Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Задорожная Людмила Ивановна
Должность: Проректор по учебной работе
Дата подписания: 19.05.2026 15:08:35
Уникальный программный ключ:
faa404d1aeb2a023b5f4a331ee5ddc540496512d

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

Факультет Лечебный факультет

Кафедра Факультетской терапии

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по учебной работе
_____Л.И. Задорожная
«_____» _____ 20___г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

по дисциплине	**Б1.О.28 Медицинская генетика, генетические технологии в медицине**
по направлению подготовки	31.05.01 Лечебное дело
по профилю подготовки (специализации)	Лечебное дело
квалификация (степень) выпускника	Врач-лечебник
форма обучения	Очная,
год начала подготовки	2026

Майкоп

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

Составитель рабочей программы:

преподаватель,	Подписано простой ЭП 25.04.2026	Аутлева Жанета Аслановна
(должность, ученое звание, степень)	(подпись)	(Ф.И.О.)

Рабочая программа утверждена на заседании кафедры:

Факультетской терапии
(название кафедры)

Заведующий кафедрой:

25.04.2026	Подписано простой ЭП 25.04.2026	Уракова Тамара Юрьевна
	(подпись)	(Ф.И.О.)

Согласовано:

Руководитель ОПОП
заведующий выпускающей кафедрой
по направлению подготовки (специальности)

07.05.2026	Подписано простой ЭП 07.05.2026	Лялюкова Елена Александровна
	(подпись)	(Ф.И.О.)

Согласовано:

НБ МГТУ
(название подразделения)

07.05.2026	Подписано простой ЭП 07.05.2026	И. Б. Берберьян
	(подпись)	(Ф.И.О.)

1. Цели и задачи учебной дисциплины (модуля)

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

Задачи изучения дисциплины:

- Научить студентов навыкам осмотра больных и их родственников с целью выявления врожденной и наследственной патологии, усвоения клинических особенностей наследственной патологии, оценки диагностической, прогностической ценности обнаруживаемых симптомов и морфогенетических вариантов (микроаномалий) развития.

- Дать студентам представление о природе наследственных заболеваний человека, их этиологии, патогенезе, клинике, диагностике, основах лечении. - Научить студентов овладению клинико-генеалогическим методом с формированием предварительного заключения о типе наследования патологии в конкретной семье.

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

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

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

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

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

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

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

В соответствии с ФГОС ВО дисциплина «Медицинская генетика» относится к Блоку 1 Базовая часть и преподается в 8 семестре.

Для изучения дисциплины необходимы знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами:

Латинский язык. Знания: основная медицинская и фармацевтическая терминология на латинском языке. **Умения:** уметь применять знания для коммуникации и получения информации с медицинской литературы, медицинской документации

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

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

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

Физика, математика. Химия. Знания: химико-биологическая сущность процессов, происходящих в живом организме на молекулярном и клеточном уровнях. Механизмы биохимического гомеостаза, основные показатели обмена в норме и патологии, современные методы биохимических исследований в клинике **Умения:** уметь анализировать вклад химических процессов в патогенезе наследственной патологии.

Биохимия. Знания: строение и биохимические свойства основных классов биологически важных соединений, основные метаболические пути их превращения; роль клеточных 4/46 мембран и их транспортных систем в обмене веществ. Строение нуклеиновых кислот. Основные этапы синтеза белка в клетках. **Умения:** уметь анализировать вклад биохимических процессов в патогенезе наследственных болезней, интерпретировать результаты наиболее распространенных методов лабораторной диагностики для выявления нарушений в обмене белков, жиров, углеводов, микроэлементов.

Биология. Знания: законы генетики ее значение для медицины; закономерности наследственности и изменчивости в индивидуальном развитии как основы понимания патогенеза и этиологии наследственных и мультифакториальных заболеваний; биосферу и экологию. **Умения:** уметь анализировать закономерности наследственности и изменчивости в развитии наследственных заболеваний, мультифакториальной патологии.

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

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

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

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

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

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

Объем дисциплины и виды учебной работы по очной форме обучения.

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

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

5.1. Структура дисциплины для очной формы обучения.

Сем	Раздел дисциплины	Неделя семестра	Виды учебной работы, включая самостоятельную работу и трудоемкость (в часах)								Формы текущего/промежуточной контроля успеваемости текущего (по неделям семестра), промежуточной аттестации (по семестрам)
			Лек	Лаб	ПР	СРП	КРАт	Контроль	СР	СЗ	
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
8	Введение в медицинскую генетику. Методы диагностики наследственных заболеваний. Наследственность и патология.		2	2					5.75		Типовые задания с обсуждением на занятии
8	Семиотика нарушений и принципы клинической диагностики наслед-ственной патологии. Классификация наследственных болезней.		2	2					5		Типовые задания с обсуждением на занятии, решение ситуационных задач
8	Морфогенетические варианты развития. Пороки развития		2	4					5		Типовые задания с обсуждением на занятии, решение ситуационных задач
8	Хромосомные болезни		2	2					5		Типовые задания с обсуждением на занятии, решение ситуационных задач
8	Моногенные болезни		2	2					5		Типовые задания с обсуждением на занятии, решение ситуационных задач
8	Болезни с наследственным предрасположением		2	4					5		Типовые задания с обсуждением на занятии, решение ситуационных задач
8	Общие принципы лечения наслед-ственных болезней. Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование.		2	4					7		Типовые задания с обсуждением на занятии, решение ситуационных задач
8	Зачет					0,25					Тестирование
	ИТОГО:		**14**	**20**		**0.25**			**37.75**		

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
8	Введение в медицинскую генетику. Методы диагностикинаследственных заболеваний. Наследственность и патология.	2			Введение в медицинскую генетику. Методы диагностики наследственных заболеваний. Предмет и задачи медицинской генетики. Возрастание удельного веса наследственной патологии в структуре заболеваемости, смертности и инвалидизации населения. Популяционно-генетические, экологические, социально-экономические и демографические аспекты наследственной патологии. Генетические основы гомеостаза. Генетический контроль патологических процессов. Клинико-генеалогический метод. Цитогенетические методы. Диагностика онкологических заболеваний и некоторых форм лейкозов. Биохимические методы: предположительная диагностика, подтверждающая диагностика. Современные методы: автоматизированный анализ аминокислот, жидкостная и газовая	ОПК-5.1;	Знать: морфофункциональные особенности, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека на индивидуальном, групповом и популяционном уровнях для решения профессиональных задач. Уметь: применять знания о морфофункциональных особенностях, физиологических состояниях и патологических процессах в организме человека для решения профессиональных задач на индивидуальном, групповом и популяционном уровнях. Владеть: навыками оценивания морфофункциональных, физиологических и патологических состояний и процессов в организме человека на индивидуальном, групповом и популяционном уровнях для решения профессиональных задач.	Лекция-беседа, Лекции-визуализации

