

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Задорожная Людмила Ивановна  
Должность: Проректор по учебной работе  
Дата подписания: 19.10.2023 23:15:16  
Универсальный идентификатор:  
faa404d1aeb2a023b5f4a331ee5ddc540496512d  
Кафедра Факультетской терапии

**МИНОБРНАУКИ РОССИИ**

**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования  
«Майкопский государственный технологический университет»**

**Факультет Лечебный факультет**

УТВЕРЖДАЮ  
Проректор по учебной работе  
\_\_\_\_\_ Л.И. Задорожная  
« \_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 20\_\_ г.

## **РАБОЧАЯ ПРОГРАММА**

по дисциплине  
по направлению подготовки  
по профилю подготовки (специализации)  
квалификация (степень) выпускника  
форма обучения  
год начала подготовки

**Б1.О.28 Медицинская генетика**  
31.05.01 Лечебное дело  
Врач-лечебник  
Очная,  
2022

Майкоп



Рабочая программа составлена на основе ФГОС ВО и учебного плана МГТУ по направлению подготовки (специальности) 31.05.01 Лечебное дело

**Составитель рабочей программы:**

старший преподаватель,

(должность, ученое звание, степень)

Подписано простой ЭП

25.07.2022

(подпись)

Богус Сафият Хазретовна

(Ф.И.О.)

**Рабочая программа утверждена на заседании кафедры:**

Факультетской терапии

(название кафедры)

Заведующий кафедрой:

27.07.2022

Подписано простой ЭП

27.07.2022

(подпись)

Уракова Тамара Юрьевна

(Ф.И.О.)

**Согласовано:**

Руководитель ОПОП

заведующий выпускающей

кафедрой

по направлению подготовки

(специальности)

28.07.2022

Подписано простой ЭП

28.07.2022

(подпись)

Дударь Марина Михайловна

(Ф.И.О.)



## 1. Цели и задачи учебной дисциплины (модуля)

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

**Задачи изучения дисциплины на лечебном факультете:**

- 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.

- Дать студентам представление о природе наследственных заболеваний человека, их этиологии, патогенезе, клинике, диагностике, лечении.

- Научить студентов овладению клинко-генеалогическим методом с формированием предварительного заключения о типе наследования патологии в конкретной семье.

- Обучить студентов подходам и методам выявления индивидов с повышенным риском развития широко распространенных заболеваний неинфекционной этиологии (мультифакториальных заболеваний).

- Научить основным методам диагностики наиболее распространенных форм наследственной патологии, включая современные методы цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики.

- Дать представление о этапах проведения, методах медико – генетического консультирования, пренатальной диагностики и просеивающих (скринирующих) программ.

- Ознакомить студентов с нравственными и правовыми нормами оказания медико – генетической помощи.

- Ознакомить студентов с компьютерными диагностическими программами и принципами компьютерной диагностики наследственных болезней.

- Знание принципов взаимодействия медико-генетической службы со всеми службами практического здравоохранения и показаний для организации потока больных.



## 2. Место дисциплины (модуля) в структуре ОП по направлению подготовки (специальности)

В соответствии с ФГОС ВО дисциплина «Медицинская генетика» относится к обязательной части ОПОП и преподается на 8 семестре.

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 из медицинской литературы, медицинской документации.

*Биоэтика. Знания:* морально-этические нормы, правила и принципы профессионального врачебного поведения, права пациента и врача, основные этические документы, регламентирующие деятельность врача. *Умения:* уметь выстраивать и поддерживать рабочие отношения с пациентами, другими членами коллектива.

*Гистология. Знания:* Гаметогенез, оплодотворение. Строение клетки. Сперматогенез, овогенез и их стадии. Критические периоды для формирования органов и систем в период эмбриогенеза. *Умения:* уметь определить и спрогнозировать влияние тератогенного фактора на развитие плода в зависимости от срока воздействия.

*Микробиология с вирусологией. Знания:* Значение генетики микробов в развитии общей генетики. Микробиологическая диагностика инфекционных заболеваний. *Умения:* уметь анализировать результаты диагностики инфекционных заболеваний; Физика, математика.

*Химия. 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. *Умения:* уметь анализировать вклад химических процессов в патогенезе наследственной патологии.

*Биохимия. Знания:* строение и биохимические свойства основных классов биологически важных соединений, основные метаболические пути их превращения; роль клеточных мембран и их транспортных систем в обмене веществ. Строение нуклеиновых кислот. Основные этапы синтеза белка в клетках. *Умения:* уметь анализировать вклад биохимических процессов в патогенезе наследственных болезней, интерпретировать результаты наиболее распространенных методов лабораторной диагностики для выявления нарушений в обмене белков, жиров, углеводов, микроэлементов.

*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. *Умения:* уметь анализировать закономерности наследственности и изменчивости в развитии наследственных заболеваний, мультифакториальной патологии.

*Патологическая физиология. Знания:* Типовые формы нарушений обмена белков, углеводов, липидов, нуклеиновых кислот, минералов, патофизиология опухолевого роста, аллергии. *Умения:* уметь анализировать значение нарушений регуляции обмена белков, углеводов.

Междисциплинарные связи дисциплины с последующими дисциплинами. Знания и умения, приобретаемые при изучении дисциплины «Медицинская генетика», необходимы для освоения последующих дисциплин - Неврология, Поликлиническая терапия, Общественное здоровье и здравоохранение, экономика здравоохранения; Акушерство и гинекология; Факультетская терапия, профессиональные болезни; Госпитальная терапия и др.





### **3. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы.**

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование следующей(их) компетенции(й):

ОПК-5.1	Демонстрирует умение оценивать морфофункциональные, физиологические и патологические состояния и процессы в организме человека на индивидуальном, групповом и популяционном уровнях для решения профессиональных задач
---------	--



#### 4. Объем дисциплины (модуля) и виды учебной работы. Общая трудоемкость дисциплины

Объем дисциплины и виды учебной работы по очной форме обучения.

		Формы контроля (количество)	Виды занятий				Итого часов	з.е.
			За	Лек	Лаб	СРП		
Курс 4	Сем. 8	1	14	20	0.25	37.75	72	2



## 5. Структура и содержание учебной и воспитательной деятельности при реализации дисциплины

### 5.1. Структура дисциплины для очной формы обучения.

Сем	Раздел дисциплины	Недел я семе стра	Виды учебной работы, включая самостоятельную работу и трудоемкость (в часах)								Формы текущего/проме жуточного контроля успеваемости текущего (по неделям семестра), промежуточной аттестации (по семестрам)
			Лек	Лаб	ПР	СРП	КРАТ	Контро ль	СР	СЗ	
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
8	Введение в медицинскую генетику. Методы диагностики наследственных заболеваний.	по расписанию	2	4					5		тестирование, опрос, беседа
8	Семиотика и принципы клинической диагностики наследственной патологии. Классификация наследственных болезней	по расписанию	2	2					4.75		тестирование, беседа, решение ситуационных задач
8	Морфогенетические варианты развития. Врожденные пороки развития	по расписанию	2	2					6		решение ситуационных задач
8	Хромосомные болезни: этиология, патогенез. Общеклинические характеристики хромосомных болезней	по расписанию	2	4					6		решение ситуационных задач, тестирование
8	Моногенные болезни: общие вопросы этиологии и патогенеза. Мутации как этиологический фактор.	по расписанию	2	3					6		решение ситуационных задач, тестирование
8	Болезни с наследственным предрасположением: общая характеристика.	по расписанию	2	1					4		решение ситуационных задач, тестирование
8	Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии.	по расписанию	2	4					6		тестирование, опрос
8	Зачет						0.25				
	<b>ИТОГО:</b>		<b>14</b>	<b>20</b>			<b>0.25</b>		<b>37.75</b>		



#### 5.4. Содержание разделов дисциплины (модуля) «Медицинская генетика», образовательные технологии

Лекционный курс

Сем	Наименование темы дисциплины	Трудоемкость (часы)			Содержание	Формируемые компетенции	Результаты освоения (знать, уметь, владеть)	Образовательные технологии
		ОФО	ЗФО	ОЗФО				
1	2	3	4	5	6	7	8	9
8	Введение в медицинскую генетику. Методы диагностики наследственных заболеваний.	2			Введение в медицинскую генетику. Методы диагностики наследственных заболеваний. Предмет и задачи медицинской генетики. Возрастные удельного веса наследственной патологии в структуре заболеваемости, смертности и инвалидизации населения. Популяционно-генетические, экологические, социально-экономические и демографические аспекты наследственной патологии. Генетические основы гомеостаза. Генетический контроль патологических процессов. Клинико-генеалогический метод. Цитогенетические методы. Диагностика онкологических заболеваний и некоторых форм лейкозов. Биохимические методы: предположительная диагностика, подтверждающая диагностика. Современные методы: автоматизированный анализ аминокислот, жидкостная и газовая хроматография, масспектрометрия,	ОПК-5.1;	Знать: Основы законодательства о здравоохранении и директивные документы, определяющие деятельность органов и учреждений здравоохранения. Современные представления о геноме человека Особенности клинических проявлений наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов. Значение и основы клинико-генеалогического метода диагностики наследственной патологии, типы наследования болезней и признаков человека. Общую характеристику хромосомной патологии. Цитогенетический метод: сущность, виды, возможности в диагностике наследственных болезней, показания для его применения Уметь: Обследовать больного и распознать общие	Лекция-беседа

Сем	Наименование темы дисциплины	Трудоемкость (часы)			Содержание	Формируемые компетенции	Результаты освоения (знать, уметь, владеть)	Образовательные технологии
		ОФО	ЗФО	ОЗФО				
1	2	3	4	5	6	7	8	9
					<p>ядерный магнитный резонанс, радиоиммунохимические и иммуно-ферментные методы. Молекулярно-генетические методы: характеристика основных методических приемов. ПЦР. Методы диагностики: сиквенс, анализ конформационного полиморфизма однонитевой ДНК и др. Метод сцепления генов.</p>		<p>проявления наследственной патологии, диагностировать морфогенетические варианты, использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного. Собрать анамнез и генеалогическую информацию, составить ро-дословную, в графическом виде и проанализировать наследование болезни или признака в семье. Сформулировать предположи-тельный диагноз наследственной патологии, определить необходимость дополнительного обследования, включая генетические методы  Владеть:Способностью анализировать значимость медицинской генетики на современном этапе. Способностью анализировать и аргументировать вклад наследственных факторов в патогенез заболеваний человека.</p>	
8	Семиотика и принципы клинической диагностики наследственной патологии. Классификация наследственных болезней	2			<p>Общеклинические особенности проявления наследственных болезней. Время манифестации. Гетерохрония клинических проявлений. «Резистентность» к терапии. Специфические симптомы наследственных</p>	ОПК-5.1;	<p>Знать: Особенности клинических проявлений наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней, причины происхождения и диагностическую значимость</p>	Слайд-лекция

Сем	Наименование темы дисциплины	Трудоемкость (часы)			Содержание	Формируемые компетенции	Результаты освоения (знать, уметь, владеть)	Образовательные технологии
		ОФО	ЗФО	ОЗФО				
1	2	3	4	5	6	7	8	9
					<p>болезней. «Портретная» диагностика наследственных болезней. Необходимость семейного подхода при обследовании пациентов. Генетическая гетерогенность клинически сходных форм заболеваний.</p>		<p>морфогенетических вариантов. Основные патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем – X пересмотр; Уметь: Обследовать больного и распознать общие проявления наследственной патологии, диагностировать морфогенетические варианты, использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного. Собрать анамнез и генеалогическую информацию, составить ро-дословную, в графическом виде и проанализировать наследование болезни или признака в семье. Сформулировать предположительный диагноз наследственной патологии, определить необходимость дополнительного обследования, включая генетические методы. Выявлять пациентов с риском развития мультифакториальных заболеваний. Изложить результаты клинико-генетического и лабораторного</p>	

