



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	«Генетика»
Образовательная программа	Основная профессиональная образовательная программа высшего образования - программа ординатуры по специальности 31.08.30 Генетика
Квалификация (специальность)	Врач-генетик
Форма обучения	Очная

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

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
Черданцева Татьяна Михайловна	д.м.н., доцент	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	заведующий кафедрой
Якубовский Григорий Иосифович	к.м.н., доцент	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	доцент

Рецензент (ы):

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
Соловьев Анатолий Егорович	д.м.н., профессор	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	заведующий кафедрой
Трушин Сергей Николаевич	д.м.н., профессор	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	заведующий кафедрой

Одобрено учебно-методической комиссией по ординатуре и аспирантуре.
Протокол № 7 от 26.06.2023 г.

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

Нормативная справка.

Рабочая программа дисциплины «Генетика» разработана в соответствии с:

ФГОС ВО	Приказ Минобрнауки России от 25.08.2014 № 1072 «Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования - подготовка кадров высшей квалификации по программам ординатуры по специальности 31.08.30 Генетика»
Порядок организации и осуществления образовательной деятельности	Приказ Министерства науки и высшего образования РФ от 19 ноября 2013 г. № 1258 "Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования - программам ординатуры"

Структура и содержание рабочей программы дисциплины

1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине:

Формируемые компетенции	Планируемые результаты обучения
УК – 1 (готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу)	Знать: главные исторические этапы развития генетики, предмет и задачи дисциплины, связь ее с другими медико-биологическими и медицинскими дисциплинами; основные понятия, используемые в генетике. Уметь: охарактеризовать этапы становления генетики, как науки и ее роль на современном этапе, охарактеризовать формы организации наследственной информации человека. Владеть: способностью анализировать роль генетики на современном этапе; навыками анализа данных о формах организации наследственной информации, статистическими методами обработки данных.
ПК – 1 (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 влияния на здоровье человека факторов внешней среды его обитания)	Знать: значимость передовых технологий при диагностике и лечении хромосомных, моногенных и мультифакториальных заболеваний. Уметь: составлять план обследования пациента с учетом знаний о передовых методах и технологических возможностях современного диагностического оборудования Владеть: составлением плана обследования пациента; клинико-генеалогическом методом с расчетом рисков; предупреждением рождения больного ребенка путем осуществления методов первичной и вторичной профилактики.
ПК – 2 (готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения)	Знать: методику проведения краткого профилактического консультирования граждан с выявленными хроническими неинфекционными заболеваниями и (или) факторами риска их развития, здоровых граждан, а также проведения индивидуального углубленного профилактического консультирования и группового профилактического консультирования граждан с высоким и

	<p>очень высоким суммарным риском развития генетической патологии</p> <p>Уметь: проводить оценку результатов профилактического осмотра или диспансерного наблюдения.</p> <p>Владеть: проведением сбора и медико-статистическим анализом информации о показателях здоровья населения различных возрастно-половых групп, характеризующих состояние их здоровья</p>
<p>ПК – 5 (готовность к определению у пациента патологических состояний, симптомов и синдромов заболевания, нозологических форм в соответствие с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем)</p>	<p>Знать: основы генетики человека, законы передачи наследственной информации, этиологию, патогенез, клиническую картину, частоту встречаемости, методы диагностики, лечения и профилактики наследственной и врожденной патологии; генетику мультифакториальных заболеваний</p> <p>Уметь: - определять целесообразность направления пробанда (или семьи) на медико-генетическое консультирование на основе данных семейного анамнеза, результатов клинического осмотра и параклинических исследований;</p> <ul style="list-style-type: none"> - собрать анамнестические данные и генеалогическую информацию, составить родословную, представить её в графическом виде и проанализировать наследование заболевания или признаки в семье; - распознавать общие клинические проявления наследственной патологии; - определить при осмотре пациента морфоанатомические особенности (фенотип) с указанием имеющихся пороков и микроаномалий развития; - диагностировать врожденные морфоанатомические варианты отклонений в развитии, правильно понимать (генетически трактовать) и использовать соответствующую терминологию; - сформулировать предположительный диагноз хромосомной патологии и некоторых, наиболее распространённых моногенно наследуемых синдромов <p>Владеть:- навыками осмотра больных и их родственников с целью выявления врожденной и наследственной патологии, -устанавливать клинические особенности наследственной патологии клинико-генеалогическим методом с</p>

	<p>формированием предварительного заключения о типе наследования патологии в конкретной семье</p> <p>-интерпретировать результаты лабораторных методов диагностики наследственных болезней,</p> <p>-алгоритмом постановки диагноза.</p>
<p>ПК – 6 (готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями)</p>	<p>Знать: этиологию, патогенез, клиническую картину, частоту встречаемости, методы диагностики, лечения и профилактики наследственной и врожденной патологии</p> <p>Уметь:- собирать анамнез, составлять родословную семьи</p> <p>-распознавать общие клинические</p> <p>- диагностировать врожденные морфоанатомические варианты отклонений в развитии, правильно понимать (генетически трактовать) и использовать соответствующую терминологию;</p> <p>-определить необходимость дополнительного обследования пациента, включая лабораторно-генетические методы (цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические);</p> <p>- обосновать необходимость проведения специальных биохимических методов исследования для диагностики наследственных болезней обмена веществ</p> <p>- обосновать целесообразность проведения молекулярно-генетических методов исследования.</p> <p>- подбирать терапию пациентам с наследственной патологией</p> <p>Владеть: алгоритмом обследования больного с наследственной патологией, тактикой ведения пациента с наследственной патологией.</p>
<p>ПК – 9 (готовность к применению лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации).</p>	<p>Знать: симптоматическое, патогенетическое и этиологическое лечение наследственной патологии</p> <p>Уметь: назначать различные виды терапии пациентам с наследственной патологией</p> <p>Владеть: оценкой эффективности и безопасности назначенной терапии для конкретной клинической ситуации</p>

2. Указание место дисциплины (модуля) в структуре образовательной программ

Рабочая программа по дисциплине составлена в соответствии с федеральными государственными требованиями к структуре основной профессиональной образовательной программы послевузовского профессионального образования (ординатура).

