

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Задорожная Людмила Ивановна
Должность: Проректор по учебной работе
Дата подписания: 04.08.2025 20:03:41
Уникальный идентификатор:
faa404d1aeb2a023b5f4a331ee5ddc540496512d

МИНОБРНАУКИ РОССИИ
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Майкопский государственный технологический университет»
Факультет Педиатрический факультет
Кафедра Педиатрии

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по учебной работе
_____ Л.И. Задорожная
« ____ » _____ 20__ г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

по дисциплине	Б1.О.33 Медицинская генетика, генетические технологии в медицине
по направлению подготовки	31.05.02 Педиатрия
по профилю подготовки (специализации)	Педиатрия
квалификация (степень) выпускника	врач - педиатр
форма обучения	Очная,
год начала подготовки	2025

Майкоп



Рабочая программа составлена на основе ФГОС ВО и учебного плана МГТУ по направлению подготовки (специальности) 31.05.02 Педиатрия

Составитель рабочей программы:

старший преподаватель,

(должность, ученое звание, степень)

Подписано простой ЭП

01.07.2025

(подпись)

Богус Сафият Хазретовна

(Ф.И.О.)

Рабочая программа утверждена на заседании кафедры:

Менеджмента и региональной экономики

(название кафедры)

Заведующий кафедрой:

17.07.2025

Подписано простой ЭП

17.07.2025

(подпись)

Чудесова Наталья Николаевна

(Ф.И.О.)

Согласовано:

Руководитель ОПОП

заведующий выпускающей

кафедрой

по направлению подготовки

(специальности)

21.07.2025

Подписано простой ЭП

21.07.2025

(подпись)

Куанова Ирина

Джамбулетовна

(Ф.И.О.)

Согласовано:

НБ МГТУ

(название подразделения)

02.07.2025

Подписано простой ЭП

02.07.2025

(подпись)

И. Б. Берберьян

(Ф.И.О.)



1. Цели и задачи учебной дисциплины (модуля)

Цель:

- развитие профессиональной и социальной компетентности на основе приобретения знаний по основным аспектам наследственной (генетической) патологии;
- приобретения способностей к применению полученных знаний и навыков для профилактики наследственных и наследственно предрасположенных (мультифакторных) заболеваний.

Задачи изучения дисциплины:

- Приобрести навыки осмотра больных и их родственников, направленных на выявление врожденной и наследственной патологии, установления клинических особенностей наследственной патологии и объективного статуса пациентов;
- Овладеть клинко-генеалогическим методом; правильным сбором генетического анамнеза, составлением и анализом родословной, определением предположительного типа наследования;
- Научиться умениям выявлять симптомы и синдромы наследственных 5 (генетических) заболеваний;
- Изучить современные данные об этиологии, факторах риска возникновения основных наследственных заболеваний человека;
- Освоить принципы ранней, в т.ч. досимптоматической, диагностики и превентивной (предупредительной) терапии как метода профилактики наследственных заболеваний человека;
- Изучить принципы и возможности медико-генетического консультирования, пренатальной диагностики и скринирующих программ; современных методов цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики;
- Овладеть навыками выявления лиц с повышенными факторами риска возникновения наследственных и наследственно предрасположенных заболеваний;
- Приобрести навыки санитарно-просветительной работы с населением по профилактике наиболее распространенных генетических заболеваний;
- Освоить основополагающие принципы врачебной этики и деонтологии при наследственных заболеваниях.



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

Учебная дисциплина «Медицинская генетика» относится к базовой части Блока 1 дисциплин учебного плана по специальности 31.05.02 Педиатрия (уровень специалитета) и изучается на 7 семестре.

Для изучения данной учебной дисциплины (модуля) обучающийся должен по дисциплине:

Биология

Знать: основные закономерности, лежащие в основе процессов, протекающих в организме взрослого человека, детей, подростков.

Уметь: составлять и анализировать родословные, анализировать кариограммы человека.

Владеть: простейшими медицинскими инструментами; микроскопическим анализом; методами антропогенетики.

Анатомия человека, топографическая анатомия

Знать: анатоμο-топографические взаимоотношения органов и частей организма у взрослого человека, детей и подростков.

Уметь: пальпировать на человеке основные костные и мышечные ориентиры, определять топографические контуры органов и основных сосудистых и нервных стволов; схематично представлять внутреннее строение центральной нервной системы. Показывать на изображениях, полученных различными методами визуализации (рентгеновские снимки, компьютерные и магнитно-резонансные томограммы и др.) органы, их части и детали строения

Владеть: навыками определения границ органов, зональной и сегментарной иннервации; пульсации сосудов; находить и показывать на рентгеновских снимках органы и основные детали их строения.

Биологическая химия

Знать: особенности протекания биохимических процессов у взрослого человека и ребенка, диагностически значимые нормы биохимических показателей здорового человека.

Уметь: объяснять биохимические механизмы поддержания гомеостаза при воздействии внешних и внутренних факторов, применять на практике навыки прикладной биохимии.

Владеть: навыками использования биохимических констант для характеристики нормы и 6 признаков болезни; навыками постановки диагноза на основании биохимических лабораторных исследований.

Нормальная физиология

Знать: закономерности функционирования и механизмы регуляции деятельности клеток, тканей, органов, систем здорового организма, рассматриваемые с позиций общей физиологии, частной физиологии и интегративной деятельности человека.

Уметь: оценивать параметры деятельности систем организма.

Владеть: основными методами исследований физиологических функций, навыками в использовании простейших медицинских приборов и инструментов.



Патологическая анатомия

Знать: структурные и функциональные основы болезней и патологических процессов, причины, основные механизмы развития и исходы типовых патологических процессов, нарушений функций органов и систем. Понятия этиологии, патогенеза, морфогенеза, патоморфоза болезни, нозологии, принципы классификации болезней.

Уметь: анализировать вопросы общей патологии и современные теоретические концепции и направления в медицине; объяснить характер отклонений в ходе развития, которые могут привести к формированию вариантов аномалий и пороков.

Владеть: навыком сопоставления морфологических и клинических проявлений болезней.

Патологическая физиология

Знать: основы общей патологии, типовые патологические процессы, основные понятия общей нозологии; принципы классификации болезней; понятия этиологии, патогенеза, морфогенеза, патоморфоза болезни; медицинские и правовые аспекты ятрогенной патологии; основы профилактики, лечения и реабилитации основных заболеваний.

Уметь: обобщать результаты, анализировать события, факты, выделять главное звено в цепи патологических процессов. Интерпретировать результаты наиболее распространенных методов.

Владеть: навыками постановки предварительного диагноза на основании результатов клинического, лабораторного и инструментального обследования; обоснованием принципов патогенетической терапии наиболее распространенных заболеваний.

Фармакология

Знать: понятие фармакодинамики и фармакокинетики лекарственных средств, индукцию и ингибирование микросомальных ферментов печени; лекарственные средства, применяемые для лечения наследственных заболеваний; фармакогенетику.

Уметь: оценивать возможности использования лекарственных средств для целей фармакотерапии на основе представлений об их свойствах.

Владеть: навыками выписывания лекарственных средства в рецептах при определенных патологических состояниях, исходя из особенностей фармакодинамики и фармакокинетики препаратов.

Знание основ медицинской генетики необходимо в ежедневной работе врача любой специальности. Дисциплина «медицинская генетика» имеет междисциплинарную связь с другими дисциплинами профессионального цикла: внутренними болезнями, психиатрией и медицинской психологией, общественным здоровьем и организацией здравоохранения, акушерством и гинекологией 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-1.1	Соблюдает моральные и правовые нормы, этические и деонтологические принципы поведения в профессиональной деятельности
ОПК-5.3	Определяет основные показатели физического развития и функционального состояния пациента с учетом анатомо - физиологических особенностей в разных возрастных периодах детства
ОПК-7.5	Формирует у детей и их родителей (законных представителей) приверженность к лечению



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.
			Лек	Лаб	СРП	СР		
Курс 4	Сем. 7	За	16	36	0.25	19.75	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 трудоёмкость (в часах)								Формы текущего/проме жуточной 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
7	Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики	1-2	2	4					2		решение задач, опрос, вопросы для обсуждения, вопросы к зачету, тесты
7	Клиническая генетика. Хромосомные болезни. Врожденные пороки развития	3-4	2	4					2		решение задач, опрос, вопросы для обсуждения, вопросы к зачету, тесты
7	Клиническая генетика. Моногенные заболевания.	5-6	2	4					2		решение задач, опрос, вопросы для обсуждения, вопросы к зачету, тесты
7	Клиническая генетика. Генетические основы мультифакторных заболеваний.	7-8	2	4					2		решение задач, опрос, вопросы для обсуждения, вопросы к зачету, тесты
7	Клиническая генетика. Онкогенетика.	9-10	2	4					2		решение задач, опрос, вопросы для обсуждения, вопросы к зачету, тесты
7	Клиническая генетика. Фармакогенетика.	11-12	2	4					2		решение задач, опрос, вопросы для обсуждения, вопросы к зачету, тесты
7	Клиническая генетика. Профилактика наследственной патологии. Персонализированная медицина	13-14	2	4					2		решение задач, опрос, вопросы для обсуждения, вопросы к зачету, тесты
7	Генетические технологии в медицине	15-17	2	8					5,75		решение задач, опрос, вопросы для обсуждения, вопросы к зачету, тесты
7	Промежуточная аттестация					0.25					тестирование
	ИТОГО:		16	36		0.25			19.75		

