



Министерство здравоохранения Российской Федерации  
федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России

Утверждено решением ученого совета  
Протокол № 1 от 01.09.2023 г

Рабочая программа дисциплины	«Медицинская генетика»
Образовательная программа	Основная профессиональная образовательная программа высшего образования – программа специалитета по специальности 31.05.01 Лечебное дело
Квалификация	Врач-лечебник
Форма обучения	очная

**Разработчик (и):**кафедра гистологии, патологической анатомии и медицинской генетики

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
Т.М. Черданцева	д-р мед. наук, доц.	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	заведующий кафедрой гистологии, патологической анатомии и медицинской генетики
Г.И. Якубовский	к.м.н.	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	доцент
Е.И. Шумская		ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Старший преподаватель

**Рецензент (ы):**

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
Крапивникова О.В.	к.б.н.	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Доцент кафедры
Лазутина Г.С.	к.м.н.	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Доцент кафедры

Одобрено учебно-методической комиссией по специальности Лечебное дело  
Протокол № 11 от 26.06.2023г.

Одобрено учебно-методическим советом.  
Протокол № 10 от 27.06.2023г.

Нормативная справка.

Рабочая программа дисциплины «Медицинская генетика» разработана в соответствии с:

<b>ФГОС ВО</b>	Приказ Минобрнауки России от 9.02.2016 N 95 "Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по направлению подготовки 31.05.01 Лечебное дело (уровень специалитета)"
<b>Порядок организации и осуществления образовательной деятельности</b>	Приказ Министерства науки и высшего образования РФ от 6 апреля 2021 г. N 245 "Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования - программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры"

## 1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине

Формируемые компетенции	Планируемые результаты обучения
<p><b>ОПК-1</b></p> <p>готовность решать стандартные задачи профессиональной деятельности с использованием информационных, библиографических ресурсов, медико-биологической терминологии, информационно-коммуникационных технологий и учетом основных требований информационной безопасности</p>	<p style="text-align: center;">В результате изучения дисциплины студент должен:</p> <p><b>Знать:</b> историю развития генетики как фундаментальной науки,</p> <p>основные термины и понятия, используемые в медицинской генетике, основные этапы развития генетики, возможности применения генетических исследований в медицинской практике.</p> <p><b>Уметь:</b> охарактеризовать основные этапы становления генетики, применять термины и понятия, используемые в генетике, трактовать медико-генетические исследования.</p> <p><b>Владеть:</b> навыками анализа данных о формах организации наследственной информации, методами и алгоритмом поиска информации о наследственной патологии.</p>
<p><b>ПК-1</b></p> <p>Способность и готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания</p>	<p><b>Знать:</b> современную классификацию заболеваний; причины возникновения и клинику наиболее распространенных форм наследственной патологии человека, основные методы диагностики наследственных болезней, методы лечения и профилактики наследственных заболеваний</p> <p><b>Уметь:</b> определить статус пациента, оценить диагностическую, прогностическую ценность обнаруженных симптомов и морфогенетических вариантов</p> <p><b>Владеть:</b> навыками осмотра больных и их родственников с целью выявления врожденной и наследственной патологии, установления клинических особенностей наследственной патологии клинико-генеалогическим методом, интерпретацией результатов пренатального и неонатального скрининга.</p>
<p><b>ПК-5</b></p>	<p><b>Знать:</b> алгоритм сбора анамнеза и жалоб пациентов,</p>

<p>готовностью к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания</p>	<p>обратившихся в медико-генетическую консультацию</p> <p><b>Уметь:</b> анализировать результаты осмотра, лабораторных, инструментальных и патологоанатомических исследований с целью установления факта присутствия или наличия генетического заболевания или заболевания с наследственной предрасположенностью.</p> <p><b>Владеть:</b> алгоритмом проведения осмотра, лабораторных и инструментальных исследований.</p>
<p><b>ПК-6</b></p> <p>Способность к определению у пациента основных патологических состояний, симптомов. синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ-10).</p>	<p><b>Знать:</b> современную классификацию заболеваний; клинику наиболее распространенных форм наследственной патологии человека, основные методы диагностики наследственных болезней, методы лечения и профилактики наследственных заболеваний, критерии диагноза различных генетических заболеваний.</p> <p><b>Уметь:</b> определить статус пациента, оценить диагностическую, прогностическую ценность обнаруженных симптомов и морфогенетических вариантов, поставить предварительный диагноз наследственного заболевания и наметить дополнительные исследования с целью его уточнения.</p> <p><b>Владеть:</b> навыками осмотра больных и их родственников с целью выявления врожденной и наследственной патологии, установления клинических особенностей наследственной патологии клинико-генеалогическим методом с формированием предварительного заключения о типе наследования патологии в конкретной семье,</p> <p>интерпретацией результатов лабораторных методов диагностики наследственных болезней.</p>
<p><b>ПК-8</b></p> <p>способностью к определению тактики ведения пациентов с различными нозологическими формами</p>	<p><b>Знать:</b> Современные методы медикаментозной и немедикаментозной терапии болезней и состояний у детей в соответствии с действующими клиническими рекомендациями и протоколами, порядками и стандартами оказания медицинской помощи. Механизм действия лекарственных препаратов, медицинские показания и противопоказания к их применению, осложнения, вызванные их применением. Принципы оценки эффективности и безопасности медикаментозной и немедикаментозной терапии у детей Принципы назначения лечебного питания с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины болезни и</p>