Дисциплина входит в раздел специальных дисциплин и является обязательной для изучения и относится к Базовой части Блока Б1 ОПОП

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

Общая химия с курсом биоорганической и органической химии.

Знания: химико-биологическая сущность процессов, происходящих в живом организме на клеточном и молекулярном уровне. 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 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

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

2. Знания и умения, приобретенные на дисциплине "Генетика" необходимы для освоения специальности и для изучения следующих дисциплин: лабораторная генетика, патология, онкология; акушерство и гинекология.

3. Объем дисциплины (модуля)

Общая трудоемкость дисциплины составляет 33 зачетных единиц, академических часов на контактную работу с учащимися 792

Трудоемкость дисциплины: в з.е. 33 / час 1188

Вид учебной работы	Всего часов	1	2
		1	2
Контактная работа	524	380	144
В том числе:			
Лекции	48	36	12
Лабораторные работы (ЛР)			
Практические занятия (ПЗ)	476	344	132
Семинары (С)			
Самостоятельная работа (всего)	664	484	180
В том числе:			
Проработка материала лекций, подготовка к занятиям	400	300	100
Курация больных с наследственной патологией под руководством преподавателя	192	142	50
Самостоятельное изучение тем	72	48	24
Вид промежуточной аттестации (экзамен)			
Общая трудоемкость	час.	1188	
	з.е.	33	

4. Содержание дисциплины

4.1. Контактная работа. Лекции.

№ раздела	№ лекции	Темы лекций	Кол-во часов
Семестр 1			
	1	Основы становления и организации медико-генетической службы в Российской Федерации. Подготовка врача – генетика. Система НМО.	2
	2	История генетики человека. Аксиомы медицинской генетики. Геномика и клиническая медицина Роль наследственности в патологии. Наследственность и клиническая картина заболеваний, их течение и исход. Классификация наследственных болезней.	2
	3	Структура и функции генетического материала. От генов к геномике и протеомике	2
	4	Формальная генетика человека: типы наследования. Менделизм. Дискретность наследования признаков. Неаллельное взаимодействие генов.	2
	5	Клеточный цикл. Точки проверки клеточного цикла.	2

		Структура и функция хромосом. Хромосомная теория наследственности. Контроль строения хроматина. Сцепление генов и кроссинговер.	
	6	Генетика пола и генетика развития. Основные типы детерминации пола. Роль Y-хромосомы в формировании пола. Роль генов SRY, AZF-зоны. Зависимы от пола признаки, нарушение формирования пола.	2
	7	Репликация, транскрипция, трансляция у про- и эукариот. Механизмы репарации. Механизмы генетической рекомбинации. Модель Холлидея, Жостака. Конверсия гена.	2
	8	Регуляция генной активности. Действие генов. Компенсация дозы генов. Регуляторная РНК.	2
	9	Эпигенетика. Наследование эпигенетических эффектов.	2
	10	Мультифакториальные заболевания (МФЗ) и мультифакториальное наследование. Исследование полногеномных ассоциаций при МФЗ..	2
	11	Мутации генов у человека: механизмы и последствия. Нехромосомное наследования. Фено- и генокопии у человека. Врожденные пороки развития (ВПР). Причины развития ВПР. Тератогенное и мутагенное воздействие.	2
	12	Болезни аминокислотного обмена. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия фенилкетонурии, тирозинемии, гомоцистинурии, нарушение обмена триптофана.	2
	13	Болезни углеводного обмена. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия галактоземии, непереносимость лактозы, фруктозы. Гликогенозы.	2
	14	Болезни с нарушением липидного обмена. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия гиперхолестеринемии, семейна комбинированна гиперлипопротеинемия. Гипертриглицеридемии. Болезнь «Ганжер». Болезнь «рыбьих глаз».	2
	15	Болезни с нарушением обмена гормонов. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия врожденного гипотиреоза, аденогенитального синдрома, нарушение синтеза самототропина.	2
	16	Болезни, обусловленные нарушением репарации ДНК. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия синдрома Блума, атаксия-телеангиэктазии, пигментной ксеродермы, синдрома Коккейна.	2
	17	Болезни, обусловленные нарушением структуры, функции и белков крови. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия талассемии, сероповидно-клеточной анемии., нарушения обмена трансферрина.	2
	18	Болезни накопления. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия мукополисахаридоза, сиалидоза, болезни Помпе, Ниманна- Пика.	2
Семестр 2			
	1	Общая характеристика заболевания с А-Д типом наследования. Синдром Марфана, Элерса-Данлоса, несовершенный остеогенез, синдром Нуннана.	2
	2	Этиология, патогенез и клиническая картина нервно-	2

		мышечных заболеваний. Классификация. Прогрессирующие мышечные дистрофии (первичные миопатии). Спинальные и нервные амиотрофии (вторичные миопатии). Врожденные непрогрессирующие миопатии.	
	3	Общая характеристика заболеваний с X-сцепленным типом наследования. Этиология, патогенез и клиническая картина гемофилии, фосфат-диабета, недостаточности глюкозо-6 фосфатдегидрогеназы, болезни Фабри.	2
	4	Болезни экспансии тринуклеотидных повторов. Этиология, патогенез и клиническая картина болезнь Кеннеди, хореи Гентингтона, атаксии Фридрейха, синдрома Мартина-Белл.	2
	5	Этиология, патогенез, клиническая картина митохондриальных болезней.	2
	6	Хромосомные синдромы и аномалии.	2

4.2. Контактная работа. Практические занятия.