5.4. Содержание разделов дисциплины (модуля) «Медицинская генетика, генетические технологии в медицине», 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
7	Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики	2			1.1. Введение в медицинскую генетику. История развития медицинской генетики. Молекулярные основы наследственности. Передача наследственной информации. Мутации - как этиологические факторы. Генетические факторы и выздоровление. 1.2. Методы медицинской генетики. Введение в генеалогический анализ. Виды наследования. Цитогенетический молекулярно-генетический методы, показания к применению. Основы популяционной генетики. Закон ХардиВайнберга. Близнецовый метод.	ОПК-1.1; ОПК-5.3; ОПК-7.5;	ОПК-1.1 Соблюдает моральные и правовые нормы, этические и деонтологические принципы поведения в профессиональной деятельности Знать: морально-этические нормы, правила и принципы профессионального врачебного поведения, права пациента и врача, основные этические документы международных и отечественных профессиональных медицинских ассоциаций и организаций. Уметь: реализовать этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности. Владеть: навыками использования морально-этических норм в интересах больных, их родственников и при решении профессиональных задач ОПК-5: Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения	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>профессиональных задач</p> <p>ОПК-5.3 Определяет основные показатели физического развития и функционального состояния пациента с учетом анатомо - физиологических особенностей в разных возрастных периодах детства анатомо-физиологические и возрастно-половые особенности детей; показатели гомеостаза по возрастно-половым группам</p> <p>Уметь: оценивать физическое и психомоторное развитие детей с учетом анатомо-физиологических и возрастно-половых особенностей</p> <p>Владеть: методикой оценки состояния и самочувствия ребенка с учетом анатомо-физиологических и возрастно-половых особенностей детей, определения и оценки показателей физического развития и психомоторного развития детей различных возрастных</p> <p>ОПК-7: Способен назначать лечение и осуществлять контроль его эффективности и безопасности</p> <p>ОПК-7.5 Формирует у детей и их родителей (законных представителей) приверженность к лечению</p> <p>Знать: методы проведения санитарно-просветительной работы с детьми и их родителями</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
							(законным представителям) и лицами, осуществляющих уход за ребенком по вопросам использования медикаментозной и немедикаментозной терапии и применения диетотерапии. Уметь: разъяснять детям и их родителям (законным представителям) и лицам, осуществляющих уход за ребенком необходимость и правила приема медикаментозных средств, проведения немедикаментозной терапии и применения диетотерапии. Владеть: навыками выполнения рекомендаций по медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной врачами-специалистами	
7	Хромосомные болезни. Врожденные пороки развития	2			2.1. Хромосомные болезни. Классификация, этиология и эпидемиология хромосомных болезней человека. Цитологические основы наследственности. Современные методы диагностики хромосомной патологии (кариотипирование, FISH, arrayCGH/XMA). Варианты нормального и патологического кариотипа. Однородительские дисомии, хромосомный импринтинг, семейная предрасположенность. Сбалансированные хромосомные аномалии (робертсоновски-этранслокации	ОПК-1.1; ОПК-5.3; ОПК-7.5;	ОПК-1.1 Соблюдает моральные и правовые нормы, этические и деонтологические принципы поведения в профессиональной деятельности Знать: морально-этические нормы, правила и принципы профессионального врачебного поведения, права пациента и врача, основные этические документы международных и отечественных профессиональных медицинских ассоциаций и организаций. Уметь: реализовать этические и деонтологические	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
					и), несбалансированные хромосомные аномалии (синдромы 12 частичных моносомий и трисомий). Возраст родителей и частота хромосомных болезней у детей. Патогенез хромосомных болезней, зависимость тяжести клинической картины от выраженности хромосомного дисбаланса, количественной вовлеченности ау- и гетерохроматина. Особенности фенотипа больных. Особенности клинических проявлений отдельных синдромов: Дауна, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трисомии X, полисомии по Y хромосоме. 2.2. Микроцитогенетические синдромы. Синдромы Ангельмана, Прадера - Вилли, Вольфа-Хишхорна. Популяционная частота, особенности течения беременности при хромосомных синдромах. Диагностика, профилактика. 2.3. Врожденные пороки развития. Генетические аспекты роста и развития плода. Пороки развития плода: этиология, патогенез, классификация, методы диагностики, профилактики. Синдромы множественных врожденных пороков развития. Генетический мониторинг ВПР. Малые		принципы в профессиональной деятельности. Владеть: навыками использования морально-этических норм в интересах больных, их родственников и при решении профессиональных задач ОПК-5: Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач ОПК-5.3 Определяет основные показатели физического развития и функционального состояния пациента с учетом анатомо - физиологических особенностей в разных возрастных периодах детства анатомо-физиологические и возрастно-половые особенности детей; показатели гомеостаза по возрастно-половым группам Уметь: оценивать физическое и психомоторное развитие детей с учетом анатомо-физиологических и возрастно-половых особенностей Владеть: методикой оценки состояния и самочувствия ребенка с учетом анатомо-физиологических и возрастно-половых особенностей детей, определения и оценки показателей физического	

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
					аномалии развития. Диагностическое и прогностическое значение малых аномалий развития у больных и их родственников.		развития и психомоторного развития детей различных возрастных ОПК-7: Способен назначать лечение и осуществлять контроль его эффективности и безопасности ОПК-7.5 Формирует у детей и их родителей (законных представителей) приверженность к лечению Знать: методы проведения санитарно-просветительной работы с детьми и их родителями (законным представителям) и лицами, осуществляющих уход за ребенком по вопросам использования медикаментозной и немедикаментозной терапии и применения диетотерапии. Уметь: разъяснять детям и их родителям (законным представителям) и лицам, осуществляющих уход за ребенком необходимость и правила приема медикаментозных средств, проведения немедикаментозной терапии и применения диетотерапии. Владеть: навыками выполнения рекомендаций по медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной врачами-специалистами	
7	Моногенные заболевания.	2			3.1.Моногенные заболевания. Общая характеристика моногенной патологии, этиология, эпидемиология	ОПК-1.1; ОПК-5.3; ОПК-7.5;	ОПК-1.1 Соблюдает моральные и правовые нормы, этические и деонтологические принципы поведения в	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
					и патогенез моногенных заболеваний. Мутации, типы генных мутаций, разнообразие их проявления на клиническом, биохимическом, молекулярно-генетическом уровнях 3.2. Лизосомные болезни накопления. Клиника, генетика, методы диагностики, лечения, реабилитации, профилактики мукополисахаридозов, сфинголипидозов. 3.3. 13 Митохондриальные заболевания. Синдром LHON (атрофия зрительных нервов Лебера), синдром MELAS, синдром Кернса-Сайера). 3.4. Наследственные болезни нервной системы и наследственные нервно-мышечные заболевания. Этиология, патогенез, клинические особенности, диагностика, прогноз. Болезнь Дюшенна-Беккера, миотоническая дистрофия, болезнь Шарко-Мари-Тута. Болезни экспансии (атаксия Фридрейха, хорей Гентингтона). Феномен антиципации. 3.5. Патогенетическое лечение наследственных орфанных заболеваний. Понятие орфанных заболеваний. правовые аспекты, эпидемиология. Общие принципы лечения наследственных заболеваний. Основные подходы к		профессиональной деятельности Знать: морально-этические нормы, правила и принципы профессионального врачебного поведения, права пациента и врача, основные этические документы международных и отечественных профессиональных медицинских ассоциаций и организаций. Уметь: реализовать этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности. Владеть: навыками использования морально-этических норм в интересах больных, их родственников и при решении профессиональных задач ОПК-5: Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач ОПК-5.3 Определяет основные показатели физического развития и функционального состояния пациента с учетом анатомо-физиологических особенностей в разных возрастных периодах детства анатомо-физиологические и возрастнo-половые особенности детей;	