	<p>состояния в соответствии с действующими клиническими рекомендациями и протоколами, порядками и стандартами оказания медицинской помощи.</p> <p><b>Уметь:</b> оценить состояние пациента, определить объем основных и дополнительных методов исследований для уточнения диагноза, разработать план ведения пациента, учитывая возможные осложнения.</p> <p><b>Владеть:</b> алгоритмом развернутого клинического диагноза, умением анализировать родословную, интерпретацией результатов лабораторных, инструментальных методов диагностики, тактики оказания медико-генетической помощи.</p>
--	--

## 2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «*Медицинская генетика*» относится к Вариативной части Блока 1 ОПОП специалиста :

1. Для изучения дисциплины необходимы знания, умения и навыки, формирующиеся предшествующими дисциплинами:

### Биология.

Знания: законы генетики и их значение для медицины; закономерности наследственности и изменчивости в индивидуальном развитии, как основы понимания этиологии и патогенеза наследственных заболеваний.

Умения: уметь анализировать закономерности наследственности и изменчивости в развитии наследственных заболеваний.

### Гистология, эмбриология, цитология.

Знания: гаметогенез, оплодотворение, строение клетки; сперматогенез, овогенез и их стадии; критические периоды для формирования организма и систем в период эмбриогенеза.

Умения: уметь определять и прогнозировать влияние тератогенного фактора на развитие плода в зависимости от срока воздействия.

### Биохимия.

Знания: строение и биохимические свойства основных классов биологически важных соединений, основные метаболические пути их превращений, роль клеточных мембран и их транспортных систем в обмене веществ, строение нуклеиновых кислот, основные этапы синтеза белка в клетке.

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.

### Патологическая физиология.

Знания: понятия этиологии, патогенеза, патоморфогенеза заболеваний; принципы профилактики, диагностики и лечения заболеваний как методической основы мер санитарно-профилактического характера, функциональные системы организма, их регуляцию и саморегуляцию при воздействии внешней среды при патологических процессах.

Умения: интерпретировать результаты наиболее распространенных методов лабораторной и функциональной диагностики для выявления патологических процессов;

обосновать характер патологического процесса и его клинические проявления, принципы патогенетической терапии наиболее распространенных заболеваний.

2. Знания и умения, приобретенные на дисциплине "Медицинская генетика" необходимы для изучения последующих дисциплин: акушерство и гинекология, терапия, педиатрия, онкология, лучевая терапия, эндокринология, клиническая фармакология.

### 3. Объем дисциплины и виды учебной работы

Трудоемкость дисциплины: в з.е. 2 / 72 часа

Вид учебной работы	Всего часов	Семестр
		7
<b>Контактная работа</b>	32	32
В том числе:	-	-
Лекции		
Лабораторные работы (ЛР)		-
Практические занятия (ПЗ)	32	32
Семинары (С)		-
<b>Самостоятельная работа (всего)</b>	40	40
В том числе:	-	-
Проработка материала лекций, подготовка к занятиям	32	32
Самостоятельное изучение тем	-	-
Реферат	3	3
Подготовка к зачету	5	5
Вид промежуточной аттестации (зачет, экзамен)	зачет	зачет
Общая трудоемкость	час.	72
	з.е.	2

### 4. Содержание дисциплины

#### 4.1 Контактная работа

##### Семинары, практические работы

№ раздела	№ семинара, ПР	Темы семинаров, практических занятий	Кол-во часов	Формы текущего контроля*
Семестр 7				
1	1	Молекулярные основы наследственности. Ген, геном, транскриптом, протеом. Митоз, мейоз. Классификация мутаций. Классификация наследственных болезней.	2	С, П
	2	Хромосомы человека и их структурная организация. Геномные и хромосомные мутации, классификация. Методы цитогенетической диагностики наследственных болезней (кариотип,	2	С, П

№ раздела	№ семинара, ПР	Темы семинаров, практических занятий	Кол-во часов	Формы текущего контроля*
		ХМА, FISH) Хромосомные болезни: синдромы трисомий по ауто索мам, числовые аномалии половых хромосом, синдромы частичных анеуплоидий.		
	3	Виды генных мутаций, их клиническое значение (миссенс и нонсенс мутации, сдвиг рамки считывания). Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней (ПЦР, секвенирование по Сэнгеру, NGS, методы, основанные на гибридизации)	2	С, П
	4	Болезни с наследственной предрасположенностью. Врожденные пороки развития. Понятие о морфогенезе и дисморфогенезе. Тератогенное воздействие в пренатальном периоде. Мутагены.	2	С, П
	5	Основы онкогенетики. Генетическая теория канцерогенеза и метастазирования. Таргетная терапия опухолей. Молекулярно-генетические методы диагностики опухолевых заболеваний.	2	С, П, ЗС
	6	Коллоквиум № 1 «Молекулярные основы наследственности. Мутационная изменчивость. Хромосомные болезни. Мультифакториальные заболевания, онкогенетика». Правила наследования Менделя. Типы наследования моногенных заболеваний. Клинико-генеалогический метод диагностики. Понятие о пенетрантности и экспрессивности. Решение ситуационных задач.	2	КР С, ЗС, П
	7	Моногенные заболевания с А-Р типом наследования: фенилкетонурия, муковисцидоз, врожденный гипотиреоз, галактоземия. Разбор историй болезни.	2	С, ЗС, П
	8	Моногенные болезни с А-Р типом наследования: адреногенитальный синдром, спинальная амиотрофия Верднига-Гоффманна, мукополисахаридоз I типа, болезнь Вильсона-Коновалова. Разбор историй болезни.	2	С, ЗС, П
	9	Моногенные заболевания с А-Д типом наследования: нейрофиброматоз, синдром Марфана, несовершенный остеогенез, ахондроплазия, синдром Нунана.	2	С, ЗС, П
	10	Моногенные заболевания с Х-сцепленным типом наследования: миопатия Дюшенна-Беккера, гемофилия, фосфат-диабет.	2	С, ЗС, П