№ раздела	№ семинара, ПР	Темы семинаров, практических занятий	Кол-во часов	Формы текущего контроля
Семестр 1				
	1	Организация медико-генетической службы в РФ.	4	опрос
	2	Аксиомы медицинской генетики. Геномика и клиническая медицина Роль наследственности в патологии. Клиническая классификация наследственных болезней.	4	опрос
	3	Геномные обозреватели и базы данных. .	4	опрос
	4	Структура и функции генетического материала. От генов к геномике и протеомике. Прерывистый ген.	4	опрос
	5	Формальная генетика человека: типы наследования. Менделизм. Дискретность наследования признаков. Неаллельное взаимодействие генов.	4	опрос
	6	Клеточный цикл. Точки проверки клеточного цикла. Структура и функция хромосом. Хромосомная теория наследственности. Контроль строения хроматина. Сцепление генов и кроссинговер.	4	опрос
	7	Клинико-генеалогический метод. Анализ семей с наследственной патологией.	4	опрос
	8	Генетика развития. Гены, участвующие в эмбриогенезе.	4	опрос
	9	Генетика пола. Основные типы детерминации пола. Роль Y-хромосомы в формировании пола. Роль генов SR Y, AZ F-зоны. Зависимы от пола признаки, нарушение формирования пола.	4	опрос
	10	Репликация, транскрипция, трансляция у прокариот.	4	опрос
	11	Репликация, транскрипция, трансляция у	4	опрос

№ раздела	№ семинара, ПР	Темы семинаров, практических занятий	Кол-во часов	Формы текущего контроля
		эукариот.		
	12	Механизмы репарации.	4	опрос
	13	Механизмы генетической рекомбинации. Модель Холлидея, Жостака. Конверсия гена.	4	опрос
	14	Регуляция генной активности. Действие генов. Компенсация дозы генов. Регуляторная РНК.	4	опрос
	15	Эпигенетика. Наследование эпигенетических эффектов.	4	опрос
	16	Эпигенетические болезни:	4	опрос
	17	Мультифакториальные заболевания (МФЗ) и мультифакториальное наследование. Исследование полногеномных ассоциаций при МФЗ..	4	опрос
	18	Мутации генов у человека: механизмы и последствия. Нехромосомное наследования. Фено- и генокопии у человека.	4	опрос
	19	Врожденные пороки развития (ВПР). Причины развития ВПР. Тератогенное и мутагенное воздействие	4	опрос
	20	Болезни аминокислотного обмена. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия фенилкетонурии	4	опрос
	21	Болезни аминокислотного обмена. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия тирозинемии	4	опрос
	22	Болезни аминокислотного обмена. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия гомоцистинурии.	4	опрос
	23	Болезни аминокислотного обмена. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия нарушения обмена триптофана.	4	опрос
	24	Болезни углеводного обмена. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия галактоземии	4	опрос
	25	Болезни углеводного обмена. Этиология, патогенез, клиническая картина, непереносимости лактозы, фруктозы.	4	опрос
	26	Болезни углеводного обмена. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия гликогенозов.	4	опрос
	27	Болезни с нарушением липидного обмена. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия гиперхолестеринемии	4	опрос
	28	Болезни с нарушением липидного обмена. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия семейной	4	опрос

№ раздела	№ семинара, ПР	Темы семинаров, практических занятий	Кол-во часов	Формы текущего контроля
		комбинированной гиперлиппротеинемии.		
	29	Болезни с генез, клиническая картина, диагностика нарушением липидного обмена. Этиология, патогенез и терапия гипертриглицеридемии.	4	опрос
	30	Болезни с нарушением липидного обмена. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия болезни «Танжер» и болезни «рыбьих глаз».	4	опрос
	31	Болезни с нарушением обмена гормонов. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия врожденного гипотиреоза	4	опрос
	32	Болезни с нарушением обмена гормонов. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия врожденного адреногенитального синдрома	4	опрос
	33	Болезни с нарушением обмена гормонов. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия нарушения синтеза самотропина.	4	опрос
	34	Болезни, обусловленные нарушением репарации ДНК. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия синдрома Блума.	4	опрос
	35	Болезни, обусловленные нарушением репарации ДНК. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия атаксии-телеангиэктазии	4	опрос
	36	Болезни, обусловленные нарушением репарации ДНК. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия пигментной ксеродермы.	4	опрос
	37	Болезни, обусловленные нарушением репарации ДНК. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия синдрома Коккейна.	4	опрос
	38	Болезни, обусловленные нарушением структуры, функции и белков крови. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия талассемии.	4	опрос
	39	Болезни, обусловленные нарушением структуры, функции и белков крови. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия сероповидно-клеточной анемии, нарушения обмена трансферрина.	4	опрос
	40	Болезни накопления. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия	4	опрос

№ раздела	№ семинара, ПР	Темы семинаров, практических занятий	Кол-во часов	Формы текущего контроля
		мукополисахаридоза		
	41	Болезни накопления. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия сиалидоза.	4	опрос
	42	Болезни накопления. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия болезни Помпе.	4	опрос
	43	Болезни накопления. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия болезни Ниманна- Пика.	4	опрос
	44	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия синдрома Марфана	4	опрос
	45	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия синдрома Элреса-Данлоса	4	опрос
	46	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия несовершенного остеогенеза	4	опрос
	47	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия ахондроплазии	4	опрос
	48	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия синдрома Нуннана	4	опрос
	49	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия витилиго, гипертрихоза.	4	опрос
	50	Этиология, патогенез и клиническая картина нервно-мышечных заболеваний. Классификация. Прогрессирующие мышечные дистрофии. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия миодистрофии Дюшена и Беккера.	4	опрос
	51	Прогрессирующие мышечные дистрофии. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии миодистрофии Ландузи- Дежерина (лицелопаточно-плечевая миодистрофия)	4	опрос
	52	Прогрессирующие мышечные дистрофии. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии миодистрофии Эрба - Рота (конечностнопоясная миодистрофия)	4	опрос
	53	Прогрессирующие мышечные дистрофии. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии миодистрофии Ротгауфа- Мортье – Бейера.	4	опрос
	54	Прогрессирующие мышечные дистрофии. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии окулярной миодистрофии (прогрессирующая наружная	4	опрос