Сем	Наименование темы дисциплины	Трудоемкость (часы)			Содержание	Формируемые компетенции	Результаты освоения (знать, уметь, владеть)	Образовательные технологии
		ОФО	ЗФО	ОЗФО				
1	2	3	4	5	6	7	8	9
					хроматография, масспектрометрия, ядерный магнитный резонанс, радиоиммунохимические и иммуноферментные методы. Молекулярно-генетические методы: характеристика основных методических приемов. ПЦР. Методы диагностики: сиквенс, анализ конформационного полиморфизма однонитевой ДНК и др. Метод сцепления генов			
8	Семиотика нарушений и принципы клиническойдиагностики наследственной патологии.Классификация наследственных болезней.	2			Семиотика и принципы клинической диагностики наследственной патологии. Классификация наследственных болезней. Общеклинические особенности проявления наследственных болезней. Время манифестации. Гетерохрония клинических проявлений. «Резистентность» к терапии. Специфические симптомы наследственных болезней. «Портретная» диагностика наследственных болезней. Необходимость семейного подхода при обследовании пациентов. Генетическая гетерогенность клинически сходных форм заболеваний.	ОПК-5.1;	Знать: морфофункциональные особенности, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека на индивидуальном, групповом и популяционном уровнях для решения профессиональных задач. Уметь: применять знания о морфофункциональных особенностях, физиологических состояниях и патологических процессах в организме человека для решения профессиональных задач на индивидуальном, групповом и популяционном уровнях. Владеть: навыками оценивания морфофункциональных, физиологических и патологических состояний и процессов в организме человека на	

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
							индивидуальном, групповом и популяционном уровнях для решения профессиональных задач.	
8	Морфогенетические варианты развития. Пороки развития	2			Морфогенетические варианты развития. Пороки развития. Морфогенетические варианты развития, генез, постнатальная модификация. Общие и специфические морфогенетические варианты: значение в диагностике наследственных синдромов и врожденных состояний. Пороки развития: первичные и вторичные. Изолированные, системные и множественные. Этиологическая гетерогенность врожденных пороков развития. Понятие синдрома, ассоциации, деформации, дисплазии. Тератогенный терминационный период. Мутационный процесс и факторы окружающей среды. Радиационный мутагенез	ОПК-5.1;	Знать: морфофункциональные особенности, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека на индивидуальном, групповом и популяционном уровнях для решения профессиональных задач. Уметь: применять знания о морфофункциональных особенностях, физиологических состояниях и патологических процессах в организме человека для решения профессиональных задач на индивидуальном, групповом и популяционном уровнях. Владеть: навыками оценивания морфофункциональных, физиологических и патологических состояний и процессов в организме человека на индивидуальном, групповом и популяционном уровнях для решения профессиональных задач.	
8	Хромосомные болезни	2			Хромосомные болезни. Общая характеристика хромосомных болезней. Этиология. Цитогенетика хромосомных болезней. Хромосомный импринтинг. Патогенез	ОПК-5.1;	Знать: морфофункциональные особенности, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека на	

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
					хромосомных болезней. Механизмы нарушения развития и возникновения пороков развития при хромосомных болезнях: изменение дозы генов, нарушение «канализации» развития, «запрещенные» пути морфо-,гисто-, органогенеза. Общеклинические характеристики хромосомных болезней. Методы диагностики хромосомных болезней. Исходы хромосомных заболеваний. Возможности терапии и реабилитации больных.		индивидуальном, групповом и популяционном уровнях для решения профессиональных задач. Уметь: применять знания о морфофункциональных особенностях, физиологических состояниях и патологических процессах в организме человека для решения профессиональных задач на индивидуальном, групповом и популяционном уровнях. Владеть: навыками оценивания морфофункциональных, физиологических и патологических состояний и процессов в организме человека на индивидуальном, групповом и популяционном уровнях для решения профессиональных задач.	
8	Моногенные болезни	2			Моногенные болезни. Общая характеристика моногенной патологии. Распространенность болезней в различных популяциях, этнических группах и у представителей различных национальностей. Общие вопросы этиологии и патогенеза моногенных болезней. Типы генных мутаций, мутации митохондриальных генов. Механизмы патогенеза моногенных заболеваний. Понятие о гено-,фено-, и нормокопиях.	ОПК-5.1;	Знать: морфофункциональные особенности, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека на индивидуальном, групповом и популяционном уровнях для решения профессиональных задач. Уметь: применять знания о морфофункциональных особенностях, физиологических состояниях и патологических процессах в организме	

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
					Классификация моногенных заболеваний. Моногенные синдромы множественных врожденных пороков развития: общие признаки, примеры. Клиническая генетика отдельных форм моногенных болезней. Общие принципы лечения наследственных болезней, реабилитации и социальной адаптации больных.		человека для решения профессиональных задач на индивидуальном, групповом и популяционном уровнях. Владеть: навыками оценивания морфофункциональных, физиологических и патологических состояний и процессов в организме человека на индивидуальном, групповом и популяционном уровнях для решения профессиональных задач.	
8	Наследственные болезни обмена веществ. Болезни с наследственным предрасположением.	2			Болезни с наследственным предрасположением. Понятие о предрасположенности. Конкретные механизмы реализации наследственного предрасположения. Общая характеристика мультифакториальных заболеваний: высокая частота в населении; непрерывный ряд состояний от субклинических до выраженных клинических проявлений; природа половозрастных различий; особенности распространения генов предрасположения и встречаемость болезней в семьях. Риск профессиональных болезней с генетической точки зрения.	ОПК-5.1;	Знать: морфофункциональные особенности, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека на индивидуальном, групповом и популяционном уровнях для решения профессиональных задач. Уметь: применять знания о морфофункциональных особенностях, физиологических состояниях и патологических процессах в организме человека для решения профессиональных задач на индивидуальном, групповом и популяционном уровнях. Владеть: навыками оценивания морфофункциональных, физиологических и патологических состояний и процессов в организме человека на	

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
							индивидуальном, групповом и популяционном уровнях для решения профессиональных задач.	
8	Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование.	2			Общие принципы лечения наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии. Симптоматическое, патогенетическое лечение. Генотерапия. Виды профилактики наследственных болезней: первичная и вторичная. Уровни профилактики: прегаметический, презиготический, пренатальный, постнатальный. Пути проведения профилактических мероприятий: управление пенетрантностью и экспрессивностью; элиминация эмбрионов и плодов; планирование семьи и деторождения; охрана окружающей среды. Формы профилактических мероприятий: медико-генетическое консультирование; пренатальная диагностика; массовые просеивающие (скринирующие) программы; «генетическая» диспансеризация населения; охрана окружающей среды и контроль за мутагенностью факторов среды. Этические и	ОПК-5.1;	Знать: морфофункциональные особенности, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека на индивидуальном, групповом и популяционном уровнях для решения профессиональных задач. Уметь: применять знания о морфофункциональных особенностях, физиологических состояниях и патологических процессах в организме человека для решения профессиональных задач на индивидуальном, групповом и популяционном уровнях. Владеть: навыками оценивания морфофункциональных, физиологических и патологических состояний и процессов в организме человека на индивидуальном, групповом и популяционном уровнях для решения профессиональных задач.	