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>патогенетическому лечению. Роль генетических регистров. 3.6. Неонатальный скрининг.фенилкетонурии, гомоцистинурии, галактоземии, муковисцидоза, адреногенитального синдрома, врожденного гипотиреоза Этические аспекты генетического скрининга. 3.7. Принципы лечения наследственных заболеваний. Диетотерапия (фенилкетонурия, лейциноз). Выведение токсичных метаболитов (ацидурии, дефекты цикла мочевины). Ингибирование синтеза токсичных продуктов обмена (болезнь Ниманна-Пика типа С). Коррекция недостатка продукта реакции (недостаточность биотинидазы). Ферментная заместительная терапия (болезнь Гоше, болезнь Фабри, болезнь Помпе, мукополисахаридоз тип I, II, IV A, VI). Генотерапия наследственных заболеваний</p>		<p>показатели гомеостаза по возрастно-половым группам Уметь: оценивать физическое и психомоторное развитие детей с учетом анатомо-физиологических и возрастно-половых особенностей Владеть: методикой оценки состояния и самочувствия ребенка с учетом анатомо-физиологических и возрастно-половых особенностей детей, определения и оценки показателей физического развития и психомоторного развития детей различных возрастных ОПК-7: Способен назначать лечение и осуществлять контроль его эффективности и безопасности ОПК-7.5 Формирует у детей и их родителей (законных представителей) приверженность к лечению Знать: методы проведения санитарно-просветительной работы с детьми и их родителями (законным представителям) и лицами, осуществляющих уход за ребенком по вопросам использования медикаментозной и немедикаментозной терапии и применения диетотерапии. Уметь: разъяснять детям и их родителям (законным представителям) и лицам, осуществляющих уход за ребенком необходимость</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
							и правила приема медикаментозных средств, проведения немедикаментозной терапии и применения диетотерапии. Владеть: навыками выполнения рекомендаций по медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной врачами-специалистами	
7	Генетические основы мультифакторных заболеваний. Патогенетическое лечение наследственных орфанных заболеваний.	2			4.1. Молекулярные основы наследственности. Геном человека. Значение международных программ «Геном человека» и «ENCODE». Интерпретационные технологии в современной медицине (каталог OMIM). Уникальные и повторяющиеся 14 последовательности генома человека, их роль в развитии заболеваний. Регуляторные и структурные гены. Мутации и генетический полиморфизм. Обозначение генных мутаций. Генетический паспорт – принцип составления и цели использования. 4.2. Мультифакториальные болезни. Гены предрасположенности. Моногенный и полигенный типы мультифакториальных болезней. Генные сети.	ОПК-1.1; ОПК-5.3; ОПК-7.5;	ОПК-1.1 Соблюдает моральные и правовые нормы, этические и деонтологические принципы поведения в профессиональной деятельности Знать: морально-этические нормы, правила и принципы профессионального врачебного поведения, права пациента и врача, основные этические документы международных и отечественных профессиональных медицинских ассоциаций и организаций. Уметь: реализовать этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности. Владеть: навыками использования морально-этических норм в интересах больных, их родственников и при решении профессиональных задач ОПК-5: Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и	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>патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач</p> <p>ОПК-5.3 Определяет основные показатели физического развития и функционального состояния пациента с учетом анатомо - физиологических особенностей в разных возрастных периодах детства анатомо-физиологические и возрастно-половые особенности детей; показатели гомеостаза по возрастно-половым группам</p> <p>Уметь: оценивать физическое и психомоторное развитие детей с учетом анатомо-физиологических и возрастно-половых особенностей</p> <p>Владеть: методикой оценки состояния и самочувствия ребенка с учетом анатомо-физиологических и возрастно-половых особенностей детей, определения и оценки показателей физического развития и психомоторного развития детей различных возрастных</p> <p>ОПК-7: Способен назначать лечение и осуществлять контроль его эффективности и безопасности</p> <p>ОПК-7.5 Формирует у детей и их родителей (законных представителей) приверженность к лечению</p> <p>Знать: методы</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
							проведения санитарно-просветительной работы с детьми и их родителями (законным представителям) и лицами, осуществляющих уход за ребенком по вопросам использования медикаментозной и немедикаментозной терапии и применения диетотерапии. Уметь: разъяснять детям и их родителям (законным представителям) и лицам, осуществляющих уход за ребенком необходимость и правила приема медикаментозных средств, проведения немедикаментозной терапии и применения диетотерапии. Владеть: навыками выполнения рекомендаций по медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной врачами-специалистами	
7	Онкогенетика. Фармакогенетика	2			5.1. Онкогенетика. Онкогенетика как наука. Предмет изучения онкогенетики. Канцерогенез, теории канцерогенеза. Генетические аспекты канцерогенеза. Генетические особенности ряда онкологических заболеваний. 5.2. Наследственные опухолевые синдромы. Наследственные и спорадические формы онкологических заболеваний. Наследственные	ОПК-1.1; ОПК-5.3; ОПК-7.5;	ОПК-1.1 Соблюдает моральные и правовые нормы, этические и деонтологические принципы поведения в профессиональной деятельности Знать: морально-этические нормы, правила и принципы профессионального врачебного поведения, права пациента и врача, основные этические документы международных и отечественных профессиональных медицинских ассоциаций	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>опухолевые синдромы. Скрининг наследственных форм рака. 5.3. ДНК-диагностика и медикогенетическое консультирование при онкологических заболеваниях. ДНК-диагностика и медикогенетическое консультирование при наследственных онкологических заболеваниях 5.4. Фармакогенетика. Введение в клиническую фармакогенетику. Фармакокинетические и фармакодинамические полиморфизмы 15 генов. Значение фармакогенетического тестирования для персонализации применения различных групп лекарственных препаратов. Практическое использование клинико-фармакологических технологий персонализированной медицины.</p>		<p>и организаций. Уметь: реализовать этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности. Владеть: навыками использования морально-этических норм в интересах больных, их родственников и при решении профессиональных задач ОПК-5: Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач ОПК-5.3 Определяет основные показатели физического развития и функционального состояния пациента с учетом анатомо - физиологических особенностей в разных возрастных периодах детства анатомо-физиологические и возрастно-половые особенности детей; показатели гомеостаза по возрастно-половым группам Уметь: оценивать физическое и психомоторное развитие детей с учетом анатомо-физиологических и возрастно-половых особенностей Владеть: методикой оценки состояния и самочувствия ребенка с учетом анатомо-физиологических и возрастно-половых</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
							особенностей детей, определения и оценки показателей физического развития и психомоторного развития детей различных возрастных ОПК-7: Способен назначать лечение и осуществлять контроль его эффективности и безопасности ОПК-7.5 Формирует у детей и их родителей (законных представителей) приверженность к лечению Знать: методы проведения санитарно-просветительной работы с детьми и их родителями (законным представителям) и лицами, осуществляющих уход за ребенком по вопросам использования медикаментозной и немедикаментозной терапии и применения диетотерапии. Уметь: разъяснять детям и их родителям (законным представителям) и лицам, осуществляющих уход за ребенком необходимость и правила приема медикаментозных средств, проведения немедикаментозной терапии и применения диетотерапии. Владеть: навыками выполнения рекомендаций по медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной врачами-специалистами	
7	Медико-генетическое консультирование.	2			6.1. Медико-генетическое консультирование Виды	ОПК-1.1; ОПК-5.3; ОПК-7.5;	ОПК-1.1 Соблюдает моральные и правовые	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>профилактики наследственных заболеваний. Основы медико-генетического консультирования: виды, этапы и их содержание. Показания и принципы медико-генетического консультирования при хромосомных, геномных, генных, мультифакториальных болезнях и ВПР. Использование клиникогенеалогического, популяционностатистического, цитогенетического, молекулярно-генетического и биохимического методов для вычисления генетического риска. 6.2. Пренатальная диагностика врожденной и наследственной патологии. Методы пренатальной диагностики Методы неинвазивной и инвазивной пренатальной диагностики (УЗИ, биохимический скрининг, определение ДНК плода, внутриутробная коррекция нарушений развития, инвазивные процедуры). Скрининговые программы. 6.3. Медико-генетическая консультация. Медико-генетическая консультация (центр), структура, задачи. Диспансеризация пациентов с наследственной патологией.</p>		<p>нормы, этические и деонтологические принципы поведения в профессиональной деятельности Знать: морально-этические нормы, правила и принципы профессионального врачебного поведения, права пациента и врача, основные этические документы международных и отечественных профессиональных медицинских ассоциаций и организаций. Уметь: реализовать этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности. Владеть: навыками использования морально-этических норм в интересах больных, их родственников и при решении профессиональных задач ОПК-5: Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач ОПК-5.3 Определяет основные показатели физического развития и функционального состояния пациента с учетом анатомо - физиологических особенностей в разных возрастных периодах детства анатомо-</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>физиологические и возрастно-половые особенности детей; показатели гомеостаза по возрастно-половым группам Уметь: оценивать физическое и психомоторное развитие детей с учетом анатомо-физиологических и возрастно-половых особенностей Владеть: методикой оценки состояния и самочувствия ребенка с учетом анатомо-физиологических и возрастно-половых особенностей детей, определения и оценки показателей физического развития и психомоторного развития детей различных возрастных ОПК-7: Способен назначать лечение и осуществлять контроль его эффективности и безопасности ОПК-7.5 Формирует у детей и их родителей (законных представителей) приверженность к лечению Знать: методы проведения санитарно-просветительной работы с детьми и их родителями (законным представителям) и лицами, осуществляющих уход за ребенком по вопросам использования медикаментозной и немедикаментозной терапии и применения диетотерапии. Уметь: разъяснять детям и их родителям (законным</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
							представителям) и лицам, осуществляющих уход за ребенком необходимость и правила приема медикаментозных средств, проведения немедикаментозной терапии и применения диетотерапии. Владеть: навыками выполнения рекомендаций по медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной врачами-специалистами	
7	Профилактика наследственной патологии. Персонализированная медицина.	2			7.1 Персонализированная медицина. Генетика репродуктивных нарушений. Периконцепционная профилактика (скрининг гетерозигот, предимплантационная диагностика, донорские программы в циклах ЭКО).	ОПК-1.1; ОПК-5.3; ОПК-7.5;	ОПК-1.1 Соблюдает моральные и правовые нормы, этические и деонтологические принципы поведения в профессиональной деятельности Знать: морально-этические нормы, правила и принципы профессионального врачебного поведения, права пациента и врача, основные этические документы международных и отечественных профессиональных медицинских ассоциаций и организаций. Уметь: реализовать этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности. Владеть: навыками использования морально-этических норм в интересах больных, их родственников и при решении профессиональных задач ОПК-5: Способен оценивать	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
							морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач ОПК-5.3 Определяет основные показатели физического развития и функционального состояния пациента с учетом анатомо - физиологических особенностей в разных возрастных периодах детства анатомо-физиологические и возрастно-половые особенности детей; показатели гомеостаза по возрастно-половым группам Уметь: оценивать физическое и психомоторное развитие детей с учетом анатомо-физиологических и возрастно-половых особенностей Владеть: методикой оценки состояния и самочувствия ребенка с учетом анатомо-физиологических и возрастно-половых особенностей детей, определения и оценки показателей физического развития и психомоторного развития детей различных возрастных ОПК-7: Способен назначать лечение и осуществлять контроль его эффективности и безопасности ОПК-7.5 Формирует у детей и их родителей (законных	