№ раздела	№ семинара, ПР	Темы семинаров, практических занятий	Кол-во часов	Формы текущего контроля
		офтальмоплегия Грефе)		
	55	Этиология, патогнез и клиническая картина нервно-мышечных заболеваний. Классификация. Спинальные и невральные амиотрофии (вторичные миопатии). Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии болезни Верднига - Гоффмана (острая злокачественная инфантильная спинальная амиотрофия)	4	опрос
	56	Спинальные и невральные амиотрофии (вторичные миопатии). Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии хронической инфантильной спинальной амиотрофии	4	опрос
	57	Спинальные и невральные амиотрофии (вторичные миопатии). Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии бульбоспинальной амиотрофии с глухотой (синдром Виалетто - ван Лэре)	4	опрос
	58	Спинальные и невральные амиотрофии (вторичные миопатии). Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии детского бульбарного паралича (синдром Фацио-Лонде)	4	опрос
	59	Спинальные и невральные амиотрофии (вторичные миопатии). Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии бульбоспинальной амиотрофия Кеннеди	4	опрос
	60	Спинальные и невральные амиотрофии (вторичные миопатии). Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии лицелопаточно-плечевая спинальная амиотрофия	4	опрос
	61	Врожденные миопатии. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии болезни центрального стержня.	4	опрос
	62	Врожденные миопатии. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии болезни центрального стержня, врожденной миопатия с диспропорцией типов мышечных волокон	4	опрос
	63	Этиология, патогенез и клиническая картина гемофилии	4	опрос
	64	Этиология, патогенез и клиническая картина фосфат-диабета.	4	опрос

№ раздела	№ семинара, ПР	Темы семинаров, практических занятий	Кол-во часов	Формы текущего контроля
	65	Этиология, патогенез и клиническая картины недостаточности глюкозо-6 фосфатдегидрогеназы, болезни Фабри.	4	опрос
	66	Этиология, патогенез и клиническая картины болезни Фабри.	4	опрос
	67	Болезни экспансии тринуклеотидных повторов. Механизмы возникновения экспансии тринуклеотидных повторов. Феномен антитипации, премутации.	4	опрос
	68	Этиология, патогенез и клиническая картина хореи Гентингтона, атаксии Фридрейха, синдрома Мартина-Белл.	4	опрос
	69	Этиология, патогенез и клиническая картина атаксии Фридрейха	4	опрос
	70	Этиология, патогенез и клиническая картина синдрома Мартина-Белл.	4	опрос
	71	Строение митохондрий. Генетический аппарат митохондрий. Митохондриальная Ева. Особенности митохондриального наследования.	4	опрос
	72	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии синдрома LHON	4	опрос
	73	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии синдрома MELAS	4	опрос
	74	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии синдрома MERRF	4	опрос
	75	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии синдрома NARP	4	опрос
	76	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии синдрома KSS	4	опрос
	77	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии синдрома Барта	4	опрос
	78	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии синдрома митохондриального сахарного диабета	4	опрос
	79	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии синдром Пирсона	4	опрос
	80	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии синдрома Коффина-Лоури	4	опрос
	81	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии синдрома Леша-Нихена	4	опрос
	82	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии синдрома Лиддла	4	опрос
	83	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии болезни Гиппеля — Линдау	4	опрос

№ раздела	№ семинара, ПР	Темы семинаров, практических занятий	Кол-во часов	Формы текущего контроля
	84	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии болезни Канаван	4	опрос
	85	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии болезни Менкеса	4	опрос
	86	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии болезни Вильсона-Коновалова	4	опрос
Семестр 2				
	1	Врожденные пороки развития, классификация, причины возникновения. Малые аномалии развития.	4	опрос
	2	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия синдрома Дауна.	4	опрос
	3	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия синдрома Эдвардса.	4	опрос
	4	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия синдрома Патау	4	опрос
	5	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия синдрома Клайнфельтнера.	4	опрос
	6	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия синдрома Шершевского-Тернера	4	опрос
	7	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия синдрома Ди-Джорджи	4	опрос
	8	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия синдрома кошачьего крика	4	опрос
	9	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия синдрома делеции 1p36 и 22q11.2.	4	опрос
	10	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия синдрома Вольфа-Хиршхорна, синдрома «кошачьего глаза».	4	опрос
	11	Комплексные хромосомные перестройки. Классификация, особенности клинической картины.	4	опрос
	12	Методы диагностики наследственной патологии. Этапы диагностики. Сбор анамнеза, построение родословной.	4	опрос
	13	Молекулярно-цитогенетические методы диагностики наследственных болезней.	4	опрос
	14	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней.	4	опрос
	15	Построение генетических карт. Группы сцепления. Картирования генома человека	4	опрос
	16	Профилактика наследственной патологии	4	опрос