№ раздела	№ семинара, ПР	Темы семинаров, практических занятий	Кол-во часов	Формы текущего контроля*
	11	Болезни экспансии тринуклеотидных повторов: хорей Гентингтона, синдром Мартина-Белл. Нетрадиционные типы наследования: митохондриальное наследование и митохондриальные болезни.	2	С, ЗС, П
	12	Коллоквиум № 2 «Этиология, патогенез и клинические проявления наследственных болезней»	2	КР
3	13	Основы популяционной генетики. Экологическая генетика. Эпигенетика. Болезни геномного импринтинга.	2	С, П
	14	Принципы профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование. Показания для направлению к врачу-генетику. Периконцепционная профилактика. Предимплантационная диагностика. Пренатальная диагностика. Массовый неонатальный скрининг.	2	С, П
	15	Принципы и виды лечения наследственных болезней. Генная и клеточная терапия. Основы фармакогенетики.	2	С, П
	16	Итоговое занятие по пройденным темам	2	С

\* Т – тестирование, СЗ – решение ситуационных задач, КР – контрольная работа, С – собеседование по контрольным вопросам, П - подготовка и защита презентации.

## 5. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся по дисциплине

### 5.1 Самостоятельная работа обучающихся

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела/темы учебной дисциплины	Виды СРС	Всего часов	Вид контроля*
1	2	3	4	5	6
1.	7	Молекулярные основы наследственности. Ген, геном, транскриптом, протеом. Митоз, мейоз. Классификация мутаций. Классификация наследственных болезней.	Подготовка к занятию.	2	С, П
2.	7	Хромосомы человека и их структурная организация. Геномные и хромосомные мутации, классификация. Методы цитогенетической диагностики наследственных болезней (кариотип, ХМА, FISH)	Подготовка к занятию.	2	С, П

		Хромосомные болезни: синдромы трисомий по аутосомам, числовые аномалии половых хромосом, синдромы частичных анеуплоидий.			
3.	7	Виды генных мутаций, их клиническое значение (миссенс и нонсенс мутации, сдвиг рамки считывания). Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней (ПЦР, секвенирование по Сэнгеру, NGS, методы, основанные на гибридизации)	Подготовка к занятию.	2	С, П
4	7	Болезни с наследственной предрасположенностью. Врожденные пороки развития. Понятие о морфогенезе и дисморфогенезе. Тератогенное воздействие в пренатальном периоде. Мутагены.	Подготовка к занятию.	2	С, П
5	7	Основы онкогенетики. Генетическая теория канцерогенеза и метастазирования. Таргетная терапия опухолей. Молекулярно-генетические методы диагностики опухолевых заболеваний.	Подготовка к занятию	2	С, П
6.	7	Коллоквиум № 1 «Молекулярные основы наследственности. Мутационная изменчивость. Хромосомные болезни. Мультифакториальные заболевания, онкогенетика».  Правила наследования Менделя. Типы наследования моногенных заболеваний. Клинико-генеалогический метод диагностики. Понятие о пенетрантности и экспрессивности. Решение ситуационных задач.	Подготовка к занятию.	3	КР, ЗС
7	7	Моногенные заболевания с А-Р типом наследования: фенилкетонурия, муковисцидоз, врожденный гипотиреоз, галактоземия. Разбор историй болезни.	Подготовка к занятию.	2	С,ЗС,П
8.	7	Моногенные болезни с А-Р типом наследования: адреногенитальный синдром, спинальная амиотрофия Верднига-Гофманна, мукополисахаридоз I типа, болезнь Вильсона-Коновалова. Разбор историй болезни.	Подготовка к занятию.	2	С,ЗС, П
9	7	Моногенные заболевания с А-Д типом наследования: нейрофиброматоз, синдром Марфана, несовершенный остеогенез, ахондроплазия, синдром Нунана.	Подготовка к занятию.	2	С, ЗС,П
10	7	Моногенные заболевания с Х-сцепленным типом наследования: миопатия Дюшенна-Беккера, гемофилия, фосфат-диабет.	Подготовка к занятию.	2	С, ЗС,П
11.	7	Болезни экспансии тринуклеотидных	Подготовка к	2	С, ЗС,П

		повторов: хорея Гентингтона, синдром Мартина-Белл. Нетрадиционные типы наследования: митохондриальное наследование и митохондриальные болезни.	а к занятию.		
12	7	Коллоквиум № 2 «Этиология, патогенез и клинические проявления наследственных болезней»	Подготовка к занятию.	3	С, ЗС, П
13	7	Основы популяционной генетики. Экологическая генетика. Эпигенетика. Болезни геномного импринтинга.	Подготовка к занятию.	2	КР
14.	7	Принципы профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование. Показания для направления к врачу-генетику. Периконцепционная профилактика. Предимплантационная диагностика. Пренатальная диагностика. Массовый неонатальный скрининг.	Подготовка к занятию.	2	С, П
15.	7	Принципы и виды лечения наследственных болезней. Генная и клеточная терапия. Основы фармакогенетики.	Подготовка к занятию. Реферат	2 3	С, П
16.	7	Итоговое занятие по пройденным темам	Подготовка к зачетному занятию.	5	С
Итого часов				40	

\* Т – тестирование, – решение ситуационных задач, КР – контрольная работа, С – собеседование по контрольным вопросам, П - подготовка и защита презентации.