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
					правовые вопросы медицинской генетики.			
	ИТОГО:	**14**						

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

Учебным планом не предусмотрено

Симуляционные занятия, их наименование, содержание и объем в часах

Учебным планом не предусмотрено

5.6. Лабораторные занятия, их наименование и объем в часах

Сем	№ раздела дисциплины	Наименование лабораторных работ	Объем в часах		
			ОФО	ЗФО	ОЗФО
1	2	3	4	5	6
8	Введение в медицинскую генетику. Методы диагностики наследственных заболеваний. Наследственность и патология.	Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология	2		
8	Семиотика нарушений и принципы клинической диагностики наследственной патологии. Классификация наследственных болезней.	Семиотика наследственной патологии, принципы клинической диагностики. Классификация наследственных болезней	2		
8	Морфогенетические варианты развития.Пороки развития	Морфогенетические варианты развития. Пороки развития	2		
8	Хромосомные болезни	Хромосомные синдромы. Диагностика хромосомных синдромов	2		
8	Моногенные болезни.	Моногенные болезни. Наследственные болезни органов дыхания. Наследственные болезни нервной системы.	4		
8	Наследственные болезни обмена веществ.Болезни с наследственным предрасположением.	Наследственные нарушения обмена аминокислот, липидов, углеводов. Болезни с наследственным предрасположением.	4		
8	Общие принципы лечения наследственныхболезней. Профилактика наследственнойпатологии. Медико-генетическоеконсультирование.	Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование. Методы пренатальной диагностики. Основные принципы лечения. Генотерапия.	4		
	ИТОГО:		**20**		

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
8	Введение в медицинскую генетику. Методыдиагностики наследственных заболеваний.Наследственность и патология.	Подготовка по теоретическим вопросам. Составление плана-конспекта. Доклад по теме: «Вклад отечественных ученых в развитие медицинской генетики»	по расписанию	5		
8	Семиотика нарушений и принципы клинической диагностики наследственной патологии. Классификация наследственных болезней.	Подготовка по теоретическим вопросам. Создание компьютерной презентации по теме «Методы молекулярно - генетической диагностики», «Цитогенетический метод»	по расписанию	5		
8	Морфогенетические варианты развития.Пороки развития	Подготовить презентации по актуальным вопросам ("Пороки развития") с обсуждением на практическом занятии	по расписанию	5		
8	Хромосомные болезни	Подготовка по теоретическим вопросам. Составление ситуационной задачи по синдрому Дауна, синдрому Шерешевского - Тернера, синдрому Клайнфельтера. Реферат по теме «Неоплазии при хромосомных заболеваниях».Создание компьютерной презентации по теме «Хромосомные синдромы», «Диагностика хромосомных синдромов»	по расписанию	5		
8	Моногенные болезни	Подготовка к практическим занятиям по теме. Составление ситуационной задачи по болезни Марфана. Обзор периодической печати, интернетисточников по теме «Наследственные болезни органов дыхания», «Наследственные болезни нервной системы» Создание компьютерной презентации потеме «Нейрофиброматоз», «Несовершенный остеогенез	по расписанию	5		
8	Болезни с наследственным предрасположением	Обзор периодической печати, интернет источников по теме «Наследственные нарушения обмена аминокислот», «Наследственные нарушения обмена липидов» Создание компьютерной презентации по теме «Наследственные нарушения обмена аминокислот», «Липидозы», «Лейкодистрофии»,«Гликогенозы», «Генетическая предрасположенность к бронхиальной астме»	по расписанию	5		
8	Общие принципы лечения наследственныхболезней. Профилактика наследственнойпатологии. Медико-генетическоеконсультирование.	Составление плана-конспекта вопросов: а) Просеивающие про-граммы; б) Неонатальный скрининг	по расписанию	8		
	ИТОГО:			**38**		

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	04.2030 Майкоп, МГТУ	круглый стол, посвященный Международному дню ДНК (25.04) «Генетические факторы здоровья»	групповая	преподаватели	ОПК-5.1;

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

6.1. Методические указания (собственные разработки)

Название	Ссылка
Гутова С.Р. ВРОЖДЕННЫЕ И ПРИОБРЕТЕННЫЕ ПОРОКИ СЕРДЦА У ВЗРОСЛЫХ. Методические рекомендации	https://mkgtu.ru/vikon/sveden/files/Vroghdennye_i_priobretennye_poroki_serdca_u_vzroslyx(1).pdf
Распространенные врожденные пороки сердца у взрослых : учебно-методическое пособие для студентов медицинских специальностей и клинических ординаторов / ФГБОУ ВО "МГТУ", Мед. ин-т / ФГБОУ ВО Кубан. гос. мед. ун-т М-ва здравоохранения РФ ; составители: Гутова С.Р., Скибицкий В.В. - Майкоп : Магарин О.Г., 2025. - 103 с. - Текст: : непосредственный. - Прил.: с. 91-96. - Библиогр.: с. 103 (12 назв.). - ISBN 978-5-00238-218-7	http://lib.mkgtu.ru:8002/utils/libdata.php?id=00071329&DOK=0D717B&BASE=0007AA

6.2. Литература для самостоятельной работ

Название	Ссылка
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
Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд. , доп. и перераб. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-7934-6. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970479346.html	https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970479346.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
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
Гутова С.Р. ВРОЖДЕННЫЕ И ПРИОБРЕТЕННЫЕ ПОРОКИ СЕРДЦА У ВЗРОСЛЫХ. Методические рекомендации	https://mkgtu.ru/vikon/sveden/files/Vroghdennye_i_priobretennye_poroki_serdca_u_vzroslyx(1).pdf

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 согласного учебному плану)			Наименование учебных дисциплин, формирующие компетенции в процессе освоения образовательной программы
ОФО	ЗФО	ОЗФО	
ОПК-5.1 Демонстрирует умение оценивать морфофункциональные, физиологические и патологические состояния и процессы в организме человека на индивидуальном, групповом и популяционном уровнях для решения профессиональных задач			
123			Анатомия человека
23			Гистология, эмбриология, цитология
34			Нормальная физиология
10			Иммунология, клиническая иммунология
568			Патологическая анатомия, клиническая патологическая анатомия
567			Патофизиология, клиническая патофизиология
67			Топографическая анатомия и оперативная хирургия
4			Практика по получению профессиональных умений и опыта профессиональной деятельности на должностях среднего медицинского персонала 1
6			Практика по получению профессиональных умений и опыта профессиональной деятельности на должностях среднего медицинского персонала 2
10			Практика общеврачебного профиля
12			Подготовка к сдаче и сдача государственного экзамена
11			Репродуктология
12			Симуляционное обучение
8			Производственная практика (акушерско-гинекологического профиля, хирургического профиля, терапевтического профиля)
8			Медицинская генетика, генетические технологии в медицине

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

Планируемые результаты освоения компетенции	Критерии оценивания результатов обучения				Наименование оценочного средства
	неудовлетворительно	удовлетворительно	хорошо	отлично	
1	2	3	4	5	6
ОПК-5: Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач					
ОПК-5.1 Демонстрирует умение оценивать морфофункциональные, физиологические и патологические состояния и процессы в организме человека на индивидуальном, групповом и популяционном уровнях для решения профессиональных задач					
Знать: морфофункциональные особенности,	Фрагментарные знания	Неполные знания	Сформированные, но содержащие отдельные	Сформированные систематические знания	Вопросы для обсуждения на клинических

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

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

7.3.1.Примерные тестовые задания к практическим занятиям

Тесты с одним правильным ответом:

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

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

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

1) только регуляторная система генов, 2) только кодирующая система генов, 3) система структурных и регуляторных генов, + 4) неинформационнаячасть молекул ДНК.

Тесты с несколькими правильными ответами:

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

1) 45, ХО, 2) 47, ХХУ, + 3) 47, ХХХ, 4) 48, ХХХУ. + 2.