Сем	Наименование темы дисциплины	Трудоемкость (часы)			Содержание	Формируемые компетенции	Результаты освоения (знать, уметь, владеть)	Образовательные технологии
		ОФО	ЗФО	ОЗФО				
1	2	3	4	5	6	7	8	9
							<p>обследования в виде дневников и заключений в истории болезни пациента.</p> <p>Владеть: Способностью анализировать и аргументировать вклад наследственных факторов в патогенез заболеваний человека. Методикой сбора наследственно-го анамнеза. Способностью интерпретировать жалобы, данные клинико-генеалогического исследования.</p> <p>Методологией постановки предварительного диагноза наследственного заболевания и оформления учебной истории болезни</p>	
8	Морфогенетические варианты развития. Врожденные пороки развития	2			<p>Морфогенетические варианты развития, генез, постнатальная модификация. Общие и специфические морфогенетические варианты: значение в диагностике наследственных синдромов и врожденных состояний. Пороки развития: первичные и вторичные.</p> <p>Изолированные, системные и множественные.</p> <p>Этиологическая гетерогенность врожденных пороков развития. Понятие синдрома, ассоциации, деформации, дисплазии.</p> <p>Тератогенный терминационный период.</p> <p>Мутационный процесс и</p>	ОПК-5.1;	<p>Знать: Особенности клинических проявлений наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов. Значение и основы клинико-генеалогического метода диагностики наследственной патологии, типы наследования болезней и признаков человека.</p> <p>Уметь: Обследовать больного и распознать общие проявления наследственной патологии,</p>	Лекции-визуализации

Сем	Наименование темы дисциплины	Трудоемкость (часы)			Содержание	Формируемые компетенции	Результаты освоения (знать, уметь, владеть)	Образовательные технологии
		ОФО	ЗФО	ОЗФО				
1	2	3	4	5	6	7	8	9
					факторы окружающей среды. Радиационный мутагенез.		диагностировать морфогенетические варианты, использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного. Изложить результаты клинико-генетического и лабораторного обследования в виде дневников и заключений в истории болезни пациента Владеть: Методикой сбора наследственного анамнеза; Способностью интерпретировать жалобы, данные клинико-генеалогического исследования; Методологией постановки предварительного диагноза наследственного заболевания и оформления учебной истории болезни; Способностью составления плана обследования и анализом результатов современных молекулярно-генетических, цитогенетических методов исследования; Принципами составления плана лечения патологии с учетом клинической ситуации	
8	Хромосомные болезни: этиология, патогенез. Общеклинические характеристики хромосомных болезней	2			Общая характеристика хромосом-ных болезней. Этиология. Цитогенетика хромосомных болезней. Хромосомный импринтинг. Пато-генез хромосомных болезней.	ОПК-5.1;	Знать: Общую характеристику хромосомной патологии. Цитогенетический метод: сущность, виды, возможности в диагностике	Лекции-визуализации

Сем	Наименование темы дисциплины	Трудоемкость (часы)			Содержание	Формируемые компетенции	Результаты освоения (знать, уметь, владеть)	Образовательные технологии
		ОФО	ЗФО	ОЗФО				
1	2	3	4	5	6	7	8	9
					<p>Ме-ханизмы нарушения развития и возникновения пороков развития при хромосомных болезнях: изменение дозы генов, нарушение «канализации» развития, «запрещенные» пути морфо-,гисто-, органогенеза. Общеклинические характеристики хромосомных болезней. Методы диагностики хромосомных болезней. Исходы хромосомных заболеваний. Возможности терапии и реабилитации больных.</p>		<p>наследственных болезней, показания для его применения. Лечение, социальную адаптацию и реабилитацию больных с хромосомной патологией; проблемы профилактики хромосомных болезней Особенности клинических прояв-лений наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов Уметь: Обследовать больного и распознать общие проявления наследственной патологии, диагностировать морфогенетические варианты, использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного. Собрать анамнез и генеалогическую информацию, составить ро-дословную, в графическом виде и проанализировать наследование болезни или признака в семье. Сформулировать предположительный диагноз наследственной патологии, определить необходимость дополнительного</p>	

Сем	Наименование темы дисциплины	Трудоемкость (часы)			Содержание	Формируемые компетенции	Результаты освоения (знать, уметь, владеть)	Образовательные технологии
		ОФО	ЗФО	ОЗФО				
1	2	3	4	5	6	7	8	9
							<p>обследования, включая генетические методы</p> <p>Владеть: Методикой сбора наследственно-го анамнеза; Способностью интерпретировать жалобы, данные клинико-генеалогического исследования;</p> <p>Методологией постановки предварительного диагноза наследственного заболевания и оформления учебной истории болезни;</p> <p>Способностью составления плана обследования и анализом результатов современных молекулярно-генетических, цитогенетических методов исследования;</p> <p>Принципами составления плана лечения патологии с учетом клинической ситуации</p>	
8	<p>Моногенные болезни: общие вопросы этиологии и патогенеза. Мутации как этиологический фактор.</p>	2			<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.</p>	ОПК-5.1;	<p>Знать: Этиологию, патогенез, клинику моногенных заболеваний; показания к специальным методам обследования; методы профилактики и лечения заболеваний, принципы патогенетического, симптоматического лечения и генной терапии. Особенности клинических проявлений наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней, причины происхождения и</p>	<p>Лекция-беседа, Лекции-визуализации</p>

Сем	Наименование темы дисциплины	Трудоемкость (часы)			Содержание	Формируемые компетенции	Результаты освоения (знать, уметь, владеть)	Образовательные технологии
		ОФО	ЗФО	ОЗФО				
1	2	3	4	5	6	7	8	9
					<p>Моногенные синдромы множественных врожденных пороков развития: общие признаки, примеры. Клиническая генетика отдельных форм моногенных бо-лезней. Общие принципы лечения наследственных болезней, реабилитации и</p>		<p>диагностическую значимость морфогенетических вариантов. Уметь: Обследовать больного и распознать общие проявления наследственной патологии, диагностировать морфогенетические варианты, использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного. Собрать анамнез и генеалогическую информацию, составить ро-дословную, в графическом виде и проанализировать наследование болезни или признака в семье. Сформулировать предположи-тельный диагноз наследственной патологии, определить необходимость дополнительного обследования. включая генетические методы. Изложить результаты клинико-генетического и лабораторного обследования в виде дневников и заключений в истории болезни пациента Владеть: Методикой сбора наследственного анамнеза; Способностью интерпретировать жалобы, данные клинико-генеалогического исследования; Методологией постановки</p>	



Сем	Наименование темы дисциплины	Трудоемкость (часы)			Содержание	Формируемые компетенции	Результаты освоения (знать, уметь, владеть)	Образовательные технологии
		ОФО	ЗФО	ОЗФО				
1	2	3	4	5	6	7	8	9
							предварительного диагноза наследственного заболевания и оформления учебной истории болезни; Способностью составления плана обследования и анализом результатов современных молекулярно-генетических, цитогенетических методов исследования; Принципами составления плана лечения патологии с учетом клинической ситуации	
8	Болезни с наследственным предрасположением: общая характеристика.	2			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	ОПК-5.1;	Знать: Характеристику болезней с наследственным предрасположением; механизмы реализации наследственного предрасположения; выделение индивида в группу повышенного риска по мультифакториальному заболеванию. Особенности клинических проявлений наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов Уметь: Обследовать больного и распознать общие проявления наследственной патологии,	Лекции-визуализации

Сем	Наименование темы дисциплины	Трудоемкость (часы)			Содержание	Формируемые компетенции	Результаты освоения (знать, уметь, владеть)	Образовательные технологии
		ОФО	ЗФО	ОЗФО				
1	2	3	4	5	6	7	8	9
							<p>диагностировать морфогенетические варианты, использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного. Собрать анамнез и генеалогическую информацию, составить ро-дословную, в графическом виде и проанализировать наследование болезни или признака в семье. Сформулировать предположи-тельный диагноз наследственной патологии, определить необходимость дополнительного обследования, включая генетические методы. Выявлять пациентов с риском развития мультифакториальных заболеваний. Изложить результаты клинико-генетического и лабораторного обследования в виде дневников и заключений в истории болезни пациента. Владеть: Методикой сбора наследственного анамнеза; Способностью интерпретировать жалобы, данные клинико-генеалогического исследования; Методологией постановки предварительного диагноза наследственного заболевания и оформления учебной</p>	

Сем	Наименование темы дисциплины	Трудоемкость (часы)			Содержание	Формируемые компетенции	Результаты освоения (знать, уметь, владеть)	Образовательные технологии
		ОФО	ЗФО	ОЗФО				
1	2	3	4	5	6	7	8	9
							истории болезни; Способностью составления плана обследования и анализом результатов современных молекулярно-генетических, цитогенетических методов исследования; Принципами составления плана лечения патологии с учетом клинической ситуации	
8	Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии.	2			Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии. Симптоматическое, патогенетическое лечение. Генотерапия. Виды профилактики наследственных болезней: первичная и вторичная. Уровни профилактики: прегааметический, презиготический, пренатальный, 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)	ОПК-5.1;	Знать: Формы профилактических мероприятий. Принципы, этапы и содержание медико - генетического консультирования; показания для направления больного на медико - генетическое консультирование. Принципы и методы пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний; показания, сроки проведения, противопоказания. Массовые просеивающие программы: назначение, условия проведения, перечень заболеваний, подлежащих скринингу Уметь: Проводить профилактические мероприятия, направленные на предупреждение наследственных и врожденных заболеваний, снижение частоты широко распространенных заболеваний мультифакториальной природы Владеть:	Лекция-беседа

Сем	Наименование темы дисциплины	Трудоемкость (часы)			Содержание	Формируемые компетенции	Результаты освоения (знать, уметь, владеть)	Образовательные технологии
		ОФО	ЗФО	ОЗФО				
1	2	3	4	5	6	7	8	9
					программы; «генетическая» диспансеризация населения; охрана окружающей среды и контроль за мутагенностью факторов среды. Этические и правовые вопросы медицинской генетики		Способностью проводить беседы о профилактике наследственных заболеваний. Методикой самостоятельного изучения материала, в том числе поиск в сети Интернет, работы с научной, справочной, медицинской литературой и системным подходом к анализу медицинской информации; Умением анализировать результаты своей деятельности	
8	Зачет				Примерный перечень вопросов к зачету 1. Общая характеристика хромосом, их типы, структурные элементы. 2. Структура ДНК и РНК. Нуклеотиды. Триплеты. Аминокислоты. 3. Репликация ДНК. Транскрипция. Процессинг. Сплайсинг. Трансляция. 4. Свойства генов и их взаимодействия. Дискретность. Стабильность. Специфичность действия. Аллельное состояние. Доминантность. Рецессивность. Кодоминантность. 5. Структура генома и общая характеристика генов человека. 6. Онкогенетика. Изучение генетических основ опухолевого роста. Протоонкогены. Механизмы трансформации протоонкогенов в онкогены. Антионкогены	ОПК-5.1;	Знать: морфофункциональные особенности, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека на индивидуальном, групповом и популяционном уровнях для решения профессиональных задач. Уметь: применять знания о морфофункциональных особенностях, физиологических состояниях и патологических процессах в организме человека для решения профессиональных задач на индивидуальном, групповом и популяционном уровнях. Владеть: навыками оценивания морфофункциональных, физиологических и патологических состояний и процессов в организме человека на индивидуальном,	тестирование

Сем	Наименование темы дисциплины	Трудоемкость (часы)			Содержание	Формируемые компетенции	Результаты освоения (знать, уметь, владеть)	Образовательные технологии
		ОФО	ЗФО	ОЗФО				
1	2	3	4	5	6	7	8	9
					<p>как особый класс аутосомно-доминантных генов, опухолевых супрессоров. Конституциональная гетерозиготность. 7. Иммуногенетика. Изучение генетических основ детерминации иммунитета. Генетический полиморфизм реакций на действие внешних биологических факторов. 8. Фармакогенетика. Изучение наследственных различий в реакциях организма на лекарства, механизмов толерантности к лекарственным препаратам, парадоксальных реакций. Фармакогенетические особенности аномального реагирования на лекарства у лиц с наследственными заболеваниями. 9. Международный проект «Геном человека» Структура генома человека, характеристика и организация человеческой ДНК. Структурная и функциональная геномика. Основные достижения международного проекта «Геном человека», внедрение геномных технологий в клиническую практику. 10. Генная терапия Методы генетической трансфекции в геномной</p>		<p>групповом и популяционном уровнях для решения профессиональных задач.</p>	