## 6. Обеспечение достижения запланированных результатов обучения

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

№ п/п	Контролируемые разделы дисциплины (результаты по разделам)	Код контролируемой компетенции (или её части)	Наименование оценочного средства
1.	Молекулярные основы наследственности. Ген, геном, транскриптом, протеом. Митоз, мейоз. Классификация мутаций. Классификация наследственных болезней.	ОПК-1	С, П
2.	Хромосомы человека и их структурная организация. Геномные и хромосомные мутации, классификация. Методы цитогенетической диагностики	ОПК-1, ПК-6, ПК-8	С, П

	наследственных болезней (кариотип, ХМА, FISH) Хромосомные болезни: синдромы трисомий по аутосомам, числовые аномалии половых хромосом, синдромы частичных анеуплоидий.		
3.	Виды генных мутаций, их клиническое значение (миссенс и нонсенс мутации, сдвиг рамки считывания). Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней (ПЦР, секвенирование по Сэнгеру, NGS, методы, основанные на гибридизации)	ОПК-1, ПК-1.	С, П
4.	Болезни с наследственной предрасположенностью. Врожденные пороки развития. Понятие о морфогенезе и дисморфогенезе. Тератогенное воздействие в пренатальном периоде. Мутагены.	ОПК-1, ПК-1.	С, П
5.	Основы онкогенетики. Генетическая теория канцерогенеза и метастазирования. Таргетная терапия опухолей. Молекулярно-генетические методы диагностики опухолевых заболеваний.	ОПК-1, ПК-1.	С, П
6.	Коллоквиум № 1 «Молекулярные основы наследственности. Мутационная изменчивость. Хромосомные болезни. Мультифакториальные заболевания, онкогенетика».  Правила наследования Менделя. Типы наследования моногенных заболеваний. Клинико-генеалогический метод диагностики. Понятие о пенетрантности и экспрессивности. Решение ситуационных задач.	ОПК-1, ПК-1.	КР С, ЗС
7.	Моногенные заболевания с А-Р типом наследования: фенилкетонурия, муковисцидоз, врожденный гипотиреоз, галактоземия. Разбор историй болезни.	ПК-5, ПК-6, ПК-8	С, ЗС, П
8.	Моногенные болезни с А-Р типом наследования: адреногенитальный синдром, спинальная амиотрофия Верднига-Гоффмана, мукополисахаридоз 1 типа, болезнь Вильсона-Коновалова. Разбор историй болезни.	ПК-5, ПК-6, ПК-8	С, ЗС, П
9.	Моногенные заболевания с А-Д типом наследования: нейрофиброматоз, синдром Марфана, несовершенный остеогенез, ахондроплазия, синдром Нунана.	ПК-5, ПК-6, ПК-8	С, ЗС, П
10.	Моногенные заболевания с Х-сцепленным типом наследования: миопатия Дюшенна-Беккера, гемофилия, фосфат-диабет.	ПК-5, ПК-6, ПК-8	С, ЗС, П
11.	Болезни экспансии тринуклеотидных повторов: хорея Гентингтона, синдром Мартина-Белл. Нетрадиционные типы наследования: митохондриальное наследование и митохондриальные болезни.	ПК-5, ПК-6, ПК-8	С, ЗС, П
12.	Коллоквиум № 2 «Этиология, патогенез и клинические проявления наследственных болезней»	ПК-5, ПК-6, ПК-8	КР
13.	Основы популяционной генетики.	ОПК-1, ПК-	С, ЗС, П

	Экологическая генетика. Эпигенетика. Болезни геномного импринтинга.	1.	
14.	Принципы профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование. Показания для направлению к врачу-генетику. Периконцепционная профилактика. Предимплантационная диагностика. Пренатальная диагностика. Массовый неонатальный скрининг.	ОПК-1, ПК-1.	С, ЗС, П
15.	Принципы и виды лечения наследственных болезней. Генная и клеточная терапия. Основы фармакогенетики.	ОПК-1, ПК-1.	С, П
16.	Зачет	ОПК-1, ПК-1, ПК-5, ПК-6, ПК-8	КР

**6.2 Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания:**

Показатели оценивания	Критерии оценивания		
	Достаточный уровень (удовлетворительно)	Средний уровень (хорошо)	Высокий уровень (отлично)
<b>ОПК-1.</b> готовность решать стандартные задачи профессиональной деятельности с использованием информационных, библиографических ресурсов, медико-биологической терминологии, информационно-коммуникационных технологий и учетом основных требований информационной безопасности			
<b>Знать:</b> историю развития генетики как фундаментальной науки, основные термины и понятия, использующееся в медицинской генетике, основные этапы развития генетики, возможности применения генетических исследований в медицинской практике.	Представление об истории развития генетики, формировании ее этапов. Знания важнейших понятий, использующихся в генетике, краткая характеристика методов, применяемых в медицинской генетике.	Полное представление об истории развития генетики, формировании ее этапов. Знания основных понятий, использующихся в генетике, характеристика методов, применяемых в медицинской генетике.	Глубокие знания истории развития генетики, формировании ее этапов Глубокие знания основных понятий, использующихся в генетике, детальная характеристика методов, применяемых в медицинской генетике.
<b>Уметь:</b> охарактеризовать основные этапы становления генетики,	Характеристика основных этапов развития генетики, применение основных терминов	Характеристика этапов развития генетики, применение основных терминов	Подробная характеристика этапов развития генетики, применение