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

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

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

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

Тесты на последовательность:

Установите этапы генеалогического метода:

1) построение родословной с помощью условных обозначений, 2) анализ родословной, 3) расчет степени риска, 4) установление типа наследования, 5) сбор данных у пробанда. Ответ: 5,1,2,4,3 7

7.3.2. Примерные ситуационные задачи к практическим занятиям

ЗАДАЧА 1. В районе с населением в 500 000 человек зарегистрировано четверо с алкаптонурией (наследование аутосомно-рецессивное).Определите количество гетерозигот по анализируемому признаку в данной популяции. а - алкаптонурия q2 = 4 : 500 000 = 0,000008 2pq = 2 х 0,997 х 0,003 = 0, 2 pq - ? Ответ: на 500 000 человек приходится 3.000 гетерозигот по гену алкаптонурии.

ЗАДАЧА 2. Пробанд - здоровый юноша, имеет четырех братьев, больных мышечной дистрофией Дюшена. Мать и отец пробанда здоровы. У матери пробанда есть две сестры, один здоровый брат и еще два брата, больных мышечной дистрофией. Бабушка и дедушка пробанда со стороны матери здоровы. У бабушки было три здоровых сестры, два здоровых брата и один брат, больной мышечной дистрофией. Все здоровые братья и сестры бабушки имели здоровых супругов. У обоих братьев было по 5 здоровых детей (мальчики и девочки). У одной из сестер бабушки был больной дистрофией сын, у второй сестры - три здоровых сына и одна здоровая дочь. Третья сестра бабушки выходила замуж несколько раз за здоровых мужчин. От первого брака у нее родился больной мышечной дистрофией сын, от второго брака двое сыновей (один здоровый и один больной). Родители бабушки пробанда по линии матери здоровы. Определите вероятность рождения больных детей в семье пробанда, если его супруга будет иметь такой же генотип, как мать пробанда. Тип наследования: рецессивный, сцепленный с полом. Ответ: Риск рождения больных детей равен 25%. При этом больными могут быть только мальчики и риск рождения среди них с аномалией составляет 50%.

7.3.3.Примерная тематика рефератов

1. Современные методы молекулярной и биохимической диагностики наследственных болезней.

2. Международный проект «Геном человека».

3. Механизмы мутагенеза.

4. Антимутагены.

5. Генетика мультифакториальных заболеваний.

6. Неонатальный скрининг.

7. Дифференциальная диагностика ферментопатий.

8. Митохондриальные болезни.

9. Онкогенетика.

10. Иммуногенетика.

11. Экогенетика.

12. Фармакогенетика.

13. Этические проблемы медицинской генетики.

14. Современные методы и возможности пренатальной диагностики.

15. Генная терапия.

16. Клонирование.

17. Геномика – медицине.

18. Болезни геномного импринтинга.

19. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов.

20. Вспомогательные репродуктивные технологии.

Примерные тестовые задания к зачету

01. Пробанд – это:

А. Больной, обратившийся к врачу

Б. Здоровый человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию

В. Лицо, впервые попавшее под наблюдение врача-генетика

Г. Лицо, с которого начинается сбор родословной

02. При каком типе наследования значимо чаще больные рождаются в семьях с кровнородственными браками:

А. Х-сцепленное рецессивный

Б. Аутосомно-рецессивный

В. Х-сцепленный доминантный

03. Сибсы – это:

А. Все родственники пробанда

Б. Дядя пробанда

В. Родители пробанда

Г. Братья и сестры пробанда

04. Объектом изучения клинической генетики являются:

А. Больной человек

Б. Больной и больные родственники

В. Больной и все члены его семьи, в том числе здоровые

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

А. 25%

Б. 50%

В. 100%

Г. Близко к 0%

06. Долихоцефалия – это:

А. Длинный узкий череп с выступающим лбом и затылком

Б. Увеличение продольного размера черепа относительно поперечного

В. Увеличение поперечного размера черепа при относительном уменьшении продольного размера

Г. Расширение черепа в затылочной и сужение в лобной части

07. Эпикант – это:

А. Сросшиеся брови

Б. Широко расставленные глаза

В. Вертикальная кожная складка у внутреннего угла глаза

Г. Сужение глазной щели

08. Олигодактилия – это:

А. Отсутствие пальцев

Б. Сращение пальцев

В. Отсутствие одного или более пальцев

Г. Увеличение количества пальцев

09. Крипторхизм – это:

А. Незаращение мочеиспускательного канала

Б. Неопущение яичек в мошонку

В. Недоразвитие половых органов

10. Арахнодактилия – это:

А. Укорочение пальцев

Б. Изменение форм пальцев

В. Увеличение длины пальцев

11. Синдактилия – это:

А. Сращение конечностей по всей длине

Б. Сращение конечности в нижней трети

В. Сращение пальцев

12 Брахицефалия – это:

А. Расширение черепа в затылочной и сужение в лобной части

Б. “башенный череп”

В. Увеличение поперечного размера головы при относительном уменьшении продольного размера

Г. Увеличение продольного размера черепа относительно поперечного

13. Анофтальмия – это:

А. Врожденное отсутствие глазных яблок

Б. Врожденное отсутствие радужки

В. Уменьшенное расстояние между внутренними углами глазниц

14 Микрогнатия – это:

А. Малые размеры нижней челюсти

Б. Малые размеры верхней челюсти

В. Малое ротовое отверстие

15 Гетерохромия радужной оболочки – это:

А. Аномальное восприятие цветов

Б. Различная окраска радужной оболочки

В. Различия в размерах радужных оболочек

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

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

Характеристика оценочного средства.

Наименование оценочного средства	Краткая характеристика оценочного средства	Представление оценочного средства в фонде	Шкала оценивания
Текущий контроль успеваемости.			
Ситуационные задачи (кейсовый метод)	Проблемное задание, в котором обучающемуся предлагают осмыслить реальную профессионально-ориентированную ситуацию, необходимую для решения данной проблемы. При использовании кейсового метода подбирается соответствующий теме исследования реальный материал. Обучающиеся должны решить поставленную задачу и получить реакцию окружающих на свои действия. При этом нужно понимать, что возможны различные решения задачи. Обучающиеся должны понимать с самого начала, что риск принятия решений лежит на них, преподаватель только поясняет последствия риска принятия необдуманных решений. Роль преподавателя состоит в направлении беседы или дискуссии, например, с помощью проблемных вопросов, в контроле времени работы, в побуждении отказаться от поверхностного мышления, в вовлечении группы в процесс анализа кейса. Периодически преподаватель может обобщать, пояснять, напоминать теоретические аспекты или делать ссылки на соответствующую литературу. Кейсовый метод позволяет решать следующие задачи: - принимать верные решения в условиях неопределенности; - разрабатывать алгоритм принятия решения; - овладевать навыками исследования ситуации, отбросив второстепенные факторы; - разрабатывать план действий, ориентированных на намеченный результат; - применять полученные теоретические знания, в том числе при изучении других дисциплин, для решения практических задач; учитывать точки зрения других специалистов на рассматриваемую проблему при принятии окончательного решения. Критериями оценки являются: 5 (отлично) – правильная оценка характера ситуации; полное, последовательное перечисление действий с аргументацией каждого этапа, полный ответ на поставленные вопросы; 4 (хорошо) – правильная оценка характера ситуации; полное, последовательное перечисление действий, затруднение в аргументации этапов; неполные ответы на вопросы; 3 (удовлетворительно) – правильная оценка характера ситуации, неполное перечисление или нарушение последовательности действий, затруднение в аргументации; неполный ответ, требующий наводящих вопросов; 2 (неудовлетворительно) – неверная оценка ситуации или неправильно выбранная тактика действий	Ситуационные задачи по медицинской генетике	Двухбалльная/ пятибалльная шкала