Сем	Наименование темы дисциплины	Трудоемкость (часы)			Содержание	Формируемые компетенции	Результаты освоения (знать, уметь, владеть)	Образовательные технологии
		ОФО	ЗФО	ОЗФО				
1	2	3	4	5	6	7	8	9
					<p>терапии. Протоколы генотерапии. Основные подходы в генокоррекции онкологических заболеваний. Этические проблемы генной терапии. 11. Экогенетика. Изучение наследственно обусловленных патологических реакций на действие внешних факторов. Болезни мультифакториальной природы как примеры экогенетической патологии человека. Влияние техногенного загрязнения атмосферы, мутагенов, ксенобиотиков на важнейшие метаболические процессы в организме человека. 12. Организация генома человека. 13. Генетические карты. 14. Митохондриальный геном. 15. Определение медицинской генетики как науки. Предмет и задачи медицинской генетики. Краткая история медицинской генетики. Значение генетики для медицины. 16. Классификация наследственных болезней человека. Понятие о мультифакториальных заболеваниях. 17. Этиология наследственных болезней. Классификация мутаций. Общие особенности патогенеза и семиотики наследственных болезней. 18. Клинико-генеалогический метод.</p>			

Сем	Наименование темы дисциплины	Трудоемкость (часы)			Содержание	Формируемые компетенции	Результаты освоения (знать, уметь, владеть)	Образовательные технологии
		ОФО	ЗФО	ОЗФО				
1	2	3	4	5	6	7	8	9
					<p>Правила составления родословной и легенды к ней. 19. Наследование признаков по аутосомно-доминантному типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.</p> <p>20. Наследование признаков по аутосомно-рецессивному типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.</p> <p>21. Наследование признаков по рецессивному, сцепленному с X хромосомой типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.</p> <p>22. Наследование признаков по доминантному, сцепленному с X хромосомой и Y-сцепленному типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.</p> <p>23. Митохондриальная наследственность. Характерные черты. Примеры родословных.</p> <p>24. Цитогенетический метод. Простая и дифференцированная окраска препаратов. Анализ хромосом. Половой хроматин. 25. Биохимические методы исследования в генетике. Пробы Бенедикта,</p>			

Сем	Наименование темы дисциплины	Трудоемкость (часы)			Содержание	Формируемые компетенции	Результаты освоения (знать, уметь, владеть)	Образовательные технологии
		ОФО	ЗФО	ОЗФО				
1	2	3	4	5	6	7	8	9
					<p>Феллинга. Тест Гатри. Электрофорез аминокислот. Просеивающая и подтверждающая диагностика. 26. Молекулярная диагностика. Методы. Области применения. 27. Неинвазивные методы пренатальной диагностики. 28. Инвазивные методы пренатальной диагностики. 29. Хромосомная патология. Распространенность в популяции. Геномные мутации. 30. Хромосомные мутации. Их виды. 31. Патогенез и номенклатура кариотипов хромосомных заболеваний. 32. Синдром Клайнфельтера. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение. 33. Синдром трисомии по X-хромосоме. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение. 34. Синдром Шерешевского-Тернера. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение. 35. Синдром Дауна. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение. 36. Синдром Патау и синдром Эдвардса. Распространенность. Клиника. Лечение. 37. Классификация генных болезней. 38. Генетическая гетерогенность и</p>			



Сем	Наименование темы дисциплины	Трудоемкость (часы)			Содержание	Формируемые компетенции	Результаты освоения (знать, уметь, владеть)	Образовательные технологии
		ОФО	ЗФО	ОЗФО				
1	2	3	4	5	6	7	8	9
					<p>клинический полиморфизм. 39. Наследственные дефекты обмена углеводов. Галактоземия. Патогенез. Диагностика. Клиника. Лечение. 40. Дефекты обмена аминокислот. Фенилкетонурия. Альбинизм. Типы наследования. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение. 41. Наследственные дефекты обмена липидов. Болезни Тея-Сакса, Нимана-Пика, Гоше. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение. 42. Наследственные дефекты биосинтеза гормонов. Синдром Лоуренса-Муна-Барде-Бидля. Адреногенитальный синдром. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение. 43. Наследственные дефекты соединительной ткани. Синдром Марфана. Синдром Элер-са-Данло. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение. 44. Наследственные болезни системы крови. Гемолитическая болезнь новорожденных. Гемофилия А. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение. 45. Основы патогенеза мультифакториальных заболеваний. Гены предрасположенности.</p>			

Сем	Наименование темы дисциплины	Трудоемкость (часы)			Содержание	Формируемые компетенции	Результаты освоения (знать, уметь, владеть)	Образовательные технологии
		ОФО	ЗФО	ОЗФО				
1	2	3	4	5	6	7	8	9
					<p>Наследственные и ненаследственные компоненты мультифакториальных заболеваний. Наследуемость. 46. Роль близнецового метода в исследовании мультифакториальных заболеваний. Конкордантность и дискордантность у близнецов. 47. Уровни и методы профилактики наследственных болезней. 48. Цель и задачи медико-генетического консультирования. Показания для консультирования. 49. Этапы медико-генетического консультирования. 50. Прогноз потомства в семье с хромосомной патологией. 51. Прогноз потомства в семье с аутосомно-доминантным заболеванием. 52. Прогноз потомства в семье с аутосомно-рецессивным заболеванием. 53. Прогноз потомства в семье с мультифакториальным заболеванием. 54. Преконцепционная профилактика 55. Доимплантационная диагностика 56. Неинвазивные методы пренатальной диагностики 57. Инвазивные методы пренатальной диагностики 58. Профилактика наследственных болезней</p>			

Сем	Наименование темы дисциплины	Трудоемкость (часы)			Содержание	Формируемые компетенции	Результаты освоения (знать, уметь, владеть)	Образовательные технологии
		ОФО	ЗФО	ОЗФО				
1	2	3	4	5	6	7	8	9
					на постнатальном уровне.			
	ИТОГО:	14						

### 5.5. Практические занятия, их наименование, содержание и объем в часах

Учебным планом не предусмотрено

### Симуляционные занятия, их наименование, содержание и объем в часах

Учебным планом не предусмотрено

### 5.6. Лабораторные занятия, их наименование и объем в часах

Сем	№ раздела дисциплины	Наименование лабораторных работ	Объем в часах		
			ОФО	ЗФО	ОЗФО
1	2	3	4	5	6
8	Введение в медицинскую генетику. Методы диагностики наследственных заболеваний.	Наследственность и патология. Биохимические и цитохимические основы наследственности. Мутации как этиологический фактор.	2		
8	Семиотика и принципы клинической диагностики наследственной патологии. Классификация наследственных болезней	Методы диагностики наследственных заболеваний. Типы наследования признаков.	2		
8	Морфогенетические варианты развития. Врожденные пороки развития	Морфогенетические варианты развития. Врожденные пороки развития	1		
8	Хромосомные болезни: этиология, патогенез. Общеклинические характеристики хромосомных болезней	Хромосомные болезни. Геномные болезни	3		
8	Моногенные болезни: общие вопросы этиологии и патогенеза. Мутации как этиологический фактор.	Моногенные наследственные болезни. Наследственные болезни обмена веществ.	4		
8	Болезни с наследственным предрасположением: общая характеристика.	Болезни с наследственным предрасположением	4		
8	Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии. Профилактика наследственной патологии.	Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование. Анализ и составление родословных	4		
8	Зачет				
	<b>ИТОГО:</b>		<b>20</b>		

### 5.7. Примерная тематика курсовых проектов (работ)

Учебным планом не предусмотрено

## 5.8. Самостоятельная работа студентов

Содержание и объем самостоятельной работы студентов

Сем	Разделы и темы рабочей программы самостоятельного изучения	Перечень домашних заданий и других вопросов для самостоятельного изучения	Сроки выполнения	Объем в часах		
				ОФО	ЗФО	ОЗФО
1	2	3	4	5	6	7
	Введение в медицинскую генетику. Методы диагностики наследственных заболеваний.	Подготовка по теоретическим вопросам. Составление плана-конспекта. Доклад по теме: «Вклад отечественных ученых в развитие медицинской генетики»	по расписанию	6		
	Семиотика и принципы клинической диагностики наследственной патологии. Классификация наследственных болезней	Создание компьютерной презентации по теме «Методы молекулярно - генетической диагностики», «Цитогенетический метод»	по расписанию	6		
	Морфогенетические варианты развития. Врожденные пороки развития	Проработка теоретического материала по лекциям и литературным источникам. Создание компьютерной презентации по теме: Врожденные пороки развития	по расписанию	6		
	Хромосомные болезни: этиология, патогенез. Общеклинические характеристики хромосомных болезней	Подготовка по теоретическим вопросам. Составление ситуационной задачи по синдрому Дауна, синдрому Шерешевского - Тернера, синдрому Клайн-фельтера. Реферат по теме «Неоплазии при хромосомных заболеваниях». Создание компьютерной презентации по теме «Хромосомные синдромы», «Диагностика хромосомных синдромов»	по расписанию	6		
	Моногенные болезни: общие вопросы этиологии и патогенеза. Мутации как этиологический фактор.	Подготовка к практическим занятиям по теме. 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» Составление ситуационной задачи по болезни Гоше, галактоземии. Обзор периодической печати, интернет источников по теме «Наследственные нарушения обмена аминокислот», «Наследственные нарушения обмена липидов» Создание компьютерной презентации по теме «Наследственные нарушения обмена аминокислот», «Липидозы», «Лейкодистрофии», «Гликогенозы» «Генетическая предрасположенность к бронхиальной астме».	по расписанию	6		
	Болезни с наследственным предрасположением: общая характеристика.	Подготовка к практическим занятиям по теме. Составление ситуационных задач. Создание компьютерной презентации по теме «Генетическая предрасположенность к бронхиальной астме».	по расписанию	4		
	Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии.	Подготовка по теоретическим вопросам. Создание компьютерной презентации по теме «Методы пренатальной диагностики». Обзор периодической печати, интернет источников по теме «Медико-генетическое консультирование». Создание компьютерной презентации по теме «Генотерапия», доклад по теме «Заместительная терапия»	по расписанию	4		
	Зачет					
	<b>ИТОГО:</b>			<b>38</b>		

### 5.9. Календарный график воспитательной работы по дисциплине

<b>Модуль</b>	<b>Дата, место проведения</b>	<b>Название мероприятия</b>	<b>Форма проведения мероприятия</b>	<b>Ответственный</b>	<b>Достижения обучающихся</b>
Модуль 3 Учебно-исследовательская и научно-исследовательская деятельность	апрель, 2026, Майкоп, МГТУ	круглый стол, посвященный Международному дню ДНК (25.04) «Генетические факторы здоровья»	групповая	ст. преподаватель Богус С.Х.	ОПК-5.1;

## 6. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине (модулю).

### 6.1. Методические указания (собственные разработки)

Название	Ссылка
Гутова С.Р. ВРОЖДЕННЫЕ И ПРИОБРЕТЕННЫЕ ПОРОКИ СЕРДЦА У ВЗРОСЛЫХ. Методические рекомендации.- Майкоп: 2019. -14 с	<a href="https://mkgtu.ru/sveden/files/Vroghdennye_i_priobretennye_poroiki_serdca_u_vzroslyx.pdf">https://mkgtu.ru/sveden/files/Vroghdennye_i_priobretennye_poroiki_serdca_u_vzroslyx.pdf</a>

### 6.2. Литература для самостоятельной работ

Название	Ссылка
Наследственные болезни. Полный справочник. - Саратов : Научная книга, 2019. - 700 с. - ЭБС IPR Books. - URL: <a href="https://www.iprbookshop.ru/80196.html">https://www.iprbookshop.ru/80196.html</a> . - Режим доступа: по подписке. - ISBN 978-5-9758-1854-6	<a href="http://lib.mkgtu.ru:8004/catalog/fo12?SHOW_ONE_BOOK+0A9F31">http://lib.mkgtu.ru:8004/catalog/fo12?SHOW_ONE_BOOK+0A9F31</a>
Бочков, Н.П. Клиническая генетика : учебник / Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. ; под ред. Бочкова Н.П. - 4-е изд., доп. и перераб. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 592 с. - ЭБС Консультант студента. - URL: <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435700.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435700.html</a> . - Режим доступа: по подписке. - ISBN ISBN 978-5-9704-3570-0	<a href="http://lib.mkgtu.ru:8004/catalog/fo12?SHOW_ONE_BOOK+0959CE">http://lib.mkgtu.ru:8004/catalog/fo12?SHOW_ONE_BOOK+0959CE</a>
Общая и медицинская генетика. Задачи : учебное пособие / Азова М.М. [и др.] ; под ред. Азовой М.М. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 160 с. - ЭБС Консультант студента. - URL: <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970449028.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970449028.html</a> . - Режим доступа: по подписке. - ISBN 978-5-9704-4902-8	<a href="http://lib.mkgtu.ru:8004/catalog/fo12?SHOW_ONE_BOOK+095D26">http://lib.mkgtu.ru:8004/catalog/fo12?SHOW_ONE_BOOK+095D26</a>

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

Для лиц с нарушениями зрения:

- в печатной форме увеличенным шрифтом,
- в форме электронного документа,
- в форме аудиофайла,
- в печатной форме на языке Брайля.