применять термины и понятия, используемые в генетике, трактовать медико-генетические исследования	и понятий со значительными ошибками, поверхностное описание медико-генетических исследований.	и понятий с незначительными ошибками, описание медико-генетических исследований.	основных терминов и понятий без ошибок, подробное описание медико-генетических исследований.
<b>Владеть:</b> навыками анализа данных о формах организации наследственной информации, методами и алгоритмом поиска информации о наследственной патологии.	Ошибки при анализе значения генетики на современном этапе; уровней организации наследственной информации. Не владеет алгоритмом поиска информации о наследственной патологии.	Способность к анализу значения генетики на современном этапе; уровней организации наследственной информации. Допускает ошибки в алгоритме поиска информации о наследственной патологии.	Способность к глубокому анализу значения генетики на современном этапе; уровней организации наследственной информации. Алгоритмом поиска информации о наследственной патологии.
<b>ПК-1.</b> Способность и готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания			
<b>Знать:</b> современную классификацию заболеваний; причины возникновения и клинику наиболее распространенных форм наследственной патологии человека, основные методы диагностики наследственных болезней, методы лечения и профилактики наследственных заболеваний	Знает клинику наиболее распространенных форм наследственной патологии, допуская грубые ошибки при изложении материала; знает не все основные методы диагностики наследственных болезней; испытывает затруднения при описании некоторых методов лечения и профилактики наследственных болезней, ферментных систем участвующих в этапах метаболизма лекарственных средств	Знает клинику наиболее распространенных форм наследственной патологии человека, допускает незначительные ошибки при изложении материала; знает основные методы диагностики наследственных болезней; методы лечения и профилактики наследственных болезней; основы фармакотерапии.	Демонстрирует глубокие знания клиники наиболее распространенных форм наследственной патологии; основных методов диагностики наследственных болезней; методов лечения и профилактики наследственных заболеваний; основ фармакотерапии.
<b>Уметь:</b> определить статус	Определяет статус пациента;	Определяет статус пациента;	Определяет статус пациента; правильно

пациента, оценить диагностическую, прогностическую ценность обнаруженных симптомов и морфогенетических вариантов	испытывает трудности при оценке диагностической и прогностической ценности обнаруженных симптомов и морфогенетических вариантов;	испытывает незначительные затруднения при оценке диагностической и прогностической ценности обнаруженных симптомов и морфологических вариантов;	оценивает диагностическую и прогностическую ценность обнаруженных симптомов и морфологических вариантов;
<b>Владеть:</b> навыками осмотра больных и их родственников с целью выявления врожденной и наследственной патологии, установления клинических особенностей наследственной патологии клинко-генеалогическим методом, интерпретацией результатов пренатального и неонатального скрининга.	Владеет навыками осмотра больных и их родственников; клинко-генеалогическим методом, имеются затруднения в оценке типа наследования патологии в конкретной семье; отмечаются ошибки в интерпретации результатов пренатального и неонатального скрининга.	Владеет навыками осмотра больных и их родственников, клинко-генеалогическим методом с формированием предварительного заключения о типе наследования в конкретной семье; имеются негрубые ошибки в интерпретации результатов пренатального и неонатального скрининга.	В полном объеме владеет навыками осмотра больных и их родственников; клинко-генеалогическим методом с формированием предварительного заключения о типе наследования патологии в семье; интерпретации результатов пренатального и неонатального скрининга.
<b>ПК-5.</b> готовностью к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания.			
<b>Знать:</b> алгоритм сбора анамнеза и жалоб пациентов, обратившихся в медико-генетическую консультацию, основные понятия, используемые в генетике.	Представление об алгоритме сбора анамнеза и жалоб пациентов. Знания важнейших понятий, используемых в генетике	Полное представление об алгоритме сбора анамнеза и жалоб пациентов. Знания основных понятий, используемых в генетике.	Глубокие знания об алгоритме сбора анамнеза и жалоб пациентов. Глубокие знания основных понятий, используемых в генетике.
<b>Уметь:</b> анализировать результаты осмотра, лабораторных, инструментальных и патологоанатомических исследований с	Характеристика основных результатов осмотра, лабораторных, инструментальных и патологоанатомических исследований с	Характеристика результатов осмотра, лабораторных, инструментальных и патологоанатомических исследований с целью установления	Подробная характеристика результатов осмотра, лабораторных, инструментальных и патологоанатомических исследований с