№ раздела	№ семинара, ПР	Темы семинаров, практических занятий	Кол-во часов	Формы текущего контроля
	17	Генетика инфекционных болезней человека. Менделирующая предрасположенность к многочисленным инфекциям. Гены, обуславливающие устойчивость к инфекционным заболеваниям. «Берлинский пациент».	4	опрос
	18	Принципы популяционной генетики. Гены и геномика структуры популяций человека..	4	опрос
	19	Генетика эволюции человека. Геномы людей и их предков.	4	опрос
	20	Сравнительная геномика. Геномные браузеры и банки данных.	4	опрос
	21	Генетика поведения, генетические факторы формирования личности	4	опрос
	22	Принципы терапии наследственной патологии. Клеточная терапия наследственных болезней.	4	опрос
	23	Принципы терапии наследственной патологии. Генная терапия наследственных болезней.	4	опрос
	24	Пренатальная диагностика. Инвазивные и неинвазивные методы.	4	опрос
	25	Предимплантационная диагностика.	4	опрос
	26	Генетические факторы бесплодия. Генетика невынашивания беременности.	4	опрос
	27	Массовый неонатальный скрининг на территории РФ.	4	опрос
	28	Фармакогенетика	4	опрос
	29	Молекулярные механизмы канцерогенеза. Наследственные опухолевые синдромы	4	опрос
	29	Ранняя диагностика опухолей. Возможности генетических методов диагностики на доклиническом этапе развития опухолевого процесса. Перспективы изучения циркулирующей опухолевой ДНК.	4	опрос
	30	Иммуногенетика. Генетика гистосовместимости. Роль генетических исследований при трансплантации.	4	опрос
	31	Модельные организмы для изучения наследственных нарушений у человека.	4	опрос
	32	Основы бионформатики.	4	опрос
	33	Профессиональный стандарт по специальности «Генетика». «За» и «Против». Основные документы, регулирующие работу врача-генетика		опрос

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.	1	Организация медико-генетической службы в РФ.	Подготовка к занятию.	3,5	опрос
2.		Аксиомы медицинской генетики. Геномика и клиническая медицина Роль наследственности в патологии. Клиническая классификация наследственных болезней.	Подготовка к занятию.	3,5	опрос
3.		Геномные обозреватели и базы данных. .	Подготовка к занятию.	3,5	опрос
4.		Структура и функции генетического материала. От генов к геномике и протеомике. Прерывистый ген.	Подготовка к занятию.	3,5	опрос
5.		Формальная генетика человека: типы наследования. Менделизм. Дискретность наследования признаков. Неаллельное взаимодействие генов.	Подготовка к занятию.	3,5	опрос
6.		Клеточный цикл. Точки проверки клеточного цикла. Структура и функция хромосом. Хромосомная теория наследственности. Контроль строения хроматина. Сцепление генов и кроссинговер.	Подготовка к занятию.	3,5	опрос
7.		Клинико-генеалогический метод. Анализ семей с наследственной патологией.	Подготовка к занятию.	3,5	опрос, построение родословной
8.		Генетика развития. Гены, участвующие в эмбриогенезе.	Подготовка к занятию.	3,5	опрос
9.		Генетика пола. Основные типы детерминации пола. Роль Y-хромосомы в формировании пола. Роль генов SR Y, AZF-зоны. Зависимы от пола признаки, нарушение формирования пола.	Подготовка к занятию.	3,5	опрос
10.		Репликация, транскрипция, трансляция у прокариот.	Подготовка к занятию.	3,5	опрос

11.	Репликация, транскрипция, трансляция у эукариот.	Подготовка к занятию.	3,5	опрос
12.	Механизмы репарации.	Подготовка к занятию.	3,5	опрос
13.	Механизмы генетической рекомбинации. Модель Холлидея, Жостака. Конверсия гена.	Подготовка к занятию.	3,5	опрос
14.	Регуляция генной активности. Действие генов. Компенсация дозы генов. Регуляторная РНК.	Подготовка к занятию.	3,5	опрос
15.	Эпигенетика. Наследование эпигенетических эффектов.	Подготовка к зачетному занятию.	3,5	опрос
16	Эпигенетические болезни:	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
17	Мультифакториальные заболевания (МФЗ) и мультифакториальное наследование. Исследование полногеномных ассоциаций при МФЗ..	Подготовка к занятию	3,5	опрос
18	Мутации генов у человека: механизмы и последствия. Нехромосомное наследования. Фено- и генокопии у человека.	Подготовка к занятию	3,5	опрос
19	Врожденные пороки развития (ВПР). Причины развития ВПР. Тератогенное и мутагенное воздействие	Подготовка к занятию	3,5	опрос
20	Болезни аминокислотного обмена. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия фенилкетонурии	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
21	Болезни аминокислотного обмена. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия тирозинемии	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
22	Болезни аминокислотного обмена. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия гомоцистинурии.	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
23	Болезни аминокислотного обмена. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев

		нарушения обмена триптофана.			
24		Болезни углеводного обмена. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия галактоземии	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
25		Болезни углеводного обмена. Этиология, патогенез, клиническая картина, непереносимости лактозы, фруктозы.	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
26		Болезни углеводного обмена. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия гликогенозов.	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
27		Болезни с нарушением липидного обмена. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия гиперхолестеринемии	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
28		Болезни с нарушением липидного обмена. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия семейной комбинированной гиперлипопротеинемии.	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
29		Болезни с патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии гипертриглицеридемии.	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
30		Болезни с нарушением липидного обмена. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия болезни «Танжер» и болезни «рыбьих глаз».	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
31		Болезни с нарушением обмена гормонов. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия врожденного гипотиреоза	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
32		Болезни с нарушением обмена гормонов. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия врожденного	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев

		адреногенитального синдрома			
33		Болезни с нарушением обмена гормонов. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия нарушения синтеза самототропина.	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
34		Болезни, обусловленные нарушением репарации ДНК. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия синдрома Блума.	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
35		Болезни, обусловленные нарушением репарации ДНК. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия атаксии-телеангиэктазии	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
36		Болезни, обусловленные нарушением репарации ДНК. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия пигментной ксеродермы.	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
37		Болезни, обусловленные нарушением репарации ДНК. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия синдрома Коккейна.	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
38		Болезни, обусловленные нарушением структуры, функции и белков крови. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия талассемии.	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
39		Болезни, обусловленные нарушением структуры, функции и белков крови. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия сероповидно-клеточной анемии, нарушения обмена трансферрина.	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
40		Болезни накопления. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия мукополисахаридоза	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев

41	Болезни накопления. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия сиалидоза.	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
42	Болезни накопления. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия болезни Помпе.	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
43	Болезни накопления. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия болезни Ниманна- Пика.	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
44	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия синдрома Марфана	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
45	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия синдрома Элреса-Данлоса	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
46	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия несовершенного остеогенеза	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
47	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия ахондроплазии	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
48	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия синдрома Нуннана	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
49	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия витилиго, гипертрихоза.	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
50	Этиология, патогенез и клиническая картина нервно-мышечных заболеваний. Классификация. Прогрессирующие мышечные дистрофии. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия миодистрофии Дюшена и Беккера.	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
51	Прогрессирующие мышечные дистрофии. Этиология, патогенез, клиническая	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев

		картина, диагностика и терапии миодистрофии Ландузи-Дежерина (лицелопаточно-плечевая миодистрофия)			
52		Прогрессирующие мышечные дистрофии. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии миодистрофии Эрба - Рота (конечностнопоясная миодистрофия)	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
53		Прогрессирующие мышечные дистрофии. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии миодистрофии Роттауфа-Мортье – Бейера.	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
54		Прогрессирующие мышечные дистрофии. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии окулярной миодистрофии (прогрессирующая наружная офтальмоплегия Грефе)	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
55		Этиология, патогенез и клиническая картина нервно-мышечных заболеваний. Классификация. Спинальные и невральные амиотрофии (вторичные миопатии). Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии болезни Верднига - Гоффмана (острая злокачественная инфантильная спинальная амиотрофия)	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
56		Спинальные и невральные амиотрофии (вторичные миопатии). Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии хронической инфантильной спинальной амиотрофии	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
57		Спинальные и невральные амиотрофии (вторичные миопатии). Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев

		терапии бульбоспинальной амиотрофии с глухотой (синдром Виалетто - ван Лэре)			
58		Спинальные и невральные амиотрофии (вторичные миопатии). Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии детского бульбарного паралича (синдром Фацио-Лонде)	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
59		Спинальные и невральные амиотрофии (вторичные миопатии). Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии бульбоспинальной амиотрофия Кеннеди	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
60		Спинальные и невральные амиотрофии (вторичные миопатии). Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии лицелопаточно-плечевая спинальная амиотрофия	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
61		Врожденные миопатии. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии болезни центрального стержня.	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
62		Врожденные миопатии. Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии болезни центрального стержня, врожденной миопатия с диспропорцией типов мышечных волокон	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
63		Этиология, патогенез и клиническая картина гемофилии	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
64		Этиология, патогенез и клиническая картина фосфат-диабета.	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
65		Этиология, патогенез и клиническая картины недостаточности глюкозо-6 фосфатдегидрогеназы, болезни Фабри.	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев

66	Этиология, патогенез и клиническая картины болезни Фабри.	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
67	Болезни экспансии тринуклеотидных повторов. Механизмы возникновения экспансии тринуклеотидных повторов. Феномен антитипации, премутации.	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
68	Этиология, патогенез и клиническая картина хореи Гентингтона, атаксии Фридрейха, синдрома Мартина-Белл.	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
69	Этиология, патогенез и клиническая картина атаксии Фридрейха	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
70	Этиология, патогенез и клиническая картина синдрома Мартина-Белл.	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
71	Строение митохондрий. Генетический аппарат митохондрий. Митохондриальная Ева. Особенности митохондриального наследования.	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
72	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии синдрома LHON	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
73	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии синдрома MELAS	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
74	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии синдрома MERRF	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
75	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии синдрома NARP	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
76	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии синдрома KSS	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
77	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии синдрома Барта	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
78	Этиология, патогенез,	Подготовка к	3,5	опрос, разбор

		клиническая картина, диагностика и терапии синдрома митохондриального сахарного диабета	занятию		клинических случаев
79		Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии синдром Пирсона	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
80		Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии синдрома Коффина-Лоури	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
81		Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии синдрома Леша-Нихена	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
82		Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии синдрома Лиддла	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
83		Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии болезни Гиппеля — Линдау	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
84		Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии болезни Канаван	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
85		Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии болезни Менкеса	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
86		Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии болезни Вильсона-Коновалова	Подготовка к занятию	3,5	опрос, разбор клинических случаев
87	1	Курация больных с моногенной наследственной патологией под руководством преподавателя	Подготовка к курации, проработка материала лекций	71	опрос пациента под руководством преподавателя
88	1	Курация больных с хромосомной патологией под руководством преподавателя	Подготовка к курации, проработка материала лекций	71	опрос пациента под руководством преподавателя
89	1	Понятие о репликоне. Внехромосомные репликоны.	Самостоятельное изучение темы	4	опрос, написание и защита реферата

90	1	Каталитическая РНК	Самостоятельное изучение темы	4	опрос, написание и защита реферата
91	1	Мембраны и механизмы транспорта	Самостоятельное изучение темы	4	опрос, написание и защита реферата
92	1	Молекулярная диагностика с использованием иммуноцитохимических методов. Роль молекул HLA (I, II класса) в иммунном ответе. Строение молекул HLA класса II. Организация и экспрессия генов HLA класса II. Методы ДНК-типирования генов HLA. Сравнительный анализ эффективности методов типирования.	Самостоятельное изучение темы	4	опрос, написание и защита реферата
93	1	Блот-гибридизация, метод анализа конформационного полиморфизма однонитевой ДНК – SSCP, денатурирующий градиентный гель-электрофорез DGGE	Самостоятельное изучение темы	4	опрос, написание и защита реферата
94	1	Понятие о гипервариабельных минисателлитных генах (VNTR, STR) как основы мультилокусной системы с высоким индивидуализирующим потенциалом. Способы анализа гипервариабельных локусов (гибридизация, амплификация). Принципиальная схема идентификационного анализа при проведении экспертизы спорного отцовства.	Самостоятельное изучение темы	4	написание и защита реферата
95	1	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии синдрома Кабуки	Самостоятельное изучение темы	4	опрос
96	1	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии болезни Шарко-Мари- Тута	Самостоятельное изучение темы	4	опрос
97	1	Этиология, патогенез,	Самостоятельное	4	опрос