Тест	Система стандартизированных заданий, позволяющая автоматизировать процедуру измерения уровня знаний и умений обучающегося. В тестовых заданиях используются четыре типа вопросов: - закрытая форма - наиболее распространенная форма и предлагает несколько альтернативных ответов на поставленный вопрос. Например, обучающемуся задается вопрос, требующий альтернативного ответа «да» или «нет», «является» или «не является», «относится» или «не относится» и т.п. Тестовое задание, содержащее вопрос в закрытой форме, включает в себя один или несколько правильных ответов и иногда называется выборочным заданием. Закрытая форма вопросов используется также в тестах[1]задачах с выборочными ответами. В тестовом задании в этом случае сформулированы условие задачи и все необходимые исходные данные, а в ответах представлены несколько вариантов результата решения в числовом или буквенном виде. Обучающийся должен решить задачу и показать, какой из представленных ответов он получил; - открытая форма - вопрос в открытой форме представляет собой утверждение, которое необходимо дополнить. Данная форма может быть представлена в тестовом задании, например, в виде словесного текста, формулы (уравнения), графика, в которых пропущены существенные составляющие - части слова или буквы, условные обозначения, линии или изображения элементов схемы и графика. Обучающийся должен по памяти вставить соответствующие элементы в указанные места («пропуски»); - установление соответствия - в данном случае обучающемуся предлагают два списка, между элементами которых следует установить соответствие; - установление последовательности - предполагает необходимость установить правильную последовательность предлагаемого списка слов или фраз. Критерием оценки тестовых заданий, выполняемых студентом являются: правильно указанные ответы на 71% -80% - удовлетворительно, 81%-90% - хорошо, 91- 100% - отлично	Фонд тестовых заданий	100-балльная шкала/5- балльная система
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.	Перечень тем, вопросов и заданий к практическим занятиям	Пятибалльная шкала
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	Тематика презентаций	Двухбалльная/ пятибалльная шкала

	соответствует теме презентации, слайды понятные и убедительны, вызывают интерес у аудитории и их оформление соответствует предложенным критериям. Докладчик излагает материал уверенно и свободно, правильно отвечает на вопросы по материалу презентации. «Не зачтено» - материал не соответствует теме презентации, слайды не понятны, не относятся к теме презентации либо не помогают раскрыть ее суть, материал представленный на слайдах не вызывает интерес у аудитории. Материал поясняющий презентацию излагается докладчиком с грубыми ошибками, он не может ответить на поставленные вопросы.		
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	Вопросы к зачету	двухбалльная «зачтено» и «незачтено»

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

8.1. Основная литература

Название	Ссылка
Медицинская генетика : учебное пособие / 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
Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд. , доп. и перераб. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-7934-6. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970479346.html	https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970479346.html
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 / 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
Гутова С.Р. ВРОЖДЕННЫЕ И ПРИОБРЕТЕННЫЕ ПОРОКИ СЕРДЦА У ВЗРОСЛЫХ. Методические рекомендации	https://mkgtu.ru/vikon/sveden/files/Vroghdennye_i_priobretennye_poroki_serdca_u_vzroslyx(1).pdf

8.2. Дополнительная литература

Название	Ссылка
Гутова С.Р. ВРОЖДЕННЫЕ И ПРИОБРЕТЕННЫЕ ПОРОКИ СЕРДЦА У ВЗРОСЛЫХ. Методические рекомендации	https://mkgtu.ru/vikon/sveden/files/Vroghdennye_i_priobretennye_poroki_serdca_u_vzroslyx(1).pdf
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
Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд. , доп. и перераб. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-7934-6. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970479346.html	https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970479346.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
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

8.3. Информационно-телекоммуникационные ресурсы сети «Интернет»

ЭБС «Консультант студента». Коллекции: Медицина. Здравоохранение (ВПО), ГЭОТАР-Медиа. Премиум комплект : студенческая электронная библиотека : сайт / ООО «Политехресурс». Электронная библиотека технического вуза. – Москва, 2012. - . – URL: http://www.studentlibrary.ru/cgi-bin/mb4x - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст электронный. Является электронной библиотечной системой (ЭБС), предоставляющей доступ через сеть Интернет к учебной литературе и дополнительным материалам, приобретенным на основании прямых договоров с правообладателями. Полностью соответствует требованиям федеральных государственных образовательных стандартов третьего поколения (ФГОС ВО 3+) к комплектованию библиотек, в том числе электронных, в части формирования фондов основной и дополнительной литературы, для СПО, ВО и аспирантуры. http://www.studentlibrary.ru/cgi-bin/mb4x «Консультант врача» : электронная медицинская библиотека : сайт / ООО «Политехресурс». Электронная библиотека технического вуза. – Москва, 2012. - . – URL: http://www.rosmedlib.ru/cgi-bin/mb4x - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст электронный.Наша цель сделать профессиональное развитие в медицине комфортным, поэтому главная наша задача - удовлетворить потребности врачей и всех других медицинских работников в получении информации. По мере того, как изменяются потребности врачей, изменяемся и мы. http://www.rosmedlib.ru/cgi-bin/mb4x Znanium.com. Базовая коллекция : электронно-библиотечная система : сайт / ООО "Научно-издательский центр Инфра-М". – Москва, 2011 - – URL: http://znanium.com/catalog (дата обновления: 06.06.2019). - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст: электронный.Фонд ЭБС формируется с учетом всех изменений образовательных стандартов и включает учебники, учебные пособия, УМК, монографии, авторефераты, диссертации, энциклопедии, словари и справочники, законодательно-нормативные документы, специальные периодические издания и издания, выпускаемые издательствами вузов. http://znanium.com/catalog/ IPRBooks. Базовая коллекция : электронно-библиотечная система : сайт / Общество с ограниченной ответственностью Компания "Ай Пи Ар Медиа". – Саратов, 2010 - . – URL: http://www.iprbookshop.ru/586.html - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст электронный. Является распространенным образовательным электронным ресурсом для высших и средних специальных учебных заведений, научно-исследовательских институтов, публичных библиотек, приобретающих корпоративный доступ для своих обучающихся, преподавателей и т.д. ЭБС включает учебную и научную литературу по направлениям подготовки высшего и среднего профессионального образования. http://www.iprbookshop.ru/586.html 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 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 российской науки и построение инфраструктуры знаний. https://cyberleninka.ru/ 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 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 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 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: электронныйВходит 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/pediatriya. - Режим доступа: свободная регистрация. – Текст: электронный.Библиотека включает статьи из российских медицинских журналов по следующим направлениям: кардиология, акушерство и гинекология, урология и андрология, терапия, дерматовенерология, гастроэнтерология, неврология, инфекционные болезни, эндокринология, педиатрия. https://lib.medvestnik.ru/ 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/ ФГБУ Центральный научно-исследовательский институт организации и информатизации здравоохранения : сайт / Министерство здравоохранения Российской Федерации. – Москва, [20??]. - . – URL: https://mednet.ru/. - Текст: электронный.Основной целью деятельности института является разработка научных основ реализации государственной политики в сфере здравоохранения, а также научное обоснование развития системы охраны здоровья населения, организации и информатизации здравоохранения. https://mednet.ru/

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

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

1. Введение в медицинскую генетику.
Наследственность и патология. Определение предмета. Медицинская генетика в структуре медико-биологических наук о человеке. Задачи медицинской генетики. История становления медицинской генетики. Значение генетики для медицины. Наследственность и здоровье. Взаимодействие наследственности и среды в формировании устойчивости и предрасположенности к заболеваниям. Этиология наследственных болезней. Классификация наследственных болезней. Мутации как этиологический фактор. Патогенез наследственных болезней (молекулярный, клеточный, тканевой уровни). Детерминирующее и модифицирующее влияние генетической конституции на формирование болезни. Наследственность и клиническая картина. Наследственность и исходы заболеваний. Вклад мутаций во внутриутробную гибель плода, перинатальную и раннюю детскую смертность. Наследственные факторы в структуре смертности населения.