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
							представителей) приверженность к лечению Знать: методы проведения санитарно-просветительной работы с детьми и их родителями (законным представителям) и лицами, осуществляющих уход за ребенком по вопросам использования медикаментозной и немедикаментозной терапии и применения диетотерапии. Уметь: разъяснять детям и их родителям (законным представителям) и лицам, осуществляющих уход за ребенком необходимость и правила приема медикаментозных средств, проведения немедикаментозной терапии и применения диетотерапии. Владеть: навыками выполнения рекомендаций по медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной врачами-специалистами	
7	Генетические технологии в медицине	2			Генетические заболевания: уникальные возможности исследования и лечения Влияние генетики на диагностику и лечение заболеваний Новые методы диагностики на основе генетического анализа Разработка индивидуальных подходов к лечению на основе генетической информации Роль генетической информации в	ОПК-1.1; ОПК-5.3; ОПК-7.5;	ОПК-1.1 Соблюдает моральные и правовые нормы, этические и деонтологические принципы поведения в профессиональной деятельности Знать: морально-этические нормы, правила и принципы профессионального врачебного поведения, права пациента и врача, основные этические документы международных и	Слайд-лекция, 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
					профилактике заболеваний Генетические тесты для определения предрасположенности к заболеваниям Профилактические меры и рекомендации на основе генетического анализа Этические аспекты генетических исследований в медицине Конфиденциальность и защита генетической информации пациентов Этические проблемы, связанные с генетическим манипулированием		отечественных профессиональных медицинских ассоциаций и организаций. Уметь: реализовать этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности. Владеть: навыками использования морально-этических норм в интересах больных, их родственников и при решении профессиональных задач ОПК-5: Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач ОПК-5.3 Определяет основные показатели физического развития и функционального состояния пациента с учетом анатомо - физиологических особенностей в разных возрастных периодах детства анатомо-физиологические и возрастно-половые особенности детей; показатели гомеостаза по возрастно-половым группам Уметь: оценивать физическое и психомоторное развитие детей с учетом анатомо-физиологических и возрастно-половых особенностей Владеть: методикой оценки состояния и самочувствия	

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
							ребенка с учетом анатомо-физиологических и возрастнo-половых особенностей детей, определения и оценки показателей физического развития и психомоторного развития детей различных возрастных ОПК-7: Способен назначать лечение и осуществлять контроль его эффективности и безопасности ОПК-7.5 Формирует у детей и их родителей (законных представителей) приверженность к лечению Знать: методы проведения санитарно-просветительной работы с детьми и их родителями (законным представителям) и лицами, осуществляющих уход за ребенком по вопросам использования медикаментозной и немедикаментозной терапии и применения диетотерапии. Уметь: разъяснять детям и их родителям (законным представителям) и лицам, осуществляющих уход за ребенком необходимость и правила приема медикаментозных средств, проведения немедикаментозной терапии и применения диетотерапии. Владеть: навыками выполнения рекомендаций по медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной	

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
							врачами-специалистами	
	ИТОГО:	16						

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

Сем	№ раздела дисциплины	Наименование практических занятий	Объем в часах		
			ОФО	ЗФО	ОЗФО
1	2	3	4	5	6
	ИТОГО:				

Симуляционные занятия, их наименование, содержание и объем в часах

Сем	№ раздела дисциплины	Наименование симуляционных занятий	Объем в часах		
			ОФО	ЗФО	ОЗФО
1	2	3	4	5	6
	ИТОГО:				

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
7	Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики	Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики	4		
7	Хромосомные болезни. Врожденные пороки развития.	Хромосомные болезни. Врожденные пороки развития	4		
7	Моногенные заболевания.	Моногенные заболевания.	4		
7	Патогенетическое лечение наследственных орфанных заболеваний.	Патогенетическое лечение наследственных орфанных заболеваний.	4		
7	Генетические основы мультифакторных заболеваний.	Генетические основы мультифакторных заболеваний.	4		
7	Онкогенетика. Фармакогенетика	Онкогенетика. Фармакогенетика	4		
7	Пренатальная диагностика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование.	Пренатальная диагностика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование.	4		
7	Генетические технологии в медицине	Генетические технологии в медицине	8		
	ИТОГО:		36		

5.7. Примерная тематика курсовых проектов (работ)

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
7	Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики	Подготовка к занятиям, подготовка к тестированию, подготовка к текущему контролю, оформление клинико-генеалогической карты	1-2 неделя	2		
7	Хромосомные болезни. Врожденные пороки развития.	Подготовка к занятиям, подготовка к тестированию, подготовка к текущему контролю, оформление клинико-генеалогической карты	3-4 неделя	2		
7	Моногенные заболевания.	Подготовка к занятиям, подготовка к тестированию, подготовка к текущему контролю, оформление клинико-генеалогической карты	5-6 неделя	2		
7	Патогенетическое лечение наследственных орфанных заболеваний.	Подготовка к занятиям, подготовка к тестированию, подготовка к текущему контролю, оформление клинико-генеалогической карты	7-8 неделя	2		
7	Генетические основы мультифакторных заболеваний.	Подготовка к занятиям, подготовка к тестированию, подготовка к текущему контролю, оформление клинико-генеалогической карты	9-10 неделя	2		
7	Онкогенетика. Фармакогенетика	Подготовка к занятиям, подготовка к тестированию, подготовка к текущему контролю	11-12 неделя	2		
7	Пренатальная диагностика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование.	Подготовка к занятиям, подготовка к тестированию, подготовка к текущему контролю, оформление клинико-генеалогической карты	13-14 неделя	2		
7	Генетические технологии в медицине	Подготовка к занятиям, подготовка к тестированию, подготовка к текущему контролю	15-17 неделя	6		
ИТОГО:				20		

5.9. Календарный график воспитательной работы по дисциплине

Модуль	Дата, место проведения	Название мероприятия	Форма проведения мероприятия	Ответственный	Достижения обучающихся
Модуль 3 Учебно-исследовательская и научно-исследовательская деятельность	12.2028 ФГБОУ ВО	научно-практический семинар "Генетические основы брака"	групповая	ведущий преподаватель	ОПК-1.1; ОПК-5.3; ОПК-7.5;

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

6.1. Методические указания (собственные разработки)

Название	Ссылка
Учебно-методические рекомендации по дисциплине «Гематология детского возраста» для студентов педиатрического факультета. Геморрагические диатезы и системные васкулиты / ФГБОУ ВО Майкоп. гос. технол. ун-т, Мед. ин-т, Каф. педиатрии ; составитель Куанова И.Д. - Майкоп : Б/и, 2022. - 66 с. - Библиогр.: с. 66 (3 назв.)	http://lib.mkgstu.ru:8002/libdata.php?id=2100053077&DOK=0
Общая рецептура / Минобрнауки России, ФГБОУ ВПО Майкоп. гос. технол. ун-т ; [сост. М.Г. Хатхоху]. - Майкоп : МГТУ, 2014. - 144 с. - Текст : электронный. - Библиогр.: с. 143 (8 назв)	http://lib.mkgstu.ru:8002/libdata.php?id=1000053010&DOK=0

6.2. Литература для самостоятельной работ

Название	Ссылка
Медицинская генетика : национальное руководство / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 896 с. (Серия "Национальные руководства") - ISBN 978-5-9704-8557-6. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970485576.html	https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970485576.html
Медицинская генетика : учебное пособие / Акуленко Л.В. [и др.]. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - ЭБС Консультант студента. - URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html . - Режим доступа: по подписке. - ISBN ISBN 978-5-9704-3361-4 https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html	https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html

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	
ОПК-1.1 Соблюдает моральные и правовые нормы, этические и деонтологические принципы поведения в профессиональной деятельности			
3			Биоэтика
9			Медицинская психология
7			Медицинская генетика, генетические технологии в медицине
8			Клиническая практика педиатрического профиля
24			Клиническая практика на должностях среднего медицинского персонала
9			Клиническая практика акушерско - гинекологического профиля
4			Сестринское дело в педиатрии
12			Подготовка к сдаче и сдача государственного экзамена
1			Практика по получению первичных профессиональных умений и навыков педиатрического профиля
68			Клиническая практика терапевтического профиля
ОПК-5.3 Определяет основные показатели физического развития и функционального состояния пациента с учетом анатомо - физиологических особенностей в разных возрастных периодах детства			
11			Нейрохирургия, детская нейрохирургия
56			Пропедевтика детских болезней
45			Пропедевтика внутренних болезней, лучевая диагностика
12			Симуляционное обучение
5			Обмен веществ и энергии у детей
89			Факультетская педиатрия
9			Неврология
7			Медицинская генетика, генетические технологии в медицине
9			Клиническая практика акушерско - гинекологического профиля
12			Подготовка к сдаче и сдача государственного экзамена
1011			Амбулаторно-поликлиническая практика в педиатрии
68			Клиническая практика терапевтического профиля
9101112			Поликлиническая и неотложная педиатрия
910			Акушерство и гинекология
10			Травматология и ортопедия
1011			Детская хирургия
8			Госпитальная хирургия
8			Госпитальная терапия
7			Оториноларингология,