целью установления факта присутствия или наличия генетического заболевания или заболевания с наследственной предрасположенностью.	целью установления факта присутствия или наличия генетического заболевания или заболевания с наследственной предрасположенностью.	факта присутствия или наличия генетического заболевания или заболевания с наследственной предрасположенностью.	целью установления факта присутствия или наличия генетического заболевания или заболевания с наследственной предрасположенностью.
Владеть (иметь навыки и/или опыт): алгоритмом проведения осмотра, лабораторных и инструментальных исследований	Ошибки при назначении алгоритма проведения осмотра, лабораторных и инструментальных исследований	Незначительные ошибки при назначении алгоритма проведения осмотра, лабораторных и инструментальных исследований	Способность самостоятельно и безошибочно составить алгоритм проведения осмотра, лабораторных и инструментальных исследований
<b>ПК-6.</b> Способность к определению у пациента основных патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ-10).			
Знать Клинику наиболее распространенных форм наследственной патологии человека; основные методы диагностики наследственных болезней; методы лечения и профилактики наследственных заболеваний; основы фармакотерапии	Знает клинику наиболее распространенных форм наследственной патологии, допуская грубые ошибки при изложении материала; знает не все основные методы диагностики наследственных болезней; испытывает затруднения при описании некоторых методов лечения и профилактики наследственных болезней, ферментных систем участвующих в этапах метаболизма лекарственных средств	Знает клинику наиболее распространенных форм наследственной патологии человека, допускает незначительные ошибки при изложении материала; знает основные методы диагностики наследственных болезней; методы лечения и профилактики наследственных болезней; основы фармакотерапии.	Демонстрирует глубокие знания клиники наиболее распространенных форм наследственной патологии; основных методов диагностики наследственных болезней; методов лечения и профилактики наследственных заболеваний; основ фармакотерапии.
Уметь Определить статус пациента; оценить диагностическую и прогностическую ценность	Определяет статус пациента; испытывает трудности при оценке диагностической и	Определяет статус пациента; испытывает незначительные затруднения при оценке	Определяет статус пациента; правильно оценивает диагностическую и прогностическую ценность



обнаруженных симптомов и морфогенетических вариантов; поставить предварительный диагноз наследственного заболевания и наметить дополнительное исследование с целью его уточнения.	прогностической ценности обнаруженных симптомов и морфогенетических вариантов; ставит предварительный диагноз заболевания, отмечаются ошибки в определении дополнительного исследования с целью уточнения диагноза	диагностической и прогностической ценности обнаруженных симптомов и морфологических вариантов; ставит предварительный диагноз заболевания; намечает дополнительные исследования с целью его уточнения	обнаруженных симптомов и морфологических вариантов; безошибочно ставит предварительный диагноз; намечает дополнительные исследования с целью его уточнения.
Владеть Навыками осмотра больных и их родственников с целью выявления врожденной и наследственной патологии; клинико-генеалогическим методом с формированием предварительного заключения о типе наследования патологии в конкретной семье; интерпретацией результатов лабораторных методов диагностики; алгоритмом постановки предварительного диагноза.	Владеет навыками осмотра больных их родственников; клинико-генеалогическим методом, имеются затруднения в оценке типа наследования патологии в конкретной семье; отмечаются ошибки в интерпретации результатов лабораторных методов диагностики и в алгоритме постановки предварительного диагноза.	Владеет навыками осмотра больных и их родственников, клинико-генеалогическим методом с формированием предварительного заключения о типе наследования в конкретной семье; имеются негрубые ошибки в интерпретации результатов лабораторных методов диагностики и в алгоритме постановки предварительного диагноза	В полном объеме владеет навыками осмотра больных и их родственников; клинико-генеалогическим методом с формированием предварительного заключения о типе наследования патологии в семье; интерпретации результатов лабораторных методов диагностики и алгоритмом постановки предварительного диагноза.
<b>ПК-8.</b>			
Способностью к определению тактики ведения пациентов с различными нозологическими формами			
Знать Современные методы медикаментозной и немедикаментозной терапии болезней и состояний в соответствии с действующими	Знает современные методы медикаментозной и немедикаментозной терапии болезней и состояний в соответствии с действующими клиническими	Знает современные методы медикаментозной и немедикаментозной терапии болезней и состояний в соответствии с действующими клиническими	Демонстрирует глубокие знания современных методов медикаментозной и немедикаментозной терапии болезней и состояний в соответствии с действующими

<p>клиническими рекомендациями и протоколами, порядками и стандартами оказания медицинской помощи. Механизм действия лекарственных препаратов, медицинские показания и противопоказания к их применению, осложнения, вызванные их применением. Принципы оценки эффективности и безопасности медикаментозной и немедикаментозной терапии. Принципы назначения лечебного питания с учетом диагноза и клинической картины болезни и состояния в соответствии с действующими клиническими рекомендациями и протоколами, порядками и стандартами оказания медицинской помощи</p>	<p>рекомендациями, допуская грубые ошибки при изложении материала; знает не все механизмы действия лекарственных препаратов, медицинские показания и противопоказания к их применению, осложнения, вызванные их применением.</p>	<p>рекомендациями, допускает незначительные ошибки при изложении материала; знает механизмы действия лекарственных препаратов, медицинские показания и противопоказания к их применению, осложнения, вызванные их применением.</p>	<p>клиническими рекомендациями, допускает незначительные ошибки при изложении материала; знает механизмы действия лекарственных препаратов, медицинские показания и противопоказания к их применению, осложнения, вызванные их применением.</p>
<p>Уметь оценить состояние пациента, определить объем основных и дополнительных методов исследований для уточнения диагноза, разработать план</p>	<p>Определяет статус пациента; испытывает трудности в назначении дополнительных методов исследования, отмечаются ошибки в плане введения пациента.</p>	<p>Определяет статус пациента; испытывает незначительные трудности в назначении дополнительных методов исследования, отмечаются незначительные ошибки в плане</p>	<p>Определяет статус пациента; правильно оценивает назначает дополнительные методы обследования пациента, верно намечает план введения пациента.</p>