2. Семиотика наследственной патологии, принципы клинической диагностики. Общая и частная семиотика наследственной патологии. Особенности семиотики наследственных болезней. Необходимость семейного подхода в диагностике наследственной патологии. Клинические особенности проявления наследственных болезней. Принципы клинической диагностики наследственных болезней. Клинико-генеалогический метод. Методы медицинской генетики

Методы медицинской генетики

Клинико-генеалогический метод. Определение и сущность метода. Этапы проведения клинико-генеалогического обследования. Основные понятия: родословная, пробанд, легенда родословной, условные обозначения. Критерии разных типов наследования: аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного, Х – сцепленного доминантного, Х-сцепленного рецессивного, митохондриального. Рецессивная патология и кровное родство. Понятие «спорадический случай», возможные причины «спорадических случаев» в семье. Генеалогический анализ при мультифакториальных заболеваниях. Цитогенетические методы. Определение. Суть методов. Область применения методов. Варианты цитогенетических методов. Понятие о кариотипе. Современные методы исследования хромосом. Значение цитогенетического метода в клинической практике. Биохимические методы. Значение биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена и мультифакториальных заболеваний. Показания к биохимическому исследованию для диагностики наследственных заболеваний. Молекулярно-генетические методы. Суть методов. Универсальность методов ДНК-диагностики, возможности их использования. Полимеразная цепная реакция. Разрешающие возможности молекулярно-генетических методов в диагностике наследственных болезней. Дородовая, доклиническая диагностика и диагностика гетерозиготных состояний. Показания к применению молекулярно-генетических методов. Просеивающие программы-доклиническая диагностика наследственных болезней. Принципы отбора нозологий. Общая характеристика проводимых программ (фенилкетонурия, врожденный гипотиреоз, адреногенитальный синдром).

2. Семиотика наследственной патологии, принципы клинической диагностики.

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

3. Морфогенетические варианты развития. Врожденные пороки развития.

Морфогенетические варианты развития (микроаномалии, микропризнаки, стигмы дисэмбриогенеза) и их значение в диагностике наследственной патологии. Врожденные пороки развития (изолированные, системные и множественные). Этиологическая гетерогенность врожденных пороков развития. Генетические и внешнесредовые причины тератогенеза. Понятие о критических периодах онтогенеза. Понятие о фенокопиях.

4. Хромосомные болезни.

Этиология и патогенез хромосомных синдромов: числовые и структурные изменения. Факторы, вызывающие хромосомные мутации: физические, химические, биологические; мутагены эндогенного происхождения; механизмы, вызывающие нарушения органогистогенеза при хромосомной патологии. Место хромосомных болезней в структуре наследственной патологии, количество известных форм. Общая характеристика хромосомных болезней. Особенности патогенеза хромосомных болезней. Общие вопросы эпидемиологии и распространенности хромосомных болезней. Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней и показания для проведения цитогенетического обследования больных. Клиническая генетика некоторых часто встречающихся хромосомных синдромов: синдромы Дауна, Патау, Эдвардса, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трипло-Х, «кошачьего крика», Вольфа- Хиршхорна. Микроделеционные синдромы (Прадера-Вилли, Ангельмана, Лангера- Гидеона).

5. Моногенные наследственные болезни.

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

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

Болезни с наследственным предрасположением.

Удельный вес мультифакториально обусловленной патологии в структуре заболеваемости, инвалидизации и смертности населения. Наиболее распространенные нозологические формы. Общие и частные механизмы реализации предрасположенности. Факторы риска и принципы выявления лиц с повышенным риском развития мультифакториальных болезней. Клинико-генеалогический метод в диагностике мультифакториальных болезней и диспансеризация населения. Экогенетические болезни. Фармакогенетика.

7. Профилактика наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование.

Виды, пути и формы профилактики наследственных болезней. Первичная и вторичная профилактика. Медико-генетическое консультирование. Задачи медико- генетического консультирования как врачебного заключения. Этапы проведения и содержание этапов: диагностика, оценка генетического риска, заключение, помощь семье в принятии решения. Недерективность медико-генетического консультирования. Взаимодействие врачей при медико-генетическом консультировании. Пренатальная диагностика как метод первичной профилактики. Методы пренатальной диагностики: инвазивные и неинвазивные. Показания и противопоказания к применению, сроки и условия проведения. Преконцепционная профилактика: сущность, возможные методы проведения. Организация медико-генетической службы в России. Правовые и деонтологические вопросы в клиническлй генетике.

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

9.2. Содержание практических занятий

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

1. Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология. Теоретическая часть: Определение предмета. Задачи медицинской генетики. История становления медицинской генетики. Взаимодействие наследственности и среды в формировании устойчивости и предрасположенности к заболеваниям. Этиология наследственных болезней. Классификация наследственных болезней. Мутации как этиологический фактор. Патогенез наследственных болезней (молекулярный, клеточный, тканевой уровни). Детерминирующее и модифицирующее влияние генетической конституции на формирование болезни. Наследственность и клиническая картина. Наследственность и исходы заболеваний. Вклад мутаций во внутриутробную гибель плода, перинатальную и раннюю детскую смертность. выполнение упражнений и заданий по образцу, работа с раздаточным материалом, научной, медицинской и справочной литературой, составление схем, оформление рабочей тетради.

Методы медицинской генетики.

Теоретическая часть: Клинико- генеалогический метод. Цитогенетические методы. Понятие о кариотипе. Биохимические методы. Молекулярно-генетические методы. Просеивающие программы. **Практическая часть:** выполнение упражнений и заданий по образцу. Работа с раздаточным материалом, научной, медицинской и справочной литературой, составление схем, оформление рабочей тетради.

2. Семиотика наследственной патологии, принципы клинической диагностики.

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

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

Морфогенетические варианты развития. Пороки развития.

Теоретическая часть: Морфогенетические варианты развития (микроаномалии, микропризнаки, стигмы дисэмбриогенеза) и их значение в диагностике наследственной патологии. Врожденные пороки развития (изолированные, системные и множественные). Генетические и внешнесредовые причины тератогенеза. Понятие о критических периодах онтогенеза. Понятие о фенокопиях. **Практическая часть:** демонстрация пороков развития, решение ситуационных задач. Пояснение: Занятие № 2 по теме «Морфогенетические варианты развития. Пороки развития» проводится на базе анатомического музея.