Этапы формирования компетенции (номер семестр согласно учебному плану)			Наименование учебных дисциплин, формирующие компетенции в процессе освоения образовательной программы
ОФО	ЗФО	ОЗФО	
			детская оториноларингология
56			Патофизиология, клиническая патофизиология
56			Патологическая анатомия, клиническая патологическая анатомия
4			Иммунология
34			Нормальная физиология, физиологические особенности детского организма
123			Анатомия
12			Химия
12			Биология
34			Биохимия
23			Гистология, эмбриология, цитология
7			Факультетская хирургия
ОПК-7.5 Формирует у детей и их родителей (законных представителей) приверженность к лечению			
9			Неврология
7			Медицинская генетика, генетические технологии в медицине
12			Подготовка к сдаче и сдача государственного экзамена
1011			Амбулаторно-поликлиническая практика в педиатрии
7			Детская стоматология
9			Инфекционные болезни
8			Клиническая практика педиатрического профиля
10			Психиатрия

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-7: Способен назначать лечение и осуществлять контроль его эффективности и безопасности					
ОПК-7.5 Формирует у детей и их родителей (законных представителей) приверженность к лечению					
Знать: Знать: методы проведения санитарно-просветительной работы с детьми и их родителями (законными представителями) и лицами, осуществляющих уход за ребенком по вопросам использования медикаментозной и немедикаментозной терапии и применения диетотерапии.	Фрагментарные знания	Неполные знания	Сформированные, но содержащие отдельные пробелы знания	Сформированные систематические знания	решение задач, вопросы к занятиям по темам, тесты
Уметь: Уметь: разъяснять детям и их родителям	Частичные умения	Неполные умения	Умения полные, допускаются небольшие	Сформированные умения	



Планируемые результаты освоения компетенции	Критерии оценивания результатов обучения				Наименование оценочного средства
	неудовлетворительно	удовлетворительно	хорошо	отлично	
1	2	3	4	5	6
(законным представителям) и лицам, осуществляющих уход за ребенком необходимость и правила приема медикаментозных средств, проведения немедикаментозной терапии и применения диетотерапии.			ошибки		
Владеть: Владеть: навыками выполнения рекомендаций по медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной врачами-специалистами	Частичное владение навыками	Несистематическое применение навыков	В систематическом применении навыков допускаются пробелы	Успешное и систематическое применение навыков	
ОПК-5: Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач					
ОПК-5.3 Определяет основные показатели физического развития и функционального состояния пациента с учетом анатомо - физиологических особенностей в разных возрастных периодах детства					
Знать: Знать: анатомо-физиологические и возрастно-половые особенности детей; показатели гомеостаза по возрастно-половым группам	Фрагментарные знания	Неполные знания	Сформированные, но содержащие отдельные пробелы знания	Сформированные систематические знания	решение задач, вопросы к занятиям по темам, тесты
Уметь: Уметь: оценивать физическое и психомоторное развитие детей с учетом анатомо-физиологических и возрастно-половых особенностей	Частичные умения	Неполные умения	Умения полные, допускаются небольшие ошибки	Сформированные умения	
Владеть: Владеть: методикой оценки состояния и самочувствия ребенка с учетом анатомо-физиологических и возрастно-половых особенностей детей, определения и оценки показателей физического развития и психомоторного развития детей различных	Частичное владение навыками	Несистематическое применение навыков	В систематическом применении навыков допускаются пробелы	Успешное и систематическое применение навыков	



Планируемые результаты освоения компетенции	Критерии оценивания результатов обучения				Наименование оценочного средства
	неудовлетворительно	удовлетворительно	хорошо	отлично	
1	2	3	4	5	6
возрастных					
ОПК-1: Способен реализовывать моральные и правовые нормы, этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности					
ОПК-1.1 Соблюдает моральные и правовые нормы, этические и деонтологические принципы поведения в профессиональной деятельности					
Знать: Знать: морально-этические нормы, правила и принципы профессионального поведения, права пациента и врача, основные этические документы международных и отечественных профессиональных медицинских ассоциаций и организаций.	Фрагментарные знания	Неполные знания	Сформированные, но содержащие отдельные пробелы знания	Сформированные систематические знания	решение задач, вопросы к занятиям по темам, тесты
Уметь: Уметь: реализовать этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности.	Частичные умения	Неполные умения	Умения полные, допускаются небольшие ошибки	Сформированные умения	
Владеть: Владеть: навыками использования морально-этических норм в интересах больных, их родственников и при решении 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. Примеры тестовых заданий

1. МЕЙОЗ У ЧЕЛОВЕКА – ЭТО ВИД ДЕЛЕНИЯ КЛЕТКИ, В РЕЗУЛЬТАТЕ КОТОРОГО: а) Из оплодотворённой яйцеклетки развивается многоклеточный организм б) В эмбриогенезе возникают особые закладки, дающие начало половым органам в) Формируются высокодифференцированные ткани г) Образуются гаметы.

2. ГЕН – ЭТО: а) Участок ДНК, кодирующий полипептидную цепь б) Фрагмент полипептидной цепи в) Альфа-сателлитная последовательность ДНК г) Повторяющаяся последовательность ДНК д) Последовательность, расположенная до стартовой точки транскрипции

3. ПРИЗНАКАМИ АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОГО НАСЛЕДОВАНИЯ ЯВЛЯЮТСЯ: а) Случаи заболевания в каждом поколении 22 б) Проявление патологического состояния, независимое от пола в) Вероятность рождения больного ребенка в браке больного и здорового супругов 50% г) Вероятность рождения больного ребенка в браке больного и здорового супругов 25%

4. В ГЕНЕТИЧЕСКУЮ КОНСУЛЬТАЦИЮ ОБРАТИЛАСЬ ЖЕНЩИНА, МУЖ КОТОРОЙ БОЛЕН



ГЕМОФИЛИЕЙ А. ОПРЕДЕЛИТЬ РИСК ДЛЯ ДЕТЕЙ В ЭТОМ БРАКЕ, ЕСЛИ РОДОСЛОВНАЯ САМОЙ ЖЕНЩИНЫ ПО ГЕМОФИЛИИ НЕ ОТЯГОЩЕНА: а) Все мальчики будут больны б) Половина мальчиков будут больными в) Все дети будут здоровы независимо от пола, но девочки будут носительницами гена гемофилии г) Все девочки будут больны д) Половина девочек будут носительницами патологического гена

5. К ЗАБОЛЕВАНИЯМ, СВЯЗАННЫМ С ЭКСПАНСИЕЙ ТРИНУКЛЕОТИДНЫХ ПОВТОРОВ ОТНОСИТСЯ: а) Лейциноз б) Хорея Гентингтона в) Синдром Лоуренса-Муна-Барде-Бидля г) Фенилкетонурия д) Серповидно-клеточная анемия

6. К МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ ОТНОСИТСЯ а) эпилепсия б) муковисцидоз в) гомоцистинурия г) галактоземия для промежуточного контроля (ПК)

7. ПОРАЖЕНИЕ СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТОЙ СИСТЕМЫ ЯВЛЯЕТСЯ ОБЛИГАТНЫМ ПРИЗНАКОМ ПРИ: а) Синдроме Клайнфельтера б) Ахондроплазии в) Синдроме Марфана г) Синдроме Меккеля д) Синдроме Шерешевского-Тернера

8. У БОЛЬНОГО С СИНДРОМОМ ЛЕША-НАЙЯНА В БИОЛОГИЧЕСКИХ ЖИДКОСТЯХ НАКАПЛИВАЕТСЯ: а) Мочевина б) Мочевая кислота в) Гипоксантин г) Фумаровая кислота д) Фенилмолочная кислота

9. ГЕНЫ TP53 И RB1 ОТНОСЯТСЯ К: а) Онкогенам б) Генам-супрессорам опухолевого роста в) Генам «домашнего хозяйства» г) Импринтированным генам д) Митохондриальным генам

7.3.2. 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. 25/47

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.

7.3.3. 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 аутомно 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. Аденогенитальный 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. Препреконцепционная профилактика

55. Доимплантационная диагностика

56. Неинвазивные методы пренатальной диагностики

57. Инвазивные методы пренатальной диагностики

58. Профилактика наследственных болезней на постнатальном уровне.

59. Влияние генетики на диагностику и лечение заболеваний.

60. Этические аспекты генетических исследований в медицине.

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

7.4.1. Лекционный курс строится на выделении основных тем, их медицинской и социальной значимости. Обращается особое внимание на разделы, имеющие значение для смежных клинических дисциплин: внутренних болезней, психиатрии и медицинской психологии, общественного здоровья и организации здравоохранения, акушерства и гинекологии и др.

В плане практических занятий на проверку теоретической подготовки обучающихся выделяется 10-15% времени. Основное время используется для разбора клинических



примеров согласно теме занятия. Максимально используется иллюстративно – демонстрационный потенциал кафедры. Соответственно разделам программы знания обучающихся проверяются текущим и итоговым тестовым контролем.

Обязательным является подкрепление теоретической части занятия разбором конкретных клинических случаев с представлением больных и решением соответствующих ситуационных задач, проведение ролевой игры, в которой один из обучающихся является пациентом, а другой – врачом. Такой подход при работе студенческой группы вырабатывает у обучающихся чувство коллективизма, коммуникабельности, внимательности, аккуратности. Это также позволяет освоить деонтологические принципы поведения с пациентами и коллегами.

Самостоятельная работа с литературой, написание историй болезни и рефератов, совместный с преподавателем виртуальный осмотр и разбор пациентов формируют способность анализировать медицинские и социальные проблемы, умение использовать на практике естественно-научные, медико-биологические и клинические науки в различных видах профессиональной и социальной деятельности.

