплины инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья кафедра обеспечивает:**

1) для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по зрению:

- размещение в доступных местах и в адаптированной форме справочной информации о расписании учебных занятий для обучающихся, являющихся слепыми или слабовидящими;
- присутствие преподавателя, оказывающего обучающемуся необходимую помощь;
- выпуск альтернативных форматов методических материалов (крупный шрифт или аудиофайлы);

2) для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по слуху:

- надлежащими звуковыми средствами воспроизведения информации;

3) для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья, имеющих нарушения опорно-двигательного аппарата:

- возможность беспрепятственного доступа обучающихся в учебные помещения, туалетные комнаты и другие помещения кафедры. В случае невозможности беспрепятственного доступа на кафедру организовывать учебный процесс в специально оборудованном помещении (ул. Партизана Железняка, 1, Университетский библиотечно-информационный центр: электронный читальный зал (ауд. 1-20), читальный зал (ауд. 1-21).

**3. Образование обучающихся с ограниченными возможностями здоровья может быть организовано как совместно с другими обучающимися, так и в отдельных группах.**

### **4. Перечень учебно-методического обеспечения самостоятельной работы обучающихся по дисциплине.**

Учебно-методические материалы для самостоятельной работы обучающихся из числа инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья предоставляются в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья и восприятия информации:

Категории обучающихся	Оборудование	Формы
-----------------------	--------------	-------

С нарушением слуха	1. Индукционная система Исток с1и	- в печатной форме; - в форме электронного документа;
С нарушением зрения	1. Сканирующая и читающая машина SARA CE; 2. Специализированное ПО: экранный доступ JAWS; 3. Наклейка на клавиатуру со шрифтом Брайля; 4. Принтер Брайля (рельефно-точечный);	- в печатной форме (по договору на информационно-библиотечное обслуживание по межбиблиотечному абонементу с КГБУК «Красноярская краевая специальная библиотека - центр социокультурной реабилитации инвалидов по зрению» №2018/2 от 09.01.2018 (срок действия до 31.12.2022)) - в форме электронного документа; - в форме аудиофайла;
С нарушением опорно-двигательного аппарата	1. Специализированный стол; 2. Специализированное компьютерное оборудование (клавиатура программируемая крупная адаптивная, головная компьютерная мышь, джойстик компьютерный);	- в печатной форме; - в форме электронного документа; - в форме аудиофайла;
1. Ресивер для подключения устройств.		