3. Хромосомные болезни. Теоретическая часть: Этиология и патогенез хромосомных синдромов: числовые и структурные изменения. Факторы, вызывающие хромосомные мутации: физические, химические, биологические; мутагены эндогенного происхождения; механизмы, вызывающие нарушения органогистогенеза при хромосомной патологии. Место хромосомных болезней в структуре наследственной патологии, количество известных форм. Общая характеристика хромосомных болезней. Особенности патогенеза хромосомных болезней. Общие вопросы эпидемиологии и распространенности хромосомных болезней. Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней и показания для проведения цитогенетического обследования больных. Клиническая генетика некоторых часто встречающихся хромосомных синдромов: синдромы Дауна, Патау, Эдвардса, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трипло-Х, «кошачьего крика», Вольфа- Хиршхорна. Микроделеционные синдромы (Прадера-Вилли, Ангельмана, Лангера-Гидеона). Практическая часть: курация пациентов, демонстрация больных с хромосомными синдромами, решение ситуационных задач, выполнение заданий по образцу, работа с раздаточным материалом, научной медицинской и справочной литературой, оформление рабочей тетради.

4а. Моногенные наследственные болезни. Теоретическая часть: Этиология и патогенез. Общая характеристика моногенной патологии. Классификация менделирующей патологии. Синдромы множественных врожденных пороков развития. Клиническая генетика часто встречающихся моногенных форм наследственной патологии: адреногенитальный синдром, муковисцидоз, врожденный гипотиреоз, нейрофиброматоз, синдром Элерса-Данло, синдром Марфана, миодистрофия Дюшена- Беккера, синдром Х-сцепленной умственной отсталости с ломкой Х- хромосомой, псевдоталидомидный синдром Робертса). Методы диагностики моногенных болезней. **Практическая часть:** курация пациентов, выполнение заданий по образцу, работа с раздаточным материалом, научной медицинской и справочной литературой, составление схем, оформление рабочей тетради, решение ситуационных задач.

4б. Наследственные болезни обмена. Теоретическая часть: Наследственные болезни обмена веществ. Классификация. Характеристика патогенеза основных групп: нарушения обмена аминокислот, липидов, углеводов, минералов. Клиника основных нозологических форм: фенилкетонурия, тирозиноз, алкаптонурия, лейциноз, альбинизм, галактоземия, фруктоземия, гликогенозы, болезнь Гоше, болезнь Тея-Сакса, болезнь Нимана-Пика, лейкодистрофии, семейная гиперхолестеринемия, гипофосфатемия, витамин D- зависимые

состояния и др. Принципы дифференциальной диагностики. Биохимические и молекулярно- генетические методы диагностики болезней и гетерозиготных состояний. Лечение больных с наследственной патологией обмена веществ. **Практическая часть:** курация пациентов, выполнение заданий по образцу, работа с раздаточным материалом, научной, медицинской и справочной литературой, составление схем, оформление рабочей тетради, решение ситуационных задач.

4в. Болезни с наследственным предрасположением. Теоретическая часть: Наиболее распространенные нозологические формы. Общие и частные механизмы реализации предрасположенности. Факторы риска и принципы выявления лиц с повышенным риском развития мультифакториальных болезней. Клинико-генеалогический метод в диагностике мультифакториальных болезней и диспансеризация населения. Экогенетические болезни. Фармакогенетика. **Практическая часть:** курация пациентов, демонстрация тематических больных, выполнение заданий по образцу, решение ситуационных задач.

5. Профилактика наследственных болезней. Медико - генетическое консультирование. Теоретическая часть: Виды, пути и формы профилактики наследственных болезней. Первичная и вторичная профилактика. Медико- генетическое консультирование. Задачи, этапы проведения, содержание этапов МГК. Пренатальная диагностика. Методы пренатальной диагностики: Преконцепционная профилактика: сущность, возможные методы проведения. Организация медико- генетической службы в России. Правовые и деонтологические вопросы в клинической генетике. Лечение наследственных болезней. Теоретическая часть: Симптоматическое лечение: медикаментозное, физиотерапевтическое и хирургическое. Патогенетическое лечение (коррекция обмена на уровне субстрата, на уровне продукции гена, на уровне ферментов). Этиологическое лечение: принципы и возможности генотерапии. **Практическая часть:** работа с раздаточным материалом, научной, медицинской и справочной литературой, оформление рабочей тетради.

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
1С Предприятие 8.3 - учебная версия Свободная лицензия
Adobe Reader DC Свободная лицензия
7-Zip Свободная лицензия
AndroidStudio Свободная лицензия
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». Коллекции: Медицина. Здравоохранение (ВПО), ГЭОТАР-Медиа. Премиум комплект : студенческая электронная библиотека : сайт / ООО «Политехресурс». Электронная библиотека технического вуза. – Москва, 2012. - . – URL: http://www.studentlibrary.ru/cgi-bin/mb4x - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст электронный. Является электронной библиотечной системой (ЭБС), предоставляющей доступ через сеть Интернет к учебной литературе и дополнительным материалам, приобретенным на основании прямых договоров с правообладателями. Полностью соответствует требованиям федеральных государственных образовательных стандартов третьего поколения (ФГОС ВО 3+) к комплектованию библиотек, в том числе электронных, в части формирования фондов основной и дополнительной литературы, для СПО, ВО и аспирантуры. http://www.studentlibrary.ru/cgi-bin/mb4x
«Консультант врача» : электронная медицинская библиотека : сайт / ООО «Политехресурс». Электронная библиотека технического вуза. – Москва, 2012. - . – URL: http://www.rosmedlib.ru/- Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст электронный.Наша цель сделать профессиональное развитие в медицине комфортным, поэтому главная наша задача - удовлетворить потребности врачей и всех других медицинских работников в получении информации. По мере того, как изменяются потребности врачей, изменяемся и мы. http://www.rosmedlib.ru/cgi-bin/mb4x
Znanium.com. Базовая коллекция : электронно-библиотечная система : сайт / ООО 'Научно-издательский центр Инфра-М'. – Москва, 2011 - – URL: http://znanium.com/catalog (дата обновления: 06.06.2019). - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст: электронный.Фонд ЭБС формируется с учетом всех изменений образовательных стандартов и включает учебники, учебные пособия, УМК, монографии, авторефераты, диссертации, энциклопедии, словари и справочники, законодательно-нормативные документы, специальные периодические издания и издания, выпускаемые издательствами вузов. http://znanium.com/catalog/
IPRBooks. Базовая коллекция : электронно-библиотечная система : сайт / Общество с ограниченной ответственностью Компания 'Ай Пи Ар Медиа'. – Саратов, 2010 - . – URL: http://www.iprbookshop.ru/586.html - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст электронный. Является распространенным образовательным электронным ресурсом для высших и средних специальных учебных заведений, научно-исследовательских институтов, публичных библиотек, приобретающих корпоративный доступ для своих обучающихся, преподавателей и т.д. ЭБС включает учебную и научную литературу по направлениям подготовки высшего и среднего профессионального образования. http://www.iprbookshop.ru/586.html
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/- 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
CYBERLENINKA : научная электронная библиотека : сайт. – Москва, 2014. - . – URL: https://cyberleninka.ru// - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст: электронный. КиберЛенинка - это научная электронная

Название
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 российской науки и построение инфраструктуры знаний. https://cyberleninka.ru/
Периодические издания доступные обучающимся и сотрудникам ФГБОУ ВО МГТУ по подписке и на основании контрактов и лицензионных соглашений. URL: https://lib.mkgtu.ru/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:https://minzdrav.adygheya.gov.ru/- Текст электронный.
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
ФГБУ Центральный научно-исследовательский институт организации и информатизации здравоохранения : сайт / Министерство здравоохранения Российской Федерации. – Москва, [20??]. - . – URL: https://mednet.ru/. - Текст: электронный.Основной целью деятельности института является разработка научных основ реализации государственной политики в сфере здравоохранения, а также научное обоснование развития системы охраны здоровья населения, организации и информатизации здравоохранения. https://mednet.ru/
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: электронныйВходит 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/ - 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/- 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/