Различные виды учебной работы, включая самостоятельную работу обучающегося, способствуют овладению культурой мышления, способностью в письменной и устной речи логически правильно оформить его результаты; готовностью к формированию системного подхода к анализу медицинской информации, восприятию инноваций; формируют способность и готовность к самосовершенствованию, самореализации, личностной и предметной рефлексии.

7.4.2. Характеристика оценочного средства.

Устный опрос. Критериями оценки ответов вопросов, являются:

правильно указанный полный ответ на поставленный вопрос – отлично;

неполный ответ, требующий дополнений хорошо;

ответы на большую часть вопроса или ответ на вопрос, требующие существенных дополнений и корректировки - удовлетворительно;

фрагментарные знания - неудовлетворительно.

Презентация. Требования к подготовке презентации. 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.

Критерии оценки презентации (двухбалльная- «зачтено»и «незачтено»)

«Зачтено»- материал соответствует теме презентации, слайды понятны и убедительны, вызывают интерес у аудитории, их оформление соответствует предложенным критериям. Докладчик излагает материал уверенно и свободно, правильно отвечает на вопросы по материалу презентации,.

«Незачтено» - 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.

Зачет. Критерии оценки знаний на зачете

Форма проверки знаний, умений и навыков, приобретенных обучающимися в процессе усвоения учебного материала лекционных, практических и семинарских занятий по



дисциплине. 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.

«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.

«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



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

8.1. Основная литература

Название	Ссылка
Наследственные болезни. Полный справочник. - Саратов : Научная книга, 2019. - 700 с. - ЭБС IPR Books. - URL: https://www.iprbookshop.ru/80196.html . - Режим доступа: по подписке. - ISBN 978-5-9758-1854-6	https://www.iprbookshop.ru/80196.html
Медицинская генетика : учебное пособие / Акуленко Л.В. [и др.]. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - ЭБС Консультант студента. - URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html . - Режим доступа: по подписке. - ISBN 978-5-9704-3361-4	https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html
Гусаченко, А. М. Сборник задач по генетике : учебно-методическое пособие / А. М. Гусаченко, М. А. Волошина. — Новосибирск : Новосибирский государственный университет, 2023. — 138 с. — ISBN 978-5-4437-1316-8. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: https://www.iprbookshop.ru/142622.html	https://www.iprbookshop.ru/142622.html

8.2. Дополнительная литература

Название	Ссылка
Медицинская генетика : национальное руководство / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 896 с. (Серия "Национальные руководства") - ISBN 978-5-9704-8557-6. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970485576.html	https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970485576.html
Общая и медицинская генетика. Задачи : учебное пособие / под ред. Азовой М.М. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 160 с. - ЭБС Консультант студента. - URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970459799.html . - Режим доступа: по подписке. - ISBN 978-5-9704-5979-9	https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970459799.html
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: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970449028.html . - Режим доступа: по подписке. - ISBN 978-5-9704-4902-8	https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970449028.html

8.3. Информационно-телекоммуникационные ресурсы сети «Интернет»

ЭБС «Консультант студента». Коллекция Медицина. Здравоохранение (ВПО) : студенческая электронная библиотека : сайт / ООО «Консультант студента». Электронная библиотека технического вуза. – Москва, 2012. - . - URL: https://www.studentlibrary.ru/ru/catalogue/switch_kit/mb4.html?SSr=07E7070A1F9FD - 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. ЭБС «Консультант студента». Коллекция Медицина ВО. ГЭОТАР-Медиа. Базовый и Премиум комплекты : студенческая электронная библиотека : сайт / ООО



«Консультант студента». Электронная библиотека технического вуза. – Москва, 2012. - . - URL: https://www.studentlibrary.ru/ru/catalogue/switch_kit/x2017-158.html?SSr=07E7070A1F9FD - 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.

https://www.studentlibrary.ru/ru/catalogue/switch_kit/mb4.html?SSr=07E7070A1F9FD «Консультант врача» : электронная медицинская библиотека : сайт / ООО «Высшая школа организации и управления здравоохранением - Комплексный медицинский консалтинг». Электронная медицинская библиотека. – Москва. - . - URL: <https://www.rosmedlib.ru/> - 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 "ЗНАНИУМ". – Москва, 2011 - - URL: <http://znanium.com/catalog>. - 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/> Национальная электронная библиотека (НЭБ) : федеральная государственная информационная система : сайт / Министерство культуры Российской Федерации, Российская государственная библиотека. – Москва, 2004 - - URL: <https://нэб.рф/>. - 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. <https://нэб.рф/> 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> Российские научные медицинские журналы (RNMJ) : база данных : сайт / Национальный Электронно-Информационный Консорциум (НЭИКОН), Ассоциация научных редакторов и издателей. – Москва: Elpub.ru, 2016. - . - URL: <http://rnmj.ru/>. - 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. <http://rnmj.ru/> Периодические издания доступные обучающимся и сотрудникам ФГБОУ ВО МГТУ по подписке и на основании контрактов и лицензионных соглашений. [/index.php/resursy/37-periodicheskie-izdaniya](http://index.php/resursy/37-periodicheskie-izdaniya) Министерство здравоохранения Российской Федерации : официальный сайт. – Москва. – Обновляется ежедневно. – URL: <https://minzdrav.gov.ru/>. – Текст: электронный. <https://minzdrav.gov.ru/> 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://index.php/weblinks?task=weblink.go&id=80) 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://index.php/weblinks?task=weblink.go&id=81) Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ) : сайт / Министерство здравоохранения Российской Федерации,



Центральная научная медицинская библиотека (ЦНМБ) Первого Московского государственного медицинского университета им. И.М.Сеченова. – Москва, 2011. – URL: <https://femb.ru/>. – Текст: электронный. Входит в состав единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения в качестве справочной системы. <https://femb.ru/> Библиотека врача. Для специалистов сферы здравоохранения : сайт. – Москва. – URL: <https://lib.medvestnik.ru/articles/pediatrica>. – 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/> Союз педиатров России : сайт / Исполком Союза педиатров России. – [Москва], 2019. – . – URL: <http://www.pediatr-russia.ru/aboutspr/ispolkom>. – Текст: электронный. Цели союза педиатров России содействие охране здоровья матери и ребенка, сохранение и умножение традиций отечественной педиатрии, защита и помощь педиатрической службе в ее деятельности, объединение практических врачей, ученых и работников высшей педиатрической школы для решения актуальных практических, научных и образовательных проблем охраны здоровья матери и ребенка. <http://www.pediatr-russia.ru/>



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

1. Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики.

1.1. Введение в медицинскую генетику. История развития медицинской генетики. Молекулярные основы наследственности. Передача наследственной информации. Мутации - как этиологические факторы. Геномные, хромосомные и генные мутации. Наследственность и патогенез, генетический контроль патологических 11 процессов. Классификация наследственной патологии. Семиотика наследственных болезней. Синдромологический анализ в врачебной практике. Специфические признаки наследственной патологии - возраст манифестации, хронический характер течения, множественность поражений и устойчивость к традиционной терапии. Клинический полиморфизм и модифицирующее влияние генотипа на проявление патологической мутации. Наследственность и клиническая картина, разнообразие проявлений наследственных заболеваний. Наследственность и исходы заболеваний. Летальные эффекты мутаций. Генетические факторы и выздоровление. 1.2. Методы медицинской генетики. Введение в генеалогический анализ. Виды наследования. Цитогенетический молекулярно-генетический методы, показания к применению. Основы популяционной генетики. Закон Харди-Вайнберга. Близнецовый метод.

2. Клиническая генетика. Хромосомные болезни. Врожденные пороки развития.

2.1. Хромосомные болезни. Классификация, этиология и эпидемиология хромосомных болезней человека. Цитологические основы наследственности. Современные методы диагностики хромосомной патологии (кариотипирование, FISH, array CGH/XMA). Варианты нормального и патологического кариотипа. Классификация метафазных хромосом. Понятия кариотипа, кариотипирования, кариограммы, идиограммы. Дифференциальная окраска хромосом для диагностики хромосомных мутаций и аутосомных геномных мутаций. Классификация хромосомных болезней, поли- и анеуплоидия, частичные трисомии и моносомии, полные и мозаичные формы. Однородительские дисомии, хромосомный импринтинг, семейная предрасположенность. Сбалансированные хромосомные аномалии (робертсоновские транслокации), несбалансированные хромосомные аномалии (синдромы частичных моносомий и трисомий). Возраст родителей и частота хромосомных болезней у детей. Патогенез хромосомных болезней, зависимость тяжести клинической картины от выраженности хромосомного дисбаланса, количественной вовлеченности ау- и гетерохроматина. Особенности фенотипа больных. Особенности клинических проявлений отдельных синдромов: Дауна, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трисомии X, полисомии по Y-хромосоме. 2.2. Микроцитогенетические синдромы. Синдромы Ангельмана, Прадера - Вилли, Вольфа-Хишхорна. Популяционная частота, особенности течения беременности при хромосомных синдромах. Диагностика, профилактика. 2.3. Врожденные пороки развития. Генетические аспекты роста и развития плода. Пороки развития плода: этиология, патогенез, классификация, методы диагностики, профилактики. Синдромы множественных врожденных пороков развития. Генетический мониторинг ВПР. Малые аномалии развития. Диагностическое и прогностическое значение малых аномалий развития у больных и их родственников.

3. Клиническая генетика. Моногенные заболевания.