ведения пациента, учитывая возможные осложнения.		введения пациента.	
Владеть алгоритмом развернутого клинического диагноза, умением анализировать родословную, интерпретацией результатов лабораторных, инструментальных методов диагностики, тактики оказания медико-генетической помощи.	Владеет алгоритмом развернутого клинического диагноза; имеются затруднения в построении клинко-генеалогического древа и определении типа наследования патологии в конкретной семье; отмечаются ошибки в интерпретации результатов лабораторных методов диагностики, тактики оказания медико-генетической помощи.	Владеет алгоритмом развернутого клинического диагноза; имеются незначительные затруднения в построении клинко-генеалогического древа и определении типа наследования патологии в конкретной семье; отмечаются ошибки в интерпретации результатов лабораторных методов диагностики, тактики оказания медико-генетической помощи.	Владеет алгоритмом развернутого клинического диагноза; не имеет затруднений в построении клинко-генеалогического древа и определения типа наследования патологии в конкретной семье; отмечаются ошибки в интерпретации результатов лабораторных методов диагностики, тактики оказания медико-генетической помощи.

## 7. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)

### 7.1.Основная учебная литература:

1.Бочков Н.П. Клиническая генетика [Текст]: учеб.: [с прил. на компакт-диске]/ под ред. Н.П. Бочкова.-4-е изд., доп. и перераб.- М. : Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа". 2013.- 582 с. + 1 электрон. опт. диск CD-R..

2. "Клиническая генетика [ Электронный ресурс] : учебник/Н.П.Бочков, В.П.Пузырев, С.М.Смирнихина: под. ред. Н.П. Бочкова.- 4-е изд., доп. и перераб.- М.:ГЭОТАР-Медиа,2015."-  
<http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970435700.html>

### 7.2.Дополнительная учебная литература:

1.Клиническая фармакогенетика: учеб. пособие для студентов мед.вузов/ под ред. В.Г.Кукеса, Н.П. Бочкова.- М.: Изд. группа "ГЭОТАР-Медиа",2007.-245 с.

2.Ньюссбаум Р.Л. Медицинская генетика /Пер.с англ. Латыпова А.Ш.; Под ред.Бочкова Н.П. -М.: Изд.группа "ГЭОТАР- Медиа".2010-620с.

3. Медицинская генетика [электронный ресурс] : учебник/ под ред.Н.П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР - Медиа, 2014.-  
<http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970429860.html>

4.Медицинская генетика [Текст] : дидактические материалы дл студентов лечебного, педиатрического и медико-профилактического фак. / Ряз. гос. мед.ун-т; сост. и пер. А.С. Стариков.- Рязань : РИО РязГМУ, 2015.-104 с.

## 8. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины:

### 8.1. Справочные правовые системы:

СПС «Консультант-плюс» - <http://www.consultant.ru/>

СПС «Гарант» - <http://www.garant.ru/>

### 8.2. Базы данных и информационно-справочные системы

[www.bibliomed.ru;](http://www.bibliomed.ru/)

[www.medline.ru;](http://www.medline.ru/)

[www.medscape.com;](http://www.medscape.com;)

[www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed;](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed;)

[www.medgen.genetics.utah.edu](http://www.medgen.genetics.utah.edu)

## 9. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине (перечень программного обеспечения и информационно-справочных систем)

### 9.1. Перечень лицензионного программного обеспечения:

- Программное обеспечение MicrosoftOffice.
- Программный продукт Мой Офис Стандартный.

### 9.2. Перечень электронно-библиотечных систем (ЭБС):

Электронные образовательные ресурсы	Доступ к ресурсу
ЭБС «Консультант студента» – многопрофильный образовательный ресурс "Консультант студента" является электронной библиотечной системой (ЭБС), предоставляющей доступ через сеть Интернет к учебной литературе и дополнительным материалам, <a href="https://www.studentlibrary.ru/">https://www.studentlibrary.ru/</a> <a href="http://www.medcollegelib.ru/">http://www.medcollegelib.ru/</a>	Доступ неограничен (после авторизации)
ЭБС «Юрайт» – ресурс представляет собой виртуальный читальный зал учебников и учебных пособий от авторов ведущих вузов России по экономическим, юридическим, гуманитарным, инженерно-техническим и естественно-научным направлениям и специальностям, <a href="https://urait.ru/">https://urait.ru/</a>	Доступ неограничен (после авторизации)
Электронная библиотека РязГМУ – электронный каталог содержит библиографические описания отечественных и зарубежных изданий из фонда библиотеки университета, а также электронные издания, используемые для информационного обеспечения образовательного и научно-исследовательского процесса университета, <a href="https://lib.rzgmu.ru/">https://lib.rzgmu.ru/</a>	Доступ неограничен (после авторизации)
ЭМБ «Консультант врача» – ресурс предоставляет достоверную профессиональную информацию для широкого спектра врачебных специальностей в виде периодических изданий, книг, новостной информации и электронных обучающих модулей для непрерывного медицинского образования, <a href="https://www.rosmedlib.ru/">https://www.rosmedlib.ru/</a>	Доступ с ПК Центра развития образования
Система «КонсультантПлюс» – информационная справочная система, <a href="http://www.consultant.ru/">http://www.consultant.ru/</a>	Доступ с ПК Центра развития образования
Официальный интернет-портал правовой информации <a href="http://www.pravo.gov.ru/">http://www.pravo.gov.ru/</a>	Открытый доступ
Федеральная электронная медицинская библиотека – часть единой государственной информационной системы в сфере	Открытый доступ