Для лиц с нарушениями слуха:

- в печатной форме,
- в форме электронного документа.

Для лиц с нарушениями опорно-двигательного аппарата:

- в печатной форме,
- в форме электронного документа,
- в форме аудиофайла.



## 7. Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю)

### 7.1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы

Этапы формирования компетенции (номер семестр согласно учебному плану)			Наименование учебных дисциплин, формирующие компетенции в процессе освоения образовательной программы
ОФО	ЗФО	ОЗФО	
<b>ОПК-5.1</b> Демонстрирует умение оценивать морфофункциональные, физиологические и патологические состояния и процессы в организме человека на индивидуальном, групповом и популяционном уровнях для решения профессиональных задач			
123			Анатомия человека
23			Гистология, эмбриология, цитология
34			Нормальная физиология
568			Патологическая анатомия, клиническая патологическая анатомия
567			Патофизиология, клиническая патофизиология
78			Топографическая анатомия и оперативная хирургия
8			Медицинская генетика
11			Репродуктология
1112			Симуляционное обучение
4			Практика по получению профессиональных умений и опыта профессиональной деятельности на должностях среднего медицинского персонала 1
6			Практика по получению профессиональных умений и опыта профессиональной деятельности на должностях среднего медицинского персонала 2
8			Практика акушерско-гинекологического профиля
8			Практика хирургического профиля
8			Практика терапевтического профиля
10			Практика общеврачебного профиля
10			Практика диагностического профиля

### 7.2. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкалы оценивания

Планируемые результаты освоения компетенции	Критерии оценивания результатов обучения				Наименование оценочного средства
	неудовлетворительно	удовлетворительно	хорошо	отлично	
1	2	3	4	5	6
ОПК-5: Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач					
ОПК-5.1 Демонстрирует умение оценивать морфофункциональные, физиологические и патологические состояния и процессы в организме человека на индивидуальном, групповом и популяционном уровнях для решения профессиональных задач					
<b>Знать:</b> морфофункциональные особенности, физиологические состояния и патологические процессы в	Фрагментарные знания	Неполные знания	Сформированные, но содержащие отдельные пробелы знания	Сформированные систематические знания	Тестовые задания, вопросы к практическим занятиям, ситуационные задачи, вопросы к зачету





Планируемые результаты освоения компетенции	Критерии оценивания результатов обучения				Наименование оценочного средства
	неудовлетворительно	удовлетворительно	хорошо	отлично	
1	2	3	4	5	6
организме человека на индивидуальном, групповом и популяционном уровнях для решения профессиональных задач.					
<b>Уметь:</b> применять знания о морфофункциональных особенностях, физиологических состояниях и патологических процессах в организме человека для решения профессиональных задач на индивидуальном, групповом и популяционном уровнях.	Частичные умения	Неполные умения	Умения полные, допускаются небольшие ошибки	Сформированные умения	
<b>Владеть:</b> навыками оценивания морфофункциональных, физиологических и патологических состояний и процессов в организме человека на индивидуальном, групповом и популяционном уровнях для решения профессиональных задач.	Частичное владение навыками	Несистематическое применение навыков	В систематическом применении навыков допускаются пробелы	Успешное и систематическое применение навыков	

### 7.3. Типовые контрольные задания и иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы

#### 7.3.1. Примерные тестовые задания к практическим занятиям

Тесты с одним правильным ответом:

1. Если в ядрах ротового эпителия женщины обнаружено по два тельца Бара, то ее хромосомный набор (выберите один правильный ответ):

1) 45, XO, 2) 46, XX, 3) 47, XXX, + 4) 48, XXXX.

2. Что такое оперон (выберите один правильный ответ):

1) только регуляторная система генов, 2) только кодирующая система генов, 3)



система структурных и регуляторных генов, + 4) неинформационная часть молекул ДНК.

*Тесты с несколькими правильными ответами:*

1. Хромосомный набор человека, страдающего синдромом Клайнфельтера (выберите все правильные ответы):

1) 45, XO, 2) 47, XXU, + 3) 47, XXX, 4) 48, XXXU. + 2.

2. К категории хромосомных болезней относятся (выберите все правильные ответы):

альбинизм, 2) болезнь Вильсона-Коновалова, 3) болезнь Дауна, 4) синдром Клайнфельтера.

3. Какие органические вещества входят в состав хромосом (выберите все правильные ответы):

1) белки-гистоны, 2) негистоновые белки, 3) АТФ, 4) ДНК.

*Тесты на последовательность:*

Установите этапы генеалогического метода:

1) построение родословной с помощью условных обозначений, 2) анализ родословной, 3) расчет степени риска, 4) установление типа наследования, 5) сбор данных у пробанда.

Ответ: 5,1,2,4,3

### **7.3.2. Примерные ситуационные задачи к практическим занятиям**

#### **ЗАДАЧА 1.**

В районе с населением в 500 000 человек зарегистрировано четверо с алкаптонурией (наследование аутосомно-рецессивное).

Определите количество гетерозигот по анализируемому признаку в данной популяции.

$a$  - алкаптонурия  $q^2 = 4 : 500\ 000 = 0,000008$   $2pq = 2 \times 0,997 \times 0,003 = 0,006$   $pq = ?$

Ответ: на 500 000 человек приходится 3.000 гетерозигот по гену алкаптонурии.

#### **ЗАДАЧА 2.**

Пробанд - здоровый юноша, имеет четырех братьев, больных мышечной дистрофией Дюшена. Мать и отец пробанда здоровы. У матери пробанда есть две сестры, один здоровый брат и еще два брата, больных мышечной дистрофией. Бабушка и дедушка пробанда со стороны матери здоровы. У бабушки было три здоровых сестры, два здоровых брата и один брат, больной мышечной дистрофией. Все здоровые братья и сестры бабушки имели здоровых супругов. У обоих братьев было по 5 здоровых детей (мальчики и девочки). У одной из сестер бабушки был больной дистрофией сын, у второй сестры - три здоровых сына и одна здоровая дочь. Третья сестра бабушки выходила замуж несколько раз за здоровых мужчин. От первого брака у нее родился больной мышечной дистрофией сын, от второго брака двое сыновей (один здоровый и один больной). Родители бабушки пробанда по линии матери здоровы.

Определите вероятность рождения больных детей в семье пробанда, если его супруга



будет иметь такой же генотип, как мать пробанда.

Тип наследования: рецессивный, сцепленный с полом.

*Ответ:* Риск рождения больных детей равен 25%. При этом больными могут быть только мальчики и риск рождения среди них с аномалией составляет 50%.

### **7.3.3. Примерная тематика рефератов**

1. Современные методы молекулярной и биохимической диагностики наследственных болезней.
2. Международный проект «Геном человека».
3. Механизмы мутагенеза.
4. Антимутагены.
5. Генетика мультифакториальных заболеваний.
6. Неонатальный скрининг.
7. Дифференциальная диагностика ферментопатий.
8. Митохондриальные болезни.
9. Онкогенетика.
10. Иммуногенетика.
11. Экогенетика.
12. Фармакогенетика.
13. Этические проблемы медицинской генетики.
14. Современные методы и возможности пренатальной диагностики.
15. Генная терапия.



16. Клонирование.
17. Геномика – медицине.
18. Болезни геномного импринтинга.
19. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов.
20. Вспомогательные репродуктивные технологии.

#### **7.3.4 Примерный перечень заданий к промежуточному контролю знаний (зачет).**

**Зачет может быть проведен как в виде устного собеседования и решения ситуационных задач, так и в виде тестирования**

##### **7.3.4.1 Примерный перечень вопросов к зачету**

1. Общая характеристика хромосом, их типы, структурные элементы.
2. Структура ДНК и РНК. Нуклеотиды. Триплеты. Аминокислоты.
3. Репликация ДНК. Транскрипция. Процессинг. Сплайсинг. Трансляция.
4. Свойства генов и их взаимодействия. Дискретность. Стабильность. Специфичность действия. Аллельное состояние. Доминантность. Рецессивность. Кодоминантность.
5. Структура генома и общая характеристика генов человека.
6. Онкогенетика. Изучение генетических основ опухолевого роста. Протоонкогены. Механизмы трансформации протоонкогенов в онкогены. Антионкогены как особый класс аутосомно-доминантных генов, опухолевых супрессоров. Конституциональная гетерозиготность.
7. Иммуногенетика. Изучение генетических основ детерминации иммунитета. Генетический полиморфизм реакций на действие внешних биологических факторов.
8. Фармакогенетика. Изучение наследственных различий в реакциях организма на лекарства, механизмов толерантности к лекарственным препаратам, парадоксальных реакций. Фармакогенетические особенности аномального реагирования на лекарства у лиц с наследственными заболеваниями.
9. Международный проект «Геном человека» Структура генома человека, характеристика и организация человеческой ДНК. Структурная и функциональная геномика. Основные достижения международного проекта «Геном человека», внедрение геномных технологий в клиническую практику.
10. Генная терапия Методы генетической трансфекции в генной терапии. Протоколы генотерапии. Основные подходы в генокоррекции онкологических заболеваний. Этические проблемы генной терапии.
11. Экогенетика. Изучение наследственно обусловленных патологических реакций на действие внешних факторов. Болезни мультифакториальной природы как примеры экогенетической патологии человека. Влияние техногенного загрязнения атмосферы, мутагенов, ксенобиотиков на важнейшие метаболические процессы в организме человека.



12. Организация генома человека.
13. Генетические карты.
14. Митохондриальный геном.
15. Определение медицинской генетики как науки. Предмет и задачи медицинской генетики. Краткая история медицинской генетики. Значение генетики для медицины.
16. Классификация наследственных болезней человека. Понятие о мультифакториальных заболеваниях.
17. Этиология наследственных болезней. Классификация мутаций. Общие особенности патогенеза и семиотики наследственных болезней.
18. Клинико-генеалогический метод. Правила составления родословной и легенды к ней.
19. Наследование признаков по аутосомно-доминантному типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.
20. Наследование признаков по аутосомно-рецессивному типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.
21. Наследование признаков по рецессивному, сцепленному с X хромосомой типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.
22. Наследование признаков по доминантному, сцепленному с X хромосомой и Y- сцепленному типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.
23. Митохондриальная наследственность. Характерные черты. Примеры родословных.
24. Цитогенетический метод. Простая и дифференцированная окраска препаратов. Анализ хромосом. Половой хроматин.
25. Биохимические методы исследования в генетике. Пробы Бенедикта, Феллинга. Тест Гатри. Электрофорез аминокислот. Просеивающая и подтверждающая диагностика.
26. Молекулярная диагностика. Методы. Области применения.
27. Неинвазивные методы пренатальной диагностики.
28. Инвазивные методы пренатальной диагностики.
29. Хромосомная патология. Распространенность в популяции. Геномные мутации.
30. Хромосомные мутации. Их виды.
31. Патогенез и номенклатура кариотипов хромосомных заболеваний.
32. Синдром Клайнфельтера. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение.
33. Синдром трисомии по X-хромосоме. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение.
34. Синдром Шерешевского-Тернера. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение.
35. Синдром Дауна. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение.
36. Синдром Патау и синдром Эдвардса. Распространенность. Клиника. Лечение.
37. Классификация генных болезней.



38. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм.
39. Наследственные дефекты обмена углеводов. Галактоземия. Патогенез. Диагностика. Клиника. Лечение.
40. Дефекты обмена аминокислот. Фенилкетонурия. Альбинизм. Типы наследования. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.
41. Наследственные дефекты обмена липидов. Болезни Тея-Сакса, Нимана-Пика, Гоше. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.
42. Наследственные дефекты биосинтеза гормонов. Синдром Лоуренса-Муна-Барде-Бидля. Адреногенитальный синдром. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.
43. Наследственные дефекты соединительной ткани. Синдром Марфана. Синдром Элерса-Данло. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.
44. Наследственные болезни системы крови. Гемолитическая болезнь новорожденных. Гемофилия А. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.
45. Основы патогенеза мультифакториальных заболеваний. Гены предрасположенности. Наследственные и ненаследственные компоненты мультифакториальных заболеваний. Наследуемость.
46. Роль близнецового метода в исследовании мультифакториальных заболеваний. Конкордантность и дискордантность у близнецов.
47. Уровни и методы профилактики наследственных болезней.
48. Цель и задачи медико-генетического консультирования. Показания для консультирования.
49. Этапы медико-генетического консультирования.
50. Прогноз потомства в семье с хромосомной патологией.
51. Прогноз потомства в семье с аутосомно-доминантным заболеванием.
52. Прогноз потомства в семье с аутосомно-рецессивным заболеванием.
53. Прогноз потомства в семье с мультифакториальным заболеванием.
54. Преконцепционная профилактика
55. Доимплантационная диагностика
56. Неинвазивные методы пренатальной диагностики
57. Инвазивные методы пренатальной диагностики
58. Профилактика наследственных болезней на постнатальном уровне.

#### **7.3.4.2. Примерный перечень практических навыков (решение ситуационных задач) к зачету.**

**1. У матери IV группа крови, у отца - II. Какие группы крови могут быть у их детей?**

Решение:

IAIB



♂ I A I A или I A i

1-й случай. P: ♀ I A I B × ♂ I A I A

Гаметы: I A, I B I A

F1 I A I B, I A I A

2-й случай. P: ♀ I A I B × ♂ I A i

Гаметы: I A, I B I A, и

F1 I A I B, I A I A, I A i, I B i

F1-?

**Ответ. 1)** Дети могут иметь II и IV группы крови.

**Ответ. 2)** Дети могут иметь II, III и IV группы крови.

**2. Резус-отрицательный мужчина с I группой крови вступил в брак с резус-положительной женщиной с IV группой крови. Какую группу крови и резус-фактор будут иметь дети?**

Решение:

Резус-положительный фактор обозначим через Rh, а резус-отрицательный – через rh.

I A I B R h R h или I A I B R h r h

♂ i i r h r h

1-й случай. P: ♀ I A I B R h R h × ♂ i i r h r h

Гаметы: I A R h, I B R h i r h

F1 I A i R h r h, I B i R h r h

**Ответ.** У детей может быть резус-положительная кровь II или III группы.

F1-?



2-й случай. P:  $\varnothing$ IAiBRhrh  $\times$   $\sigma$ iirhrh

Гаметы: IARh, IBRh, IAhrh, IBhrh

F1 IAiRhrh, IBiRhrh, IAirhrh, IBirhrh

**Ответ.** У детей возможна как резус-положительная кровь II или III группы, так и резус-отрицательная кровь II или III группы.

### 7.3.4.3. Примерные тестовые задания к зачету

01. Пробанд – это:

- А. Больной, обратившийся к врачу
- Б. Здоровый человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию
- В. Лицо, впервые попавшее под наблюдение врача-генетика
- Г. Лицо, с которого начинается сбор родословной

02. При каком типе наследования значимо чаще больные рождаются в семьях с кровно-родственными браками:

- А. Х-сцепленное рецессивный
- Б. Аутосомно-рецессивный
- В. Х-сцепленный доминантный

03. Сибсы – это:

- А. Все родственники пробанда
- Б. Дядя пробанда
- В. Родители пробанда
- Г. Братья и сестры пробанда

04. Объектом изучения клинической генетики являются:

- А. Больной человек
- Б. Больной и больные родственники
- В. Больной и все члены его семьи, в том числе здоровые

05. Какова вероятность рождения больного ребенка женщиной, имеющей больных сына и брата гемофилией:

- А. 25%





Б. 50%

В. 100%

Г. Близко к 0%

06. Долихоцефалия – это:

А. Длинный узкий череп с выступающим лбом и затылком

Б. Увеличение продольного размера черепа относительно поперечного

В. Увеличение поперечного размера черепа при относительном уменьшении продольного размера

Г. Расширение черепа в затылочной и сужение в лобной части

07. Эпикант – это:

А. Сросшиеся брови

Б. Широко расставленные глаза

В. Вертикальная кожная складка у внутреннего угла глаза

Г. Сужение глазной щели

08. Олигодактилия – это:

А. Отсутствие пальцев

Б. Сращение пальцев

В. Отсутствие одного или более пальцев

Г. Увеличение количества пальцев

09. Крипторхизм – это:

А. Незаращение мочеиспускательного канала

Б. Неопущение яичек в мошонку

В. недоразвитие половых органов

10. Арахнодактилия – это:

А. Укорочение пальцев

Б. Изменение форм пальцев

В. Увеличение длины пальцев

11. Синдактилия – это:



- А. Сращение конечностей по всей длине
- Б. Сращение конечности в нижней трети
- В. Сращение пальцев

12 Брахицефалия – это:

- А. Расширение черепа в затылочной и сужение в лобной части
- Б. “башенный череп”
- В. Увеличение поперечного размера головы при относительном уменьшении продольного размера
- Г. Увеличение продольного размера черепа относительно поперечного

13. Анофтальмия – это:

- А. Врожденное отсутствие глазных яблок
- Б. Врожденное отсутствие радужки
- В. Уменьшенное расстояние между внутренними углами глазниц

14 Микрогнатия – это:

- А. Малые размеры нижней челюсти
- Б. Малые размеры верхней челюсти
- В. Малое ротовое отверстие

15 Гетерохромия радужной оболочки – это:

- А. Аномальное восприятие цветов
- Б. Различная окраска радужной оболочки
- В. Различия в размерах радужных оболочек

*Ответы: 1 г, 2 б, 3 г, 4 в, 5 а, 6 б, 7 в, 8 в, 9 б, 10 в, 11 в, 12 в, 13 а, 14 б, 15 б*

**7.4. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений и навыков, и опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций**



## Характеристика оценочного средства.

Наименование оценочного средства	Краткая характеристика оценочного средства	Представлен ие оценочного средства в фонде	Шкала оценивания
<b>Текущий контроль успеваемости.</b>			
Ситуационные задачи (кейсовый метод)	<p>Проблемное задание, в котором обучающемуся предлагается осмыслить реальную профессионально-ориентированную ситуацию, необходимую для решения данной проблемы.</p> <p>При использовании кейсового метода подбирается соответствующий теме исследования реальный материал. Обучающиеся должны решить поставленную задачу и получить реакцию окружающих на свои действия. При этом нужно понимать, что возможны различные решения задачи. Обучающиеся должны понимать с самого начала, что риск принятия решений лежит на них, преподаватель только поясняет последствия риска принятия необдуманных решений.</p> <p>Роль преподавателя состоит в направлении беседы или дискуссии, например, с помощью проблемных вопросов, в контроле времени работы, в побуждении отказаться от поверхностного мышления, в вовлечении группы в процесс анализа кейса.</p> <p>Периодически преподаватель может обобщать, пояснять, напоминать теоретические аспекты или делать ссылки на соответствующую литературу.</p> <p>Кейсовый метод позволяет решать следующие задачи:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- принимать верные решения в условиях неопределенности;</li> <li>- разрабатывать алгоритм принятия решения;</li> <li>- овладевать навыками исследования ситуации, отбросив второстепенные факторы;</li> <li>- разрабатывать план действий, ориентированных на намеченный результат;</li> <li>- применять полученные теоретические знания, в том числе при изучении других дисциплин, для решения практических задач;</li> </ul> <p>учитывать точки зрения других специалистов на рассматриваемую проблему при принятии окончательного решения.</p> <p>Критериями оценки являются:</p> <p>5 (отлично) – правильная оценка характера ситуации; полное, последовательное перечисление действий с аргументацией каждого этапа, полный ответ на поставленные вопросы;</p> <p>4 (хорошо) – правильная оценка характера ситуации; полное, последовательное перечисление действий, затруднение в аргументации этапов; неполные ответы на вопросы;</p> <p>3 (удовлетворительно) – правильная оценка характера ситуации, неполное перечисление или нарушение последовательности действий, затруднение в аргументации; неполный ответ, требующий наводящих вопросов;</p> <p>2 (неудовлетворительно) – неверная оценка ситуации или неправильно выбранная тактика действий</p>	Задания для решения ситуационных задач	Двухбалльная/пятибалльная шкала
Тест		Фонд	100-балльная



	<p>Система стандартизированных заданий, позволяющая автоматизировать процедуру измерения уровня знаний и умений обучающегося.</p> <p>В тестовых заданиях используются четыре типа вопросов:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- закрытая форма - наиболее распространенная форма и предлагает несколько альтернативных ответов на поставленный вопрос. Например, обучающемуся задается вопрос, требующий альтернативного ответа «да» или «нет», «является» или «не является», «относится» или «не относится» и т.п. Тестовое задание, содержащее вопрос в закрытой форме, включает в себя один или несколько правильных ответов и иногда называется выборочным заданием. Закрытая форма вопросов используется также в тестах-задачах с выборочными ответами. В тестовом задании в этом случае сформулированы условие задачи и все необходимые исходные данные, а в ответах представлены несколько вариантов результата решения в числовом или буквенном виде. Обучающийся должен решить задачу и показать, какой из представленных ответов он получил;</li> <li>- открытая форма - вопрос в открытой форме представляет собой утверждение, которое необходимо дополнить. Данная форма может быть представлена в тестовом задании, например, в виде словесного текста, формулы (уравнения), графика, в которых пропущены существенные составляющие - части слова или буквы, условные обозначения, линии или изображения элементов схемы и графика. Обучающийся должен по памяти вставить соответствующие элементы в указанные места («пропуски»);</li> <li>- установление соответствия - в данном случае обучающемуся предлагают два списка, между элементами которых следует установить соответствие;</li> <li>- установление последовательности - предполагает необходимость установить правильную последовательность предлагаемого списка слов или фраз.</li> </ul> <p>Критерием оценки тестовых заданий, выполняемых студентом являются: правильно указанные ответы на 71% -80% - удовлетворительно, 81%-90% - хорошо, 91- 100% - отлично</p>	тестовых заданий	шкала/5-балльная система
Устный опрос	<p>Критериями оценки ответов вопросов, являются:</p> <p>правильно указанный полный ответ на поставленный вопрос - отлично;</p> <p>неполный ответ, требующий дополнений - хорошо;</p> <p>ответы на большую часть вопроса или ответ на вопрос, требующие существенных дополнений и корректировки - удовлетворительно;</p> <p>фрагментарные знания - неудовлетворительно.</p>	Перечень тем, вопросов и заданий к практическим занятиям	Пятибалльная шкала
Презентация	<p>Требования к подготовке презентации</p> <p>Продукт самостоятельной работы обучающегося по представлению полученных результатов решения определенной учебно-практической, учебно-исследовательской или научной темы, представляющий собой слайд-шоу в сопровождении студента, дающего комментарии и пояснения в ходе показа слайдов.</p> <p>Критерии оценки презентации (двухбалльная - «зачтено» и «незачтено»)</p> <p>«Зачтено» - материал соответствует теме презентации, слайды понятны и убедительны, вызывают интерес у аудитории и их оформление соответствует предложенным критериям. Докладчик излагает материал уверенно и свободно, правильно отвечает на вопросы по материалу презентации,.</p>	Тематика презентаций	Двухбалльная/пятибалльная шкала