		клиническая картина, диагностика и терапии анемии Даймонда-Блекфена	изучение темы		
98	1	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии бокового амиотрофического склероза	Самостоятельное изучение темы	4	опрос
	1	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии болезни Крейтцфельда-Якоба	Самостоятельное изучение темы	4	опрос
99	1	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапии нйросенсорной несиндромальной тугоухости	Самостоятельное изучение темы	4	опрос
Итого часов в семестре				484	
Семестр 2					
1	2	Врожденные пороки развития, классификация, причины возникновения. Малые аномалии развития.	Подготовка к занятию	3	опрос
2		Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия синдрома Дауна.	Подготовка к занятию	3	опрос
3		Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия синдрома Эдвардса.	Подготовка к занятию	3	опрос
4		Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия синдрома Патау	Подготовка к занятию	3	опрос
5		Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия синдрома Клайнфельтнера.	Подготовка к занятию	3	опрос
6		Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия синдрома Шершевского-Тернера	Подготовка к занятию	3	опрос
7		Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия синдрома Ди-Джорджи	Подготовка к занятию		опрос
8		Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия синдрома кошачьего крика	Подготовка к занятию	3	опрос

9	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия синдрома делеции 1p36 и 22q11.2.	Подготовка к занятию	3	опрос
10	Этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика и терапия синдрома Вольфа-Хиршхорна, синдрома «кошачьего глаза».	Подготовка к занятию	3	опрос
11	Комплексные хромосомные перестройки. Классификация, особенности клинической картины.	Подготовка к занятию	3	опрос
12	Методы диагностики наследственной патологии. Этапы диагностики. Сбор анамнеза, построение родословной.	Подготовка к занятию	3	опрос
13	Молекулярно-цитогенетические методы диагностики наследственных болезней.	Подготовка к занятию		опрос
14	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней.	Подготовка к занятию	3	опрос
15	Построение генетических карт. Группы сцепления. Картирования генома человека	Подготовка к занятию	3	опрос
16	Профилактика наследственной патологии	Подготовка к занятию	3	опрос
17	Генетика инфекционных болезней человека. Менделирующая предрасположенность к многочисленным инфекциям. Гены, обуславливающие устойчивость к инфекционным заболеваниям. «Берлинский пациент».	Подготовка к занятию	3	опрос
18	Принципы популяционной генетики. Гены и геномика структуры популяций человека..	Подготовка к занятию	3	опрос
19	Генетика эволюции человека. Геномы людей и их предков.	Подготовка к занятию	3	опрос
20	Сравнительная геномика. Геномные браузеры и банки данных.	Подготовка к занятию	3	опрос
21	Генетика поведения,	Подготовка к	3	опрос

		генетические факторы формирования личности	занятию		
22		Принципы терапии наследственной патологии. Клеточная терапия наследственных болезней.	Подготовка к занятию	3	опрос
23		Принципы терапии наследственной патологии. Генная терапия наследственных болезней.	Подготовка к занятию	3	опрос
24		Пренатальная диагностика. Инвазивные и неинвазивные методы.	Подготовка к занятию	3	опрос
25		Предимплантационная диагностика.	Подготовка к занятию	3	опрос
26		Генетические факторы бесплодия. Генетика невынашивания беременности.	Подготовка к занятию	3	опрос
27		Массовый неонатальный скрининг на территории РФ.	Подготовка к занятию	3	опрос
28		Фармакогенетика	Подготовка к занятию	3	опрос
29		Молекулярные механизмы канцерогенеза. Наследственные опухолевые синдромы	Подготовка к занятию	3	опрос
29		Ранняя диагностика опухолей. Возможности генетических методов диагностики на доклиническом этапе развития опухолевого процесса. Перспективы изучения циркулирующей опухолевой ДНК.	Подготовка к занятию	3	опрос
30		Имуногенетика. Генетика гистосовместимости. Роль генетических исследований при трансплантации.	Подготовка к занятию	3	опрос
31		Модельные организмы для изучения наследственных нарушений у человека.	Подготовка к занятию	3	опрос
32		Основы бионформатики.	Подготовка к занятию	3	опрос
33		Профессиональный стандарт по специальности «Генетика». «За» и «Против». Основные документы, регулирующие работу врача-генетика	Подготовка к занятию	3	опрос
34	2	Курация беременных с подозрением на хромосомную патологию плода под	Подготовка к курации	50	опрос пациента в присутствии

		контролем преподавателя		8	преподавателя
35	2	<p>Основные разделы биотехнологии. Биотехнологические объекты. Классификация. Критерии выбора биотехнологических объектов для производственных целей. Инженерная энзимология. Использование ферментов и ферментных систем в биотехнологическом производстве. Препаративные и промышленные методы получения ферментных препаратов.</p>	Самостоятельное изучение темы	8	
		<p>Основы генной инженерии .Фаг как потенциальный вектор клонирования. Векторы на основе бактериофагафага λ. Стратегия клонирования в фаговых векторах. Упаковка фаговой ДНК in vitro. Космиды. Основные свойства космид. Стратегия клонирования в космидах. Фазмиды. Структурные и функциональные свойства фазмид. Стратегия клонирования в фазмидах. Стратегия создания библиотек генов: выбор вектора клонирования, выбор рестриктазы для фрагментирования геномной ДНК, условия гидролиза геномной ДНК, фракционирование фрагментов ДНК по размерам.</p>	Самостоятельное изучение темы	8	
		<p>Гибридная технология. Классический опыт Келера и Мильштейна по получению гибридом-продуцентов моноклональных антител (1975 г.). Основные достижения иммунологии и клеточной биологии, предопределившие успешную реализацию идеи Келера и Мильштейна о получении гибридом,</p>	Самостоятельное изучение темы	8	

	<p>продуцирующих моноклональные антитела узкой специфичности. Основные требования к проведению подготовительных этапов при воспроизведении гибридомной технологии. Принципы подбора злокачественного партнера для гибридизации клеточных линий.</p> <p>Методы стимуляции В-лимфоцитов мыши при подготовке к гибридизации клеточных линий.</p>			
Итого часов в семестре			180	

5.2 Учебно-методические материалы для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине "Генетика".