<p>здравоохранения в качестве справочной системы: клинические рекомендации (протоколы лечения) предназначены для внедрения в повседневную клиническую практику наиболее эффективных и безопасных медицинских технологий, в том числе лекарственных средств; электронный каталог научных работ по медицине и здравоохранению; журналы и другие периодические издания, публикующие медицинские статьи и монографии, ориентированные на специалистов в различных областях здравоохранения; электронные книги, учебные и справочные пособия по различным направлениям медицинской науки; уникальные редкие издания по медицине и фармакологии, представляющие историческую и научную ценность,  <a href="https://femb.ru">https://femb.ru</a></p>	
<p>MedLinks.ru – универсальный многопрофильный медицинский сервер, включающий в себя библиотеку, архив рефератов, новости медицины, календарь медицинских событий, биржу труда, доски объявлений, каталоги медицинских сайтов и учреждений, медицинские форумы и психологические тесты, <a href="http://www.medlinks.ru/">http://www.medlinks.ru/</a></p>	Открытый доступ
<p>Медико-биологический информационный портал,  <a href="http://www.medline.ru/">http://www.medline.ru/</a></p>	Открытый доступ
<p>DoctorSPB.ru - информационно-справочный портал о медицине, здоровье. На сайте размещены учебные медицинские фильмы, медицинские книги и методические пособия, рефераты и историй болезней для студентов и практикующих врачей, <a href="https://doctorspb.ru/">https://doctorspb.ru/</a></p>	Открытый доступ
<p>Компьютерные исследования и моделирование – результаты оригинальных исследований и работы обзорного характера в области компьютерных исследований и математического моделирования в физике, технике, биологии, экологии, экономике, психологии и других областях знания,  <a href="http://crm.ics.org.ru/">http://crm.ics.org.ru/</a></p>	Открытый доступ

#### 10. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины Медицинская генетика

№ п/п	Наименование специальных* помещений и помещений для самостоятельной работы	Оснащенность специальных помещений
1.	учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа (г. Рязань, ул. Интернациональная 3А, патологоанатомический корпус ОКБ)	Специализированная мебель, мультимедийный комплекс: ноутбук, проектор, экран, комплект электронных презентаций. Меловая настенная доска
2.	учебная аудитория № 1 для проведения занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля, самостоятельной работы. (г. Рязань, ул.	специализированная мебель, презентационная техника (компьютер, экран в виде моноблока). Набор электронных презентаций, схем, таблиц и видеоматериалов. Доска настенная магнитно-маркерная. Образцы бланков для проведения неонатального скрининга. Подборка результатов раннего пренатального скрининга.

	Интернациональная 3А, патологоанатомический корпус ОКБ)	
3.	учебная аудитория №2 для проведения занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля, самостоятельной работы. (г. Рязань, ул. Интернациональная 3А, патологоанатомический корпус ОКБ)	специализированная мебель, презентационная техника (компьютер, экран в виде моноблока). Набор электронных презентаций, схем, таблиц и видеоматериалов. Доска настенная магнитно-маркерная. Образцы бланков для проведения неонатального скрининга. Подборка результатов раннего пренатального скрининга.
4	учебная аудитория №3 для проведения занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля, самостоятельной работы. (г. Рязань, ул. Интернациональная 3А, патологоанатомический корпус ОКБ)	специализированная мебель, презентационная техника (компьютер, экран в виде моноблока). Набор электронных презентаций, схем, таблиц и видеоматериалов. Доска настенная магнитно-маркерная. Образцы бланков для проведения неонатального скрининга. Подборка результатов раннего пренатального скрининга.
5	учебная аудитория № 4 для проведения занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля, самостоятельной работы. (г. Рязань, ул. Интернациональная 3А, патологоанатомический корпус ОКБ)	специализированная мебель, презентационная техника (компьютер, экран в виде моноблока). Набор электронных презентаций, схем, таблиц и видеоматериалов. Доска настенная магнитно-маркерная. Образцы бланков для проведения неонатального скрининга. Подборка результатов раннего пренатального скрининга.
6	Музей макропрепаратов. (г. Рязань, ул. Интернациональная 3А, патологоанатомический корпус ОКБ)	Специализированная мебель, мультимедийный комплекс: ноутбук, проектор, экран, комплект электронных презентаций. Доска магнитно-маркерная. Стеллажи с макропрепаратами.

		<b>Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы</b>
7	Кафедра биологической химии с курсом клинической лабораторной диагностики ФДПО. Каб. №415. Помещение для самостоятельной работы обучающихся (г.Рязань, ул. Высоковольтная, д.9, учебно-лабораторный корпус, 4 этаж).	25 компьютеров с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду Организации
8	Библиоцентр. Каб. 309. Помещение для самостоятельной работы обучающихся. (г. Рязань, ул. Шевченко, д. 34 к.2)	20 компьютеров с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду Организации
9	Кафедра математики, физики и медицинской информатики. Каб. 307 Помещение для самостоятельной работы обучающихся. (г. Рязань, ул. Высоковольтная, д.7, к.1, 2 этаж, 3)	15 компьютеров с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду Организации
10	Кафедра патофизиологии. Помещение для самостоятельной работы обучающихся (г. Рязань, ул. Полонского, д. 13 (физиологический корпус), 2 этаж)	10 компьютеров с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду Организации

11	Кафедра общей химии. Каб. 12. Помещение для самостоятельной работы обучающихся (г. Рязань, ул. Маяковского 105)	20 компьютеров с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду Организации
----	---	--

\*Специальные помещения - учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, курсового проектирования (выполнения курсовых работ), групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, а также помещения для самостоятельной работы.