	«Не зачтено» - материал не соответствует теме презентации, слайды не понятны, не относятся к теме презентации либо не помогают раскрыть ее суть, материал представленный на слайдах не вызывает интерес у аудитории. Материал поясняющий презентацию излагается докладчиком с грубыми ошибками, он не может ответить на поставленные вопросы.		
<b>Промежуточная аттестация.</b>			
Зачет	<p style="text-align: center;"><b>Критерии оценки знаний на зачете</b></p> <p>Форма проверки знаний, умений и навыков, приобретенных обучающимися в процессе усвоения учебного материала лекционных, практических и семинарских занятий по дисциплине.</p> <p>Проведение зачета организуется на последней учебной неделе семестра до начала экзаменационной сессии в соответствии с утвержденным расписанием занятий. Зачет принимается преподавателем, проводившим клинические практические занятия по данной дисциплине. Экзаменатор может проставить зачет без опроса или собеседования тем обучающимся, которые активно работали на практических занятиях.</p> <p>«Зачтено» - выставляется при условии, если студент показывает хорошие знания изученного учебного материала; самостоятельно, логично и последовательно излагает и интерпретирует материалы учебного курса; полностью раскрывает смысл предлагаемого вопроса; владеет основными терминами и понятиями изученного курса; показывает умение переложить теоретические знания на предполагаемый практический опыт.</p> <p>«Не зачтено» - выставляется при наличии серьезных упущений в процессе изложения учебного материала; в случае отсутствия знаний основных понятий и определений курса или присутствии большого количества ошибок при интерпретации основных определений; если студент показывает значительные затруднения при ответе на предложенные основные и дополнительные вопросы; при условии отсутствия ответа на основной и дополнительный вопросы</p>	Вопросы к зачету	двухбалльная «зачтено» и «незачтено»



## 8. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля)

### 8.1. Основная литература

Название	Ссылка
Медицинская генетика : учебное пособие для студентов медицинских вузов по специальности "Стоматология" / Акуленко Л.В. [и др.] ; под ред. Янушевича О.О. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 128 с. - ЭБС Консультант студента. - URL: <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433706.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433706.html</a> . - Режим доступа: по подписке. - ISBN ISBN 978-5-9704-3370-6	<a href="http://lib.mkgtu.ru:8004/catalog/fo12?SHOW_ONE_BOOK+096AD2">http://lib.mkgtu.ru:8004/catalog/fo12?SHOW_ONE_BOOK+096AD2</a>
Общая и медицинская генетика. Задачи : учебное пособие / Азова М.М. [и др.] ; под ред. Азовой М.М. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 160 с. - ЭБС Консультант студента. - URL: <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970449028.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970449028.html</a> . - Режим доступа: по подписке. - ISBN 978-5-9704-4902-8	<a href="http://lib.mkgtu.ru:8004/catalog/fo12?SHOW_ONE_BOOK+095D26">http://lib.mkgtu.ru:8004/catalog/fo12?SHOW_ONE_BOOK+095D26</a>
Методические указания к клинико-практическим занятиям по дисциплине "Медицинская генетика" для обучающихся специальности 31.05.01 Лечебное дело	для внутреннего пользования, на кафедре

### 8.2. Дополнительная литература

Название	Ссылка
Наследственные болезни. Полный справочник. - Саратов : Научная книга, 2019. - 700 с. - ЭБС IPR Books. - URL: <a href="https://www.iprbookshop.ru/80196.html">https://www.iprbookshop.ru/80196.html</a> . - Режим доступа: по подписке. - ISBN 978-5-9758-1854-6	<a href="http://lib.mkgtu.ru:8004/catalog/fo12?SHOW_ONE_BOOK+0A9F31">http://lib.mkgtu.ru:8004/catalog/fo12?SHOW_ONE_BOOK+0A9F31</a>
Бочков, Н.П. Клиническая генетика : учебник / Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А. ; под ред. Бочкова Н.П. - 4-е изд., доп. и перераб. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 592 с. - ЭБС Консультант студента. - URL: <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435700.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435700.html</a> . - Режим доступа: по подписке. - ISBN ISBN 978-5-9704-3570-0	<a href="http://lib.mkgtu.ru:8004/catalog/fo12?SHOW_ONE_BOOK+0959CE">http://lib.mkgtu.ru:8004/catalog/fo12?SHOW_ONE_BOOK+0959CE</a>
Гутова С.Р. ВРОЖДЕННЫЕ И ПРИОБРЕТЕННЫЕ ПОРОКИ СЕРДЦА У ВЗРОСЛЫХ. Методические рекомендации.- Майкоп: 2019. -14 с	<a href="https://mkgtu.ru/sveden/files/Vroghdennye_i_priobretennye_poroki_serdca_u_vzroslyx.pdf">https://mkgtu.ru/sveden/files/Vroghdennye_i_priobretennye_poroki_serdca_u_vzroslyx.pdf</a>

### 8.3. Информационно-телекоммуникационные ресурсы сети «Интернет»

ЭБС «Консультант студента». Коллекции: Медицина. Здравоохранение (ВПО), ГЭОТАР-Медиа. Премиум комплект : студенческая электронная библиотека : сайт / ООО «Политехресурс». Электронная библиотека технического вуза. – Москва, 2012. - . - URL: <http://www.studentlibrary.ru/cgi-bin/mb4x> - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст электронный. Является электронной библиотечной системой (ЭБС), предоставляющей доступ через сеть Интернет к учебной литературе и дополнительным материалам, приобретенным на основании прямых договоров с правообладателями. Полностью соответствует требованиям федеральных государственных образовательных стандартов третьего поколения (ФГОС ВО 3+) к комплектованию библиотек, в том числе электронных, в части формирования фондов основной и дополнительной литературы, для СПО, ВО и аспирантуры. <http://www.studentlibrary.ru/cgi-bin/mb4x> «Консультант врача» : электронная медицинская библиотека : сайт / ООО «Политехресурс». Электронная библиотека технического вуза. – Москва, 2012. - . - URL: <http://www.rosmedlib.ru/cgi-bin/mb4x> - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст электронный. Наша цель сделать профессиональное развитие в медицине комфортным, поэтому главная наша задача - удовлетворить потребности врачей и всех других медицинских работников в получении информации. По мере того, как изменяются потребности врачей, изменяемся и мы.



<http://www.rosmedlib.ru/cgi-bin/mb4x> Znanium.com. Базовая коллекция : электронно-библиотечная система : сайт / ООО "Научно-издательский центр Инфра-М". - Москва, 2011 - - URL: <http://znanium.com/catalog> (дата обновления: 06.06.2019). - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. - Текст: электронный. Фонд ЭБС формируется с учетом всех изменений образовательных стандартов и включает учебники, учебные пособия, УМК, монографии, авторефераты, диссертации, энциклопедии, словари и справочники, законодательно-нормативные документы, специальные периодические издания и издания, выпускаемые издательствами вузов. <http://znanium.com/catalog/IPRBooks>. Базовая коллекция : электронно-библиотечная система : сайт / Общество с ограниченной ответственностью Компания "Ай Пи Ар Медиа". - Саратов, 2010 - . - URL: <http://www.iprbookshop.ru/586.html> - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. - Текст электронный. Является распространенным образовательным электронным ресурсом для высших и средних специальных учебных заведений, научно-исследовательских институтов, публичных библиотек, приобретающих корпоративный доступ для своих обучающихся, преподавателей и т.д. ЭБС включает учебную и научную литературу по направлениям подготовки высшего и среднего профессионального образования. <http://www.iprbookshop.ru/586.html> eLIBRARY.RU. : научная электронная библиотека : сайт. - Москва, 2000. - . - URL: <https://elibrary.ru/defaultx.asp>. - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. - Текст: электронный. Платформа eLIBRARY.RU была создана в 1999 году по инициативе Российского фонда фундаментальных исследований для обеспечения российским ученым электронного доступа к ведущим иностранным научным изданиям. С 2005 года eLIBRARY.RU начала работу с русскоязычными публикациями и ныне является ведущей электронной библиотекой научной периодики на русском языке в мире. <https://elibrary.ru/defaultx.asp> Министерство здравоохранения Республики Адыгея : официальный сайт / Министерство здравоохранения Российской Федерации - Майкоп. - URL: <http://mzra.ru/index.php/> - Текст электронный. [/index.php/weblinks?task=weblink.go&id=80](http://mzra.ru/index.php/weblinks?task=weblink.go&id=80) Министерство здравоохранения Российской Федерации : официальный сайт. - Москва. - Обновляется ежедневно. - URL: <https://www.rosminzdrav.ru/>. - Текст: электронный. <https://www.rosminzdrav.ru/> Всемирная организация здравоохранения : глобальный веб-сайт / Организация объединенных наций. - URL: <https://www.who.int/ru#/> - Текст: Электронный. Основными задачами ВОЗ являются: предоставление международных рекомендаций в области здравоохранения; установление стандартов здравоохранения; сотрудничество с правительствами стран в области усиления национальных программ здравоохранения; разработка и передача соответствующих технологий, информации и стандартов здравоохранения. [/index.php/weblinks?task=weblink.go&id=81](http://mzra.ru/index.php/weblinks?task=weblink.go&id=81) Библиотека врача. Для специалистов сферы здравоохранения : сайт. - Москва. - URL: <https://lib.medvestnik.ru/articles/pediatriya>. - Режим доступа: свободная регистрация. - Текст: электронный. Библиотека включает статьи из российских медицинских журналов по следующим направлениям: кардиология, акушерство и гинекология, урология и андрология, терапия, дерматовенерология, гастроэнтерология, неврология, инфекционные болезни, эндокринология, педиатрия. <https://lib.medvestnik.ru/>



## **9. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)**

### **9.1. Краткие теоретические и учебно-методические материалы по каждой теме, позволяющие обучающимся ознакомиться с сущностью вопросов, изучаемых на занятии**

#### **1. Введение в медицинскую генетику.**

Наследственность и патология. Определение предмета. Медицинская генетика в структуре медико-биологических наук о человеке. Задачи медицинской генетики. История становления медицинской генетики. Значение генетики для медицины. Наследственность и здоровье. 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. Наследственные факторы в структуре смертности населения.

#### **2. Семиотика наследственной патологии, принципы клинической диагностики.**

Общая и частная семиотика наследственной патологии. Особенности семиотики наследственных болезней. Необходимость семейного подхода в диагностике наследственной патологии. Клинические особенности проявления наследственных болезней. Принципы клинической диагностики наследственных болезней. Клинико- генеалогический метод.

#### **3. Методы медицинской генетики**

Клинико-генеалогический метод. Определение и сущность 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. Рецессивная патология и кровное родство. Понятие «спорадический случай», возможные причины «спорадических случаев» в семье. Генеалогический анализ при мультифакториальных заболеваниях. Цитогенетические методы. Определение. Суть методов. Область применения методов. Варианты цитогенетических методов. 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. Показания к биохимическому исследованию для диагностики наследственных заболеваний. Молекулярно-генетические методы. Суть методов. Универсальность методов ДНК-диагностики, возможности их использования. Полимеразная цепная реакция. Разрешающие возможности молекулярно-генетических методов в диагностике наследственных болезней. Дородовая, доклиническая диагностика и диагностика гетерозиготных состояний. Показания к применению молекулярно-генетических методов. Просеивающие программы-доклиническая диагностика наследственных болезней. Принципы отбора нозологий. Общая характеристика проводимых программ (фенилкетонурия, врожденный гипотиреоз, адреногенитальный синдром).