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

Название
ЭБС «Консультант студента». Коллекции: Медицина. Здравоохранение (ВПО), ГЭОТАР-Медиа. Премиум комплект : студенческая электронная библиотека : сайт / ООО «Политехресурс». Электронная библиотека технического вуза. – Москва, 2012. - . – URL: http://www.studentlibrary.ru/cgi-bin/mb4x - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст электронный. Является электронной библиотечной системой (ЭБС), предоставляющей доступ через сеть Интернет к учебной литературе и дополнительным материалам, приобретенным на основании прямых договоров с правообладателями. Полностью соответствует требованиям федеральных государственных образовательных стандартов третьего поколения (ФГОС ВО 3+) к комплектованию библиотек, в том числе электронных, в части формирования фондов основной и дополнительной литературы, для СПО, ВО и аспирантуры. http://www.studentlibrary.ru/cgi-bin/mb4x
«Консультант врача» : электронная медицинская библиотека : сайт / ООО «Политехресурс». Электронная библиотека технического вуза. – Москва, 2012. - . – URL: http://www.rosmedlib.ru/- Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст электронный.Наша цель сделать профессиональное развитие в медицине комфортным, поэтому главная наша задача - удовлетворить потребности врачей и всех других медицинских работников в получении информации. По мере того, как изменяются потребности врачей, изменяемся и мы. http://www.rosmedlib.ru/cgi-bin/mb4x
Znanium.com. Базовая коллекция : электронно-библиотечная система : сайт / ООО 'Научно-издательский центр Инфра-М'. – Москва, 2011 - – URL: http://znanium.com/catalog (дата обновления: 06.06.2019). - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст: электронный.Фонд ЭБС формируется с учетом всех изменений образовательных стандартов и включает учебники, учебные пособия, УМК, монографии, авторефераты, диссертации, энциклопедии, словари и справочники, законодательно-нормативные документы, специальные периодические издания и издания, выпускаемые издательствами вузов. http://znanium.com/catalog/
IPRBooks. Базовая коллекция : электронно-библиотечная система : сайт / Общество с ограниченной ответственностью Компания 'Ай Пи Ар Медиа'. – Саратов, 2010 - . – URL: http://www.iprbookshop.ru/586.html - Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст электронный. Является распространенным образовательным электронным ресурсом для высших и средних специальных учебных заведений, научно-исследовательских институтов, публичных библиотек, приобретающих корпоративный доступ для своих обучающихся, преподавателей

Название
и т.д. ЭБС включает учебную и научную литературу по направлениям подготовки высшего и среднего профессионального образования. http://www.iprbookshop.ru/586.html
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/
Электронная библиотека: библиотека диссертаций : сайт / Российская государственная библиотека. – Москва : РГБ, 2003. – URL: http://diss.rsl.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 населяющих Россию 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/
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
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 российской науки и построение инфраструктуры знаний. https://cyberleninka.ru/
Периодические издания доступные обучающимся и сотрудникам ФГБОУ ВО МГТУ по подписке и на основании контрактов и лицензионных соглашений. URL: https://lib.mkgtu.ru/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:https://minzdrav.adygheya.gov.ru/- Текст электронный.
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
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: электронныйВходит в состав единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения в качестве справочной системы. https://femb.ru/
Союз педиатров России : сайт / Исполком Союза педиатров России. – [Москва], 2019. - . – URL: http://www.pediatr-russia.ru/ - 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/
Библиотека врача. Для специалистов сферы здравоохранения : сайт. – Москва. – URL: https://lib.medvestnik.ru/. - 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/

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
Учебные аудитории для практических занятий. Помещения в здании детского диагностического центра (385000, Республика Адыгея, г. Майкоп, ул. Гагарина, дом№ 6); Помещения в здании детского диагностического центра ГБУЗ РА "АРДКБ" (дневной стационар на 15 коек; педиатрическое отделение №1 на 35 коек (неврологические-25, гематологические - 5, педиатрические соматические - 5)	Весы эл. медицинские, компьютер в комплекте, принтер лазерный, стол инструментальный, бактерицидный рециркулятор ОРУБп-3-5-"Кронт" "Дезар-7", блок фототерапии U-1131, детский инкубатор для интенсивной терапии, дозатор шприцевой (инфузионный насос) SE, дозатор шприцевой MP-2003, ингалятор, инкубатор для новорожденныхVISION, инкубатор ИДН-02, инкубатор интенсивной терапии для новорожденных ИДН-02-"УОМЗ",молокоотсос электрический LactinaElectricPlus, облучатель ОФН, открытая реанимационная система для новорожденных ''Бэбигард-1140'', портативный вакуумный экстрактор Vacus 7018, аппарат для суточного мониторирования артериального давления, измеритель концентрации кислорода ПКГ-4-К-К и пр.	1. Adobe Reader DC Свободнаялицензия 2. Microsoft Office Word 2010Номер продукта 14.0.6024.1000 SP1MSO 02260-018-0000106-48095 3.Антивирус kaspersky endpoint securityЛицензионный договор от 17.02.2021№ 203-20122401 4. Операционная система Windows Договор от26.05.2020 № 32009117096 Договор от 17.01.2019 № 31908696765 5.Офисный пакет Microsoft office 2016Договор от 26.05.2020 №32009117096 Договор от 17.01.2019№ 31908696765
Учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа (3-3-5)385000, Республика Адыгея, г.Майкоп, ул. Пушкина, дом № 177,Учебный корпус № 3	Учебная мебель на 86 посадочных мест, интерактивная доска, мультимедийное оборудование (проектор, экран)	1. Adobe Reader DC Свободная лицензия 2. Microsoft Office Word 2010Номер продукта 14.0.6024.1000 SP1MSO 02260-018-0000106-48095 3.Антивирус kaspersky endpoint securityЛицензионный договор от 17.02.2021№ 203-20122401 4. Операционная система Windows Договор от26.05.2020 № 32009117096 Договор от 17.01.2019 № 31908696765 5.Офисный пакет Microsoft office 2016Договор от 26.05.2020 №32009117096 Договор от 17.01.2019№ 31908696765
Учебные аудитории для самостоятельной работы: Читальный зал: 385000, Российская Федерация, Республика Адыгея, г. Майкоп, ул. Первомайская, д. 191, 3 этаж	Читальный зал на 150 посадочных мест, компьютерное оснащение с выходом в Интернет на 30 посадочных мест; оснащен специализированной мебелью(столы, стулья, шкафы, шкафы выставочные), стационарное мультимедийное оборудование, оргтехника (принтеры, сканеры, ксероксы)	1. Adobe Reader DC Свободная лицензия 2. Microsoft Office Word 2010Номер продукта 14.0.6024.1000 SP1MSO 02260-018-0000106-48095 3.Антивирус kaspersky endpoint securityЛицензионный договор от 17.02.2021№ 203-20122401 4. Операционная система Windows Договор от26.05.2020 № 32009117096 Договор от 17.01.2019 № 31908696765 5.Офисный пакет Microsoft office 2016Договор от 26.05.2020 №32009117096 Договор от 17.01.2019№ 31908696765