3.1. Моногенные заболевания. Общая характеристика моногенной патологии, этиология, эпидемиология и патогенез моногенных заболеваний. Мутации, типы генных мутаций, разнообразие их проявления на клиническом, биохимическом, молекулярно-генетическом уровнях. Эффекты анте- и постнатальной реализации действия мутагенных генов. Механизмы патогенеза моногенных заболеваний:

специфичность мутаций, множественность метаболических путей, множественность функций белков. Понятие о гено-, фено-, и нормокопиях. 3.2. Лизосомные болезни накопления. Клиника, генетика, методы диагностики, лечения, реабилитации, профилактики мукополисахаридозов, сфинголипидозов. 3.3. 13 Митохондриальные заболевания. Синдром LHON (атрофия зрительных нервов Лебера), синдром MELAS, синдром Кернса-Сайера). 3.4. Наследственные болезни нервной системы и наследственные нервно-мышечные заболевания. Этиология, патогенез, клинические особенности, диагностика, прогноз. Болезнь Дюшенна-Беккера, миотоническая дистрофия, болезнь Шарко-Мари-Тута. Болезни экспансии (атаксия Фридрейха, хорея Гентингтона). Феномен антиципации. 3.5. Патогенетическое лечение наследственных орфанных заболеваний. Понятие орфанных заболеваний. Правовые аспекты, эпидемиология. Общие принципы лечения наследственных заболеваний. Основные подходы к патогенетическому лечению. Роль генетических регистров. 3.6. Неонатальный скрининг. Фенилкетонурии, гомоцистинурии, галактоземии, муковисцидоза, адреногенитального синдрома, врожденного гипотиреоза. Этические аспекты генетического скрининга. 3.7. Принципы лечения наследственных заболеваний. Диетотерапия (фенилкетонурия, лейциноз). Выведение токсичных метаболитов (ацидурии, дефекты цикла мочевины). Ингибирование синтеза токсичных продуктов обмена (болезнь Ниманна-Пика типа C). Коррекция недостатка продукта реакции (недостаточность биотинидазы). Ферментная заместительная терапия (болезнь Гоше, болезнь Фабри, болезнь Помпе, мукополисахаридоз тип I, II, IV A, VI). Генотерапия наследственных заболеваний.

4. Клиническая генетика. Генетические основы мультифакторных заболеваний.

4.1. Молекулярные основы наследственности. Геном человека. Значение международных программ «Геном человека» и «ENCODE». Интерпретационные технологии в современной медицине (каталог OMIM). Уникальные и повторяющиеся 14 последовательности генома человека, их роль в развитии заболеваний. Регуляторные и структурные гены. Мутации и генетический полиморфизм. Обозначение генных мутаций. Генетический паспорт – принцип составления и цели использования. 4.2. Мультифакториальные болезни. Гены предрасположенности. Моногенный и полигенный типы мультифакториальных болезней. Генные сети.

5. Клиническая генетика. Онкогенетика.

5.1. Онкогенетика. Онкогенетика как наука. Предмет изучения онкогенетики. Канцерогенез, теории канцерогенеза. Генетические аспекты канцерогенеза. Протоонкогены, онкогены и гены-супрессоры опухолевого роста. Клеточные кризисы, ведущие к образованию сложных хромосомных перестроек – хромотрипсис, хромоплексия. Молекулярно-генетические и цитогенетические методы диагностики в онкологии. Гетерогенность опухолей и клональная эволюция. Генетические особенности ряда онкологических заболеваний. 5.2. Наследственные опухолевые синдромы. Наследственные и спорадические формы онкологических заболеваний. Наследственные опухолевые синдромы. Скрининг наследственных форм рака. 5.3. ДНК-диагностика и медикогенетическое консультирование при онкологических заболеваниях. ДНК-диагностика и медикогенетическое консультирование при наследственных онкологических заболеваниях. Модифицирующее влияние полиморфных аллелей на риск развития онкологических заболеваний/ Применение геномики для индивидуализации лечения опухолей. Таргетная терапия.

6. Клиническая генетика. Фармакогенетика.

6.1. Фармакогенетика. Введение в клиническую фармакогенетику. Фармакокинетические и фармакодинамические полиморфизмы 15 генов. Значение фармакогенетического тестирования для персонализации применения различных групп лекарственных препаратов. Практическое использование клинкофармакологических технологий персонализированной медицины.

7. Клиническая генетика. Профилактика наследственной патологии.

7.1. Медико-генетическое консультирование Виды профилактики наследственных заболеваний. Основы медико-генетического консультирования: виды, этапы и их содержание. Показания и принципы медико-генетического консультирования при хромосомных, геномных, генных, мультифакториальных болезнях и ВПР. Использование клинко-генеалогического, популяционно-статистического, цитогенетического, молекулярно-генетического и биохимического методов для вычисления генетического риска. 7.2. Пренатальная диагностика врожденной и наследственной патологии. Методы пренатальной диагностики Методы неинвазивной и инвазивной пренатальной диагностики (УЗИ, биохимический скрининг, определение ДНК плода, внутриутробная коррекция нарушений развития, инвазивные процедуры).Скрининговые программы. 7.3. Медико-генетическая консультация. Медико-генетическая консультация (центр), структура, задачи. Диспансеризация пациентов с наследственной патологией.

8. Генетические технологии в медицине.

Персонализированная медицина. Генетика репродуктивных нарушений. Периконцепционная профилактика (скрининг гетерозигот, предимплантационная диагностика, донорские программы в циклах ЭКО).

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
Операционная система Windows Договор от 26.05.2020 № 32009117096 Договор от 17.01.2019 № 31908696765
Офисный пакет Microsoft office 2016 Договор от 26.05.2020 № 32009117096 Договор от 17.01.2019 № 31908696765

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». Коллекция Медицина. Здравоохранение (ВПО) : студенческая электронная библиотека : сайт / ООО «Консультант студента». Электронная библиотека технического вуза. – Москва, 2012. - . - URL: https://www.studentlibrary.ru/ru/catalogue/switch_kit/mb4.html?SSr=07E7070A1F9FD - 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.ЭБС «Консультант студента». Коллекция Медицина ВО. ГЭОТАР-Медиа. Базовый и Премиум комплекты : студенческая электронная библиотека : сайт / ООО «Консультант студента». Электронная библиотека технического вуза. – Москва, 2012. - . - URL: https://www.studentlibrary.ru/ru/catalogue/switch_kit/x2017-158.html?SSr=07E7070A1F9FD - 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. https://www.studentlibrary.ru/ru/catalogue/switch_kit/mb4.html?SSr=07E7070A1F9FD
«Консультант врача» : электронная медицинская библиотека : сайт / ООО «Высшая школа организации и управления здравоохранением - Комплексный медицинский консалтинг». Электронная медицинская библиотека. – Москва. - . - URL: https://www.rosmedlib.ru/ - 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
Znaniy.com. Базовая коллекция : электронно-библиотечная система : сайт / ООО 'ЗНАНИУМ'. – Москва, 2011 - - URL: http://znaniy.com/catalog . - 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://znaniy.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.ЮРАЙТ : электронно-библиотечная система : сайт / ООО «Электронное издательство Юрайт». – Москва, 2020 – . - URL: https://urait.ru/ – Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст электронный. Образовательная платформа Юрайт — образовательный ресурс, электронная библиотека и интернет-магазин, где читают и покупают электронные и печатные учебники авторов — преподавателей ведущих университетов для всех уровней профессионального образования, а также пользуются видео- и аудиоматериалами, тестированием и сервисами для преподавателей, доступными 24 часа 7 дней в неделю.-----КонсультантПлюс : справочно правовая система: [сайт]. – Москва, 1997. – URL: http://www.consultant.ru . – Режим доступа: с компьютеров университета (локальная версия). – Текст: электронный.ЗАО 'КонсультантПлюс' (ИНН 7702044361) осуществляет деятельность в области информационных технологий, является разработчиком справочной правовой системы КонсультантПлюс.Масштабные некоммерческие проекты КонсультантПлюс разработаны в помощь бухгалтерам и финансовым специалистам, юристам, студентам юридических и экономических специальностей. (https://www.consultant.ru/about/ © КонсультантПлюс, 1992-2024)ИПО 'ГАРАНТ': информационно-правовое обеспечение. – Москва, – URL: https://www.garant.ru/ . – Режим доступа: с компьютеров университета (локальная версия). – Текст: электронный.Компания 'Гарант' - одна из ведущих информационных компаний России. Она является разработчиком компьютерной справочной правовой системы ГАРАНТ и комплекса информационно-правового обеспечения (ИПО).В настоящее время при помощи ИПО ГАРАНТ свои задачи решают сотни тысяч специалистов по всей стране. Доступ к открытым информационным правовым ресурсам, поддерживаемым компанией, имеют миллионы граждан. Компанией реализованы инновационные