#### **4. Морфогенетические варианты развития. Пороки развития.**

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.

#### **5. Хромосомные болезни.**

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 некоторых часто встречающихся хромосомных синдромов: синдромы Дауна, Патау, Эдвардса, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трипло-Х, «кошачьего крика», Вольфа-Хиршхорна. Микроделеционные синдромы (Прадера-Вилли, Ангельмана, Лангера-Гидеона).

#### **6. Моногенные наследственные болезни.**

Клинические аспекты изучения генома человека. Этиология и патогенез. Разнообразие клинических проявлений мутаций генов. Явление импринтинга на геномном уровне. Общая характеристика моногенной патологии. Удельный вес генных болезней в структуре заболеваемости. Частота и распространенность. Классификация менделирующей патологии. Синдромы множественных врожденных пороков развития. Клиническая генетика часто встречающихся моногенных форм наследственной патологии: адреногенитальный синдром, муковисцидоз, врожденный гипотиреоз, нейрофиброматоз, синдром Элерса-Данло, синдром Марфана, миодистрофия Дюшена-Беккера, синдром Х-сцепленной умственной отсталости с ломкой Х-хромосомой, псевдоталидомидный синдром Робертса). Методы диагностики моногенных болезней. 21

#### **7. Наследственные болезни обмена веществ. Наследственные болезни обмена веществ. Классификация.**

Характеристика патогенеза основных групп: нарушения обмена аминокислот, липидов, углеводов, минералов. Клиника основных нозологических форм: фенилкетонурия, тирозиноз, алкаптонурия, лейциноз, альбинизм, галактоземия, фруктоземия, гликогенозы, болезнь Гоше, болезнь Тея-Сакса, болезнь Нимана-Пика, лейкодистрофии, семейная гиперхолестеринемия, гипофосфатемия, витамин D-зависимые состояния и др. Принципы дифференциальной диагностики. Биохимические и молекулярно-генетические методы диагностики болезней и гетерозиготных состояний. Лечение больных с наследственной патологией обмена веществ.

#### **Болезни с наследственным предрасположением.**

Удельный вес мультифакториально обусловленной патологии в структуре заболеваемости, инвалидизации и смертности населения. Наиболее распространенные нозологические формы. Общие и частные механизмы реализации предрасположенности. Факторы риска и

принципы выявления лиц с повышенным риском развития мультифакториальных болезней. Клинико-генеалогический метод в диагностике мультифакториальных болезней и диспансеризация населения. Экогенетические болезни. Фармакогенетика.

## **9. Профилактика наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование.**

Виды, пути и формы профилактики наследственных болезней. Первичная и вторичная профилактика. Медико-генетическое консультирование. Задачи медико-генетического консультирования как врачебного заключения. Этапы проведения и содержание этапов: диагностика, оценка генетического риска, заключение, помощь семье в принятии решения. Недерективность медико-генетического консультирования. Взаимодействие врачей при медико-генетическом консультировании. Пренатальная диагностика как метод первичной профилактики. 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.

## **7. Лечение наследственных болезней.**

Симптоматическое лечение: медикаментозное, физиотерапевтическое и хирургическое. Патогенетическое лечение (коррекция обмена на уровне субстрата, на уровне продукции гена, на уровне ферментов). Этиологическое лечение: принципы и возможности генотерапии.

### **9.2. Содержание практических занятий**

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.

**1. Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология.** *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.

*Практическая часть:* выполнение упражнений и заданий по образцу, работа с раздаточным материалом, научной, медицинской и справочной литературой, составление схем, оформление рабочей тетради.

**2. Семиотика наследственной патологии, принципы клинической диагностики.** *Теоретическая часть:* Общая и частная семиотика наследственной патологии. Особенности семиотики наследственных болезней. Необходимость семейного подхода в

диагностике наследственной патологии. Клинические особенности проявления наследственных болезней. Принципы клинической диагностики наследственных болезней. Клинико-генеалогический метод.

*Практическая часть:* курация пациентов, выполнение заданий, решение ситуационных задач.

**3. Методы медицинской генетики.** *Теоретическая часть:* Клинико-генеалогический метод. Цитогенетические методы. Понятие о кариотипе. Биохимические методы. Молекулярно-генетические методы. Просеивающие программы.

*Практическая часть:* выполнение упражнений и заданий по образцу. Работа с раздаточным материалом, научной, медицинской и справочной литературой, составление схем, оформление рабочей тетради.

**4. Морфогенетические варианты развития. Пороки развития.** *Теоретическая часть:* Морфогенетические варианты развития (микроаномалии, микропризнаки, стигмы дисэмбриогенеза) и их значение в диагностике наследственной патологии. Врожденные пороки развития (изолированные, системные и множественные). Генетические и внешнесредовые причины тератогенеза. Понятие о критических периодах онтогенеза. Понятие о фенкопиях.

*Практическая часть:* демонстрация пороков развития, решение ситуационных задач.

Пояснение: Занятие № 4 по теме «Морфогенетические варианты развития. Пороки развития» проводится на базе анатомического музея.

**5. Хромосомные болезни.** *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 некоторых часто встречающихся хромосомных синдромов: синдромы Дауна, Патау, Эдвардса, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трипло-Х, «кошачьего крика», Вольфа-Хиршхорна. Микроделеционные синдромы (Прадера-Вилли, Ангельмана, Лангера-Гидеона).

*Практическая часть:* курация пациентов, демонстрация больных с хромосомными синдромами, решение ситуационных задач, выполнение заданий по образцу, работа с раздаточным материалом, научной медицинской и справочной литературой, оформление рабочей тетради.

**6. Моногенные наследственные болезни.** *Теоретическая часть:* Этиология и патогенез. Общая характеристика моногенной патологии. Классификация менделирующей патологии. Синдромы множественных врожденных пороков развития. Клиническая генетика часто встречающихся моногенных форм наследственной патологии: аденогенитальный синдром, муковисцидоз, врожденный гипотиреоз, нейрофиброматоз, синдром Элерса-Данло, синдром Марфана, миодистрофия Дюшена-Беккера, синдром Х-сцепленной умственной отсталости с ломкой Х-хромосомой, псевдоталидомидный синдром Робертса). Методы диагностики моногенных болезней.

*Практическая часть:* курация пациентов, выполнение заданий по образцу, работа с раздаточным материалом, научной медицинской и справочной литературой, составление схем, оформление рабочей тетради, решение ситуационных задач.

**7. Наследственные болезни обмена.** *Теоретическая часть:* Наследственные болезни обмена веществ. Классификация. Характеристика патогенеза основных групп: нарушения обмена аминокислот, липидов, углеводов, минералов. Клиника основных нозологических форм: фенилкетонурия, тирозиноз, алкаптонурия, лейциноз, альбинизм, галактоземия, фруктоземия, гликогенозы, болезнь Гоше, болезнь Тея-Сакса, болезнь Нимана-Пика, лейкодистрофии, семейная гиперхолестеринемия, гипофосфатемия, витамин D- зависимые состояния и др. Принципы дифференциальной диагностики. Биохимические и молекулярно- генетические методы диагностики болезней и гетерозиготных состояний. Лечение больных с наследственной патологией обмена веществ.

*Практическая часть:* курация пациентов, выполнение заданий по образцу, работа с раздаточным материалом, научной, медицинской и справочной литературой, составление схем, оформление рабочей тетради, решение ситуационных задач.

**8. Болезни с наследственным предрасположением.** *Теоретическая часть:* Наиболее распространенные нозологические формы. Общие и частные механизмы реализации предрасположенности. Факторы риска и принципы выявления лиц с повышенным риском развития мультифакториальных болезней. Клинико-генеалогический метод в диагностике мультифакториальных болезней и диспансеризация населения. Экогенетические болезни. Фармакогенетика.

*Практическая часть:* курация пациентов, демонстрация тематических больных, выполнение заданий по образцу, решение ситуационных задач.

**9. Профилактика наследственных болезней. Медико - генетическое консультирование.** *Теоретическая часть:* Виды, пути и формы профилактики наследственных болезней. Первичная и вторичная профилактика. Медико- генетическое консультирование. Задачи, этапы проведения, содержание этапов МГК. Пренатальная диагностика. Методы пренатальной диагностики: Преконцепционная профилактика: сущность, возможные методы проведения. Организация медико- генетической службы в России. Правовые и деонтологические вопросы в клинической генетике.

*Практическая часть:* работа с раздаточным материалом, научной, медицинской и справочной литературой, оформление рабочей тетради.

**10. Лечение наследственных болезней.** *Теоретическая часть:* Симптоматическое лечение: медикаментозное, физиотерапевтическое и хирургическое. Патогенетическое лечение (коррекция обмена на уровне субстрата, на уровне продукции гена, на уровне ферментов). Этиологическое лечение: принципы и возможности генотерапии.

*Практическая часть:* выполнение заданий по образцу, работа с раздаточным материалом, научной, медицинской и справочной литературой, оформление рабочей тетради.

**Итоговое контрольное занятие.** Проверка усвоения компетенций (собеседование по теоретическим вопросам и ситуационным задачам). Промежуточный контроль.



## 10. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине (модулю), включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем (при необходимости)

### 10.1. Перечень необходимого программного обеспечения

Название
Microsoft Office Word 2010 Номер продукта 14.0.6024.1000 SP1 MSO 02260-018-0000106-48095
Антивирус kaspersky endpoint security Лицензионный договор от 17.02.2021 № 203-20122401
Офисный пакет Microsoft office 2016 Договор от 26.05.2020 № 32009117096 Договор от 17.01.2019 № 31908696765
Операционная система Windows Договор от 26.05.2020 № 32009117096 Договор от 17.01.2019 № 31908696765
7-Zip Свободная лицензия

### 10.2. Перечень необходимых информационных справочных систем:

Каждый обучающийся в течение всего периода обучения обеспечен индивидуальным неограниченным доступом к электронно-библиотечным системам:

Название
ЭБС «Консультант студента». Коллекции: Медицина. Здравоохранение (ВПО), ГЭОТАР-Медиа. Премиум комплект : студенческая электронная библиотека : сайт / ООО «Политехресурс». Электронная библиотека технического вуза. – Москва, 2012. - . - URL: <a href="http://www.studentlibrary.ru/cgi-bin/mb4x">http://www.studentlibrary.ru/cgi-bin/mb4x</a> - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст электронный. Является электронной библиотечной системой (ЭБС), предоставляющей доступ через сеть Интернет к учебной литературе и дополнительным материалам, приобретенным на основании прямых договоров с правообладателями. Полностью соответствует требованиям федеральных государственных образовательных стандартов третьего поколения (ФГОС ВО 3+) к комплектованию библиотек, в том числе электронных, в части формирования фондов основной и дополнительной литературы, для СПО, ВО и аспирантуры. <a href="http://www.studentlibrary.ru/cgi-bin/mb4x">http://www.studentlibrary.ru/cgi-bin/mb4x</a>
«Консультант врача» : электронная медицинская библиотека : сайт / ООО «Политехресурс». Электронная библиотека технического вуза. – Москва, 2012. - . - URL: <a href="http://www.rosmedlib.ru/cgi-bin/mb4x">http://www.rosmedlib.ru/cgi-bin/mb4x</a> - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст электронный. Наша цель сделать профессиональное развитие в медицине комфортным, поэтому главная наша задача - удовлетворить потребности врачей и всех других медицинских работников в получении информации. По мере того, как изменяются потребности врачей, изменяемся и мы. <a href="http://www.rosmedlib.ru/cgi-bin/mb4x">http://www.rosmedlib.ru/cgi-bin/mb4x</a>
Znanium.com. Базовая коллекция : электронно-библиотечная система : сайт / ООО 'Научно-издательский центр Инфра-М'. – Москва, 2011 - - URL: <a href="http://znanium.com/catalog">http://znanium.com/catalog</a> (дата обновления: 06.06.2019). - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст: электронный. Фонд ЭБС формируется с учетом всех изменений образовательных стандартов и включает учебники, учебные пособия, УМК, монографии, авторефераты, диссертации, энциклопедии, словари и справочники, законодательно-нормативные документы, специальные периодические издания и издания, выпускаемые издательствами вузов. <a href="http://znanium.com/catalog/">http://znanium.com/catalog/</a>
Национальная электронная библиотека (НЭБ) : федеральная государственная информационная система : сайт / Министерство культуры Российской Федерации, Российская государственная библиотека. – Москва, 2004 - - URL: <a href="https://нэб.рф/">https://нэб.рф/</a> . - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст: электронный. НЭБ - проект Российской государственной библиотеки. Начиная с 2004 г. Проект Национальная электронная библиотека (НЭБ) разрабатывается ведущими российскими библиотеками при поддержке Министерства культуры Российской Федерации. Основная цель НЭБ - обеспечить свободный доступ гражданам Российской Федерации ко всем изданным, издаваемым и хранящимся в фондах российских библиотек изданиям и научным работам, - от книжных памятников истории и культуры, до новейших авторских произведений. В настоящее время проект НЭБ включает более 1.660.000 электронных книг, более 33.000.000 записей каталогов. <a href="https://нэб.рф/">https://нэб.рф/</a>
eLIBRARY.RU. : научная электронная библиотека : сайт. – Москва, 2000. - . - URL: <a href="https://elibrary.ru/defaultx.asp">https://elibrary.ru/defaultx.asp</a> . - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст: электронный. Платформа eLIBRARY.RU была создана в 1999 году по инициативе Российского фонда фундаментальных исследований для обеспечения российским ученым электронного доступа к ведущим иностранным научным изданиям. С 2005 года eLIBRARY.RU начала работу с русскоязычными публикациями и ныне является ведущей электронной библиотекой научной периодики на русском языке в мире. <a href="https://elibrary.ru/defaultx.asp">https://elibrary.ru/defaultx.asp</a>
Российские научные медицинские журналы (RNМJ) : база данных : сайт / Национальный Электронно-Информационный Консорциум (НЭИКОН), Ассоциация научных редакторов и издателей. – Москва: Elpub.ru, 2016. - . - URL: <a href="http://rnmj.ru/">http://rnmj.ru/</a> . - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст: электронный. Электронная база «Российские научные медицинские журналы» предоставляет доступ к свежим выпускам и полнотекстовым архивам 50 медицинских журналов. Абсолютное большинство публикаций доступно в свободном полнотекстовом виде в формате PDF. <a href="http://rnmj.ru/">http://rnmj.ru/</a>

Для обучающихся обеспечен доступ (удаленный доступ) к следующим современным



Название
ЭБС «Консультант студента». Коллекции: Медицина. Здравоохранение (ВПО), ГЭОТАР-Медиа. Премиум комплект : студенческая электронная библиотека : сайт / ООО «Политехресурс». Электронная библиотека технического вуза. - Москва, 2012. - . - URL: <a href="http://www.studentlibrary.ru/cgi-bin/mb4x">http://www.studentlibrary.ru/cgi-bin/mb4x</a> - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. - Текст электронный. Является электронной библиотечной системой (ЭБС), предоставляющей доступ через сеть Интернет к учебной литературе и дополнительным материалам, приобретенным на основании прямых договоров с правообладателями. Полностью соответствует требованиям федеральных государственных образовательных стандартов третьего поколения (ФГОС ВО 3+) к комплектованию библиотек, в том числе электронных, в части формирования фондов основной и дополнительной литературы, для СПО, ВО и аспирантуры. <a href="http://www.studentlibrary.ru/cgi-bin/mb4x">http://www.studentlibrary.ru/cgi-bin/mb4x</a>
«Консультант врача» : электронная медицинская библиотека : сайт / ООО «Политехресурс». Электронная библиотека технического вуза. - Москва, 2012. - . - URL: <a href="http://www.rosmedlib.ru/cgi-bin/mb4x">http://www.rosmedlib.ru/cgi-bin/mb4x</a> - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. - Текст электронный. Наша цель сделать профессиональное развитие в медицине комфортным, поэтому главная наша задача - удовлетворить потребности врачей и всех других медицинских работников в получении информации. По мере того, как изменяются потребности врачей, изменяемся и мы. <a href="http://www.rosmedlib.ru/cgi-bin/mb4x">http://www.rosmedlib.ru/cgi-bin/mb4x</a>
Znanium.com. Базовая коллекция : электронно-библиотечная система : сайт / ООО 'Научно-издательский центр Инфра-М'. - Москва, 2011 - - URL: <a href="http://znanium.com/catalog">http://znanium.com/catalog</a> (дата обновления: 06.06.2019). - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. - Текст: электронный. Фонд ЭБС формируется с учетом всех изменений образовательных стандартов и включает учебники, учебные пособия, УМК, монографии, авторефераты, диссертации, энциклопедии, словари и справочники, законодательно-нормативные документы, специальные периодические издания и издания, выпускаемые издательствами вузов. <a href="http://znanium.com/catalog/">http://znanium.com/catalog/</a>
Национальная электронная библиотека (НЭБ) : федеральная государственная информационная система : сайт / Министерство культуры Российской Федерации, Российская государственная библиотека. - Москва, 2004 - - URL: <a href="https://нэб.рф/">https://нэб.рф/</a> . - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. - Текст: электронный. НЭБ - проект Российской государственной библиотеки. Начиная с 2004 г. Проект Национальная электронная библиотека (НЭБ) разрабатывается ведущими российскими библиотеками при поддержке Министерства культуры Российской Федерации. Основная цель НЭБ - обеспечить свободный доступ гражданам Российской Федерации ко всем изданным, издаваемым и хранящимся в фондах российских библиотек изданиям и научным работам, - от книжных памятников истории и культуры, до новейших авторских произведений. В настоящее время проект НЭБ включает более 1.660.000 электронных книг, более 33.000.000 записей каталогов. <a href="https://нэб.рф/">https://нэб.рф/</a>
eLIBRARY.RU. : научная электронная библиотека : сайт. - Москва, 2000. - . - URL: <a href="https://elibrary.ru/defaultx.asp">https://elibrary.ru/defaultx.asp</a> . - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. - Текст: электронный. Платформа eLIBRARY.RU была создана в 1999 году по инициативе Российского фонда фундаментальных исследований для обеспечения российским ученым электронного доступа к ведущим иностранным научным изданиям. С 2005 года eLIBRARY.RU начала работу с русскоязычными публикациями и ныне является ведущей электронной библиотекой научной периодики на русском языке в мире. <a href="https://elibrary.ru/defaultx.asp">https://elibrary.ru/defaultx.asp</a>
Министерство здравоохранения Российской Федерации : официальный сайт. - Москва. - Обновляется ежедневно. - URL: <a href="https://www.rosminzdrav.ru/">https://www.rosminzdrav.ru/</a> . - Текст: электронный. <a href="https://www.rosminzdrav.ru/">https://www.rosminzdrav.ru/</a>
Министерство здравоохранения Республики Адыгея : официальный сайт / Министерство здравоохранения Российской Федерации - Майкоп. - URL: <a href="http://mzra.ru/index.php/">http://mzra.ru/index.php/</a> - Текст электронный. <a href="http://mzra.ru/index.php/weblinks?task=weblink.go&amp;id=80">/index.php/weblinks?task=weblink.go&amp;id=80</a>
Всемирная организация здравоохранения : глобальный веб-сайт / Организация объединенных наций. - URL: <a href="https://www.who.int/ru/#/">https://www.who.int/ru/#/</a> - Текст: Электронный. Основными задачами ВОЗ являются: предоставление международных рекомендаций в области здравоохранения; установление стандартов здравоохранения; сотрудничество с правительствами стран в области усиления национальных программ здравоохранения; разработка и передача соответствующих технологий, информации и стандартов здравоохранения. <a href="http://mzra.ru/index.php/weblinks?task=weblink.go&amp;id=81">/index.php/weblinks?task=weblink.go&amp;id=81</a>
Библиотека врача. Для специалистов сферы здравоохранения : сайт. - Москва. - URL: <a href="https://lib.medvestnik.ru/articles/pediatriya">https://lib.medvestnik.ru/articles/pediatriya</a> . - Режим доступа: свободная регистрация. - Текст: электронный. Библиотека включает статьи из российских медицинских журналов по следующим направлениям: кардиология, акушерство и гинекология, урология и андрология, терапия, дерматовенерология, гастроэнтерология, неврология, инфекционные болезни, эндокринология, педиатрия. <a href="https://lib.medvestnik.ru/">https://lib.medvestnik.ru/</a>



## 11. Описание материально-технической базы необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю)

Наименования специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Перечень лицензионного программного обеспечения. Реквизиты подтверждающего документа
<p>Помещения для занятий семинарского типа: Помещения в здании диагностического центра (8, 19, 21) 385000, Республика Адыгея, г. Майкоп, ул. Гагарина, дом № 6, Помещения в здании детского диагностического центра ГБУЗ РА "АРДКБ"</p>	<p>Весы эл. медицинские, компьютер в комплекте, принтер лазерный, стол инструментальный, бактерицидный рециркулятор ОРУБп-3-5-"Кронт" "Дезар-7", блок фототерапии U-1131, детский инкубатор для интенсивной терапии, дозатор шприцевой (инфузионный насос) SE, дозатор шприцевой МР-2003, ингалятор, инкубатор для новорожденных VISION, инкубатор ИДН-02, инкубатор интенсивной терапии для новорожденных ИДН-02-"УОМЗ", молокоотсос электрический LactinaElectricPlus, облучатель ОФН, открытая реанимационная система для новорожденных "Бэбигард-1140", портативный вакуумный экстрактор Vacus 7018, аппарат для суточного мониторинга артериального давления, измеритель концентрации кислорода ПКГ-4-К-К и пр.</p>	<p>Microsoft Office Word 2010 Номер продукта 14.0.6024.1000 SP1 MSO 02260-018-0000106-48095; Антивирус kaspersky endpoint security Лицензионный договор от 17.02.2021 № 203-20122401; Офисный пакет Microsoft office 2016 Договор от 26.05.2020 № 32009117096 Договор от 17.01.2019 № 31908696765; Операционная система Windows Договор от 26.05.2020 № 32009117096 Договор от 17.01.2019 № 319086967657-Zip Свободная лицензия</p>
<p>Помещения для занятий лекционного типа: Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа (3-3-18) 385000, Республика Адыгея, г. Майкоп, ул. Пушкина, дом № 177, Учебный корпус № 3</p>	<p>Учебная мебель на 70 посадочных мест, доска, мультимедийное оборудование (проектор, экран)</p>	<p>Microsoft Office Word 2010 Номер продукта 14.0.6024.1000 SP1 MSO 02260-018-0000106-48095; Антивирус kaspersky endpoint security Лицензионный договор от 17.02.2021 № 203-20122401; Офисный пакет Microsoft office 2016 Договор от 26.05.2020 № 32009117096 Договор от 17.01.2019 № 31908696765; Операционная система Windows Договор от 26.05.2020 № 32009117096 Договор от 17.01.2019 № 319086967657-Zip Свободная лицензия</p>
<p>Помещения для самостоятельной работы: Читальный зал: 385000, Российская Федерация, Республика Адыгея, г. Майкоп, ул. Первомайская, д. 191, 3 этаж</p>	<p>Читальный зал на 200 посадочных мест, компьютерное оснащение с выходом в Интернет на 30 посадочных мест; оснащен специализированной мебелью (столы, стулья, шкафы, шкафы выставочные), стационарное мультимедийное оборудование, оргтехника (принтеры, сканеры, ксероксы)</p>	<p>Microsoft Office Word 2010 Номер продукта 14.0.6024.1000 SP1 MSO 02260-018-0000106-48095; Антивирус kaspersky endpoint security Лицензионный договор от 17.02.2021 № 203-20122401; Офисный пакет Microsoft office 2016 Договор от 26.05.2020 № 32009117096 Договор от 17.01.2019 № 31908696765; Операционная система Windows Договор от 26.05.2020 № 32009117096 Договор от 17.01.2019 № 319086967657-Zip Свободная лицензия</p>