Название
<p>решения с применением новейших компьютерных технологий, интернета, мобильных устройств, интерактивного формата представления данных, спутниковых технологий. Это позволяет всем, кому необходима правовая информация, быстро и точно находить ее, будучи при этом в любой точке страны. http://www.iprbookshop.ru/586.html</p> <p>Национальная электронная библиотека (НЭБ) : федеральная государственная информационная система : сайт / Министерство культуры Российской Федерации, Российская государственная библиотека. – Москва, 2004 - - URL: https://нэб.рф/. – 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. https://нэб.рф/</p> <p>Электронная библиотека: библиотека диссертаций : сайт / Российская государственная библиотека. – Москва : РГБ, 2003. – URL: http://diss.rsl.ru/?lang=ru. – Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст: электронный.В соответствии с приказом генерального директора РГБ № 55 от 02.03.2012 г. пользователям Виртуальных читальных залов разрешен ЗАКАЗ на печать полных текстов диссертаций из ЭБД РГБ. При первом обращении к ресурсам ЭБД РГБ необходимо пройти регистрацию в виртуальном читальном зале РГБ.РОССИЙСКАЯ НАЦИОНАЛЬНАЯ БИБЛИОТЕКА (РНБ) : сайт / Российская национальная библиотека. – Москва : РНБ, 1998. – URL: http://nlr.ru/. – Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст: электронный. '... одна из крупнейших в мире и вторая по величине фондов в Российской Федерации – служит российской культуре и науке, хранит национальную память, способствует просвещению населения России народов и распространению идей гуманизма. ... В фондах Библиотеки хранится более 38,6 млн экз. произведений печати и иных информационных ресурсов, в том числе и на электронных носителях, доступных широкому кругу пользователей. Ежегодно РНБ посещает около 850 тыс. читателей, которым выдается до 5 млн изданий, к ее электронным ресурсам обращаются за год свыше 10 млн удаленных пользователей. ... Сохраняя культурную и историческую преемственность, верность библиотечным традициям, заложенным еще в Императорской Публичной библиотеке, РНБ сегодня — современное информационное учреждение, оснащенное новейшим оборудованием и своевременно отвечающее на насущные вызовы времени.' (цитата с сайта РНБ: http://nlr.ru/nlr_visit/RA1162/rnb-today) http://diss.rsl.ru/</p> <p>eLIBRARY.RU. : научная электронная библиотека : сайт. – Москва, 2000. - - URL: https://elibrary.ru - 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</p> <p>CYBERLENINKA : научная электронная библиотека : сайт. – Москва, 2014. - - URL: https://cyberleninka.ru - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст: электронный.КиберЛенинка - это научная электронная библиотека, построенная на парадигме открытой науки (Open Science), основными задачами которой является популяризация науки и научной деятельности, общественный контроль качества научных публикаций, развитие междисциплинарных исследований, современного института научной рецензии, повышение цитируемости российского науки и построение инфраструктуры знаний.РНЦИ (Российский центр научной информации) Ресурсы открытого доступа : сайт. – Москва. – URL: https://podpiska.rcsi.science/resources/ - Режим доступа: свободный. – Текст: электронный.Материалы о полнотекстовых коллекциях журналов и книг, диссертаций, материалов конференций и др.; библиографических, реферативно-аналитических, предметно-ориентированных и фактографических базах данных: В подразделе “Ресурсы открытого доступа” собрана информация о наиболее востребованных открытых библиотеках и онлайн-сервисах.РНЦИ (Российский центр научной информации) Ресурсы бессрочного доступа : сайт. – Москва. – URL: https://podpiska.rcsi.science/resources/termless/ - Режим доступа: свободный. – Текст: электронный.Материалы о полнотекстовых коллекциях журналов и книг, диссертаций, материалов конференций и др.; библиографических, реферативно-аналитических, предметно-ориентированных и фактографических базах данных: В подразделе “Ресурсы бессрочного доступа” представлена информация о ресурсах, доступных организациям в рамках централизованной (национальной) подписки бессрочно, в соответствии с лицензионными соглашениями.РНЦИ (Российский центр научной информации) - Книги, изданные при поддержке РФФИ : сайт. – Москва. – URL: https://www.rfbr.ru/library/books - Режим доступа: свободный. – Текст: электронный.Springer JournalsБаза данных, содержащая полнотекстовые журналы издательства Springer (год издания - 2023 г.),а именно тематическую коллекцию Life Sciences Package на платформе: https://link.springer.com/ Nature JournalsБаза данных, содержащая полнотекстовые журналы Nature Publishing Group, а именно журналы Nature journals, Academic journals,Scientific American (год издания - 2023 г.) тематической коллекции Life Sciences Package на платформе https://www.nature.com/eBook Collections (i.e. 2023 eBook collections)Полнотекстовая коллекция электронных книг (монографий) издательства Springer Nature по различным отраслям знаний на английском языке(год издания - 2023 г., в т.ч. выпущенных в 2022 г.), а именно тематические коллекции книг: Physical Sciences, Social Sciences, Life Sciences, Engineering Packages.На платформе: http://link.springer.com/ https://cyberleninka.ru/</p>

Для обучающихся обеспечен доступ (удаленный доступ) к следующим современным профессиональным базам данных, информационным справочным и поисковым системам:

Название
<p>ЭБС «Консультант студента». Коллекция Медицина. Здравоохранение (ВПО) : студенческая электронная библиотека : сайт / ООО «Консультант студента». Электронная библиотека технического вуза. – Москва, 2012. - - URL: https://www.studentlibrary.ru/ru/catalogue/switch_kit/mb4.html?SSr=07E7070A1F9FD - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст электронный.Является электронной библиотечной системой (ЭБС), предоставляющей доступ</p>



Название
<p>через сеть Интернет к учебной литературе и дополнительным материалам, приобретенным на основании прямых договоров с правообладателями. ЭБС «Консультант студента». Коллекция Медицина ВО. ГЭОТАР-Медиа. Базовый и Премиум комплекты : студенческая электронная библиотека : сайт / ООО «Консультант студента». Электронная библиотека технического вуза. – Москва, 2012. - . - URL: https://www.studentlibrary.ru/ru/catalogue/switch_kit/x2017-158.html?SSr=07E7070A1F9FD - 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. https://www.studentlibrary.ru/ru/catalogue/switch_kit/mb4.html?SSr=07E7070A1F9FD</p>
<p>«Консультант врача» : электронная медицинская библиотека : сайт / ООО «Высшая школа организации и управления здравоохранением - Комплексный медицинский консалтинг». Электронная медицинская библиотека. – Москва. - . - URL: https://www.rosmedlib.ru/ - 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</p>
<p>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. ЮРАЙТ : электронно-библиотечная система : сайт / ООО «Электронное издательство Юрайт». – Москва, 2020 - . - URL: https://urait.ru/ – Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст электронный. Образовательная платформа Юрайт — образовательный ресурс, электронная библиотека и интернет-магазин, где читают и покупают электронные и печатные учебники авторов — преподавателей ведущих университетов для всех уровней профессионального образования, а также пользуются видео- и аудиоматериалами, тестированием и сервисами для преподавателей, доступными 24 часа 7 дней в неделю.-----КонсультантПлюс : справочно правовая система: [сайт]. – Москва, 1997. – URL: http://www.consultant.ru. – Режим доступа: с компьютеров университета (локальная версия). – Текст: электронный. ЗАО 'КонсультантПлюс' (ИНН 7702044361) осуществляет деятельность в области информационных технологий, является разработчиком справочной правовой системы КонсультантПлюс. Масштабные некоммерческие проекты КонсультантПлюс разработаны в помощь бухгалтерам и финансовым специалистам, юристам, студентам юридических и экономических специальностей. (https://www.consultant.ru/about/ © КонсультантПлюс, 1992-2024) ИПО 'ГАРАНТ': информационно-правовое обеспечение. – Москва, – URL: https://www.garant.ru/. – Режим доступа: с компьютеров университета (локальная версия). – Текст: электронный. Компания 'Гарант' - одна из ведущих информационных компаний России. Она является разработчиком компьютерной справочной правовой системы ГАРАНТ и комплекса информационно-правового обеспечения (ИПО). В настоящее время при помощи ИПО ГАРАНТ свои задачи решают сотни тысяч специалистов по всей стране. Доступ к открытым информационным правовым ресурсам, поддерживаемым компанией, имеют миллионы граждан. Компанией реализованы инновационные решения с применением новейших компьютерных технологий, интернета, мобильных устройств, интерактивного формата представления данных, спутниковых технологий. Это позволяет всем, кому необходима правовая информация, быстро и точно находить ее, будучи при этом в любой точке страны. http://www.iprbookshop.ru/586.html</p>
<p>Znanium.com. Базовая коллекция : электронно-библиотечная система : сайт / ООО 'ЗНАНИУМ'. – Москва, 2011 - - URL: http://znanium.com/catalog. – 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/</p>
<p>Национальная электронная библиотека (НЭБ) : федеральная государственная информационная система : сайт / Министерство культуры Российской Федерации, Российская государственная библиотека. – Москва, 2004 - - URL: https://нэб.рф/. - 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. https://нэб.рф/</p>



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
Учебная аудитория для проведения занятий лекционного и семинарского типов (3-12): 385000, Республика Адыгея, г. Майкоп, ул. Пушкина, дом № 177, корпус №3	Учебная мебель на 42 посадочных места, доска, мультимедийное оборудование (проектор, экран)	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; Операционная система Windows Договор от 26.05.2020 № 32009117096 Договор от 17.01.2019 № 31908696765; Офисный пакет Microsoft office 2016 Договор от 26.05.2020 № 32009117096 Договор от 17.01.2019 № 31908696765
Помещение для самостоятельной работы обучающихся, оснащенное компьютерной техникой и подключением к сети «Интернет» и доступом в ЭИОС (читальный зал ФГБОУ ВО «МГТУ»): 385000, Республика Адыгея, г. Майкоп, ул. Первомайская, дом № 191	компьютерное оснащение с выходом в Интернет на 30 посадочных мест, оснащенные специализированной мебелью (стулья, столы, шкафы, шкафы выставочные), мультимедийное оборудование, оргтехника (принтеры, сканеры, ксерокс).	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; Операционная система Windows Договор от 26.05.2020 № 32009117096 Договор от 17.01.2019 № 31908696765; Офисный пакет Microsoft office 2016 Договор от 26.05.2020 № 32009117096 Договор от 17.01.2019 № 31908696765