1. В разработке

6. Фонд оценочных средств для текущего контроля, промежуточной аттестации

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
1-86	Семестр1	УК1, ПК1, ПК2, ПК5, ПК6, ПК9	Устный ответ
1-33	Семестр2	УК1, ПК1, ПК2, ПК5, ПК6, ПК9	Устный ответ

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)
УК – 1 (готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу)			
Знать: главные исторические этапы развития генетики, предмет и задачи дисциплины, связь ее с другими медико-	Представление об истории развития генетики, формировании ее этапов. Знания важнейших понятий, используемых в генетике, краткая	Полное представление об истории развития генетики, формировании ее этапов. Знания основных понятий, используемых в генетике,.	Глубокие знания истории развития генетики, формировании ее этапов. Глубокие знания основных понятий, используемых в

биологическими и медицинскими дисциплинами; основные понятия, используемые в генетике.	характеристика методов, применяемых в медицинской генетике.	характеристика методов, применяемых в медицинской генетике.	генетике, детальная характеристика методов, применяемых в медицинской генетике.
Уметь: охарактеризовать этапы становления генетики, как науки и ее роль на современном этапе, охарактеризовать формы организации наследственной информации человека.	Характеристика основных этапов развития генетики, применение основных терминов и понятий со значительными ошибками, поверхностное описание медико-генетических исследований.	Характеристика этапов развития генетики, применение основных терминов и понятий с незначительными ошибками, описание медико-генетических исследований.	Подробная характеристика этапов развития генетики, применение основных терминов и понятий без ошибок, подробное описание медико-генетических исследований.
Владеть: способностью анализировать роль генетики на современном этапе; навыками анализа данных о формах организации наследственной информации, статистическими методами обработки данных.	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.
ПК – 1 (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 влияния на здоровье человека факторов внешней среды его обитания)			
Знать: значимость передовых технологий при диагностике и лечении хромосомных, моногенных и мультифакториальных заболеваний.	Знать: мероприятия направленные на укрепления здоровья граждан, формирование у них, вопросы профилактики, ранней диагностики, причин возникновения хромосомной, моногенной и мультифакториальной	Знать: мероприятия направленные на укрепления здоровья граждан, формирование у них здорового образа жизни и позитивного мировоззрения, вопросы профилактики, ранней диагностики, причин возникновения хромосомной, моногенной и	Знать: мероприятия направленные на укрепления здоровья граждан, формирование у них здорового образа жизни и позитивного мировоззрения, вопросы профилактики, ранней диагностики, причин возникновения хромосомной, моногенной и

	патологи. Не понимает значимости передовых технологий при диагностике и лечении наследственной патологии.	мультифатораальной патологии. Знает основные передовые технологии при диагностике и лечении наследственной патологии.	мультифатораальной патологии Глубокие знания в применении передовых технологий для профилактики, диагностики и лечения наследственной патологии.
Уметь: составлять план обследования пациента с учетом знаний о передовых методах и технологических возможностях современного диагностического оборудования	Допускает грубые ошибки при составлении плана обследования пациента.	Допускает незначительные ошибки при составлении плана обследования пациента.	Грамотно составляет план обследования пациента, с учётом имеющегося современного диагностического оборудования. Намеченный план помогает предотвратить развитие клинической картины.
Владеть: составлением плана обследования пациента; клинко-генеалогическом методом с расчетом рисков; предупреждением рождения больного ребенка путем осуществления методов первичной и вторичной профилактики.	Владеть: использование полученного материала в конкретных условиях работы с курируемыми пациентами. Ошибки в расчете риска рождения больного ребенка, не может сформировать у пациентов приверженность к здоровому образу жизни.	Владеть: использование полученного материала в конкретных условиях работы с курируемыми пациентами. Успешно формирует у пациентов приверженность к здоровому образу жизни.	Владеть: использование полученного материала в конкретных условиях работы с курируемыми пациентами и их родственниками с целью формирования у конкретного человека здорового образа жизни
ПК – 2 (готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения)			
Знать: методику проведения краткого профилактического консультирования граждан с	Допускает ошибки в знаниях документации по проведению краткого профилактического медицинского	Знание документации по проведению профилактического медицинского осмотра, диспансеризации населения с	Детальные знания в документации по проведению профилактического медицинского осмотра, диспансеризации

<p>выявленными хроническими неинфекционным и заболеваниями и (или) факторами риска их развития, здоровых граждан, а также проведения индивидуального углубленного профилактического консультирования и группового профилактического консультирования граждан с высоким и очень высоким суммарным риском развития генетической патологии</p>	<p>осмотра, диспансеризации населения неинфекционной патологией</p>	<p>неинфекционной патологией</p>	<p>населения неинфекционной патологией. Знает, как проводить индивидуальное углубленное профилактическое консультирование граждан с высоким риском развития генетической патологии.</p>
<p>Уметь: проводить оценку результатов профилактического осмотра или диспансерного наблюдения</p>	<p>Умеет проводить профилактические осмотры для выявления ранних признаков наследственной патологии</p>	<p>Умеет проводить профилактические осмотры для выявления ранних признаков наследственной патологии или профилактики прогрессирования хронических заболеваний</p>	<p>Умеет детально проводить профилактические осмотры для выявления ранних признаков наследственной патологии или профилактики прогрессирования хронических заболеваний</p>
<p>Владеть: проведением сбора и медико-статистическим анализом информации о показателях здоровья населения различных возрастно-половых групп, характеризующих</p>	<p>Владеет методами и схемами проведения профилактических осмотров и диспансеризации населения при наследственной патологии</p>	<p>Владеет методами и схемами проведения профилактических осмотров и диспансеризации населения при наследственной патологии, может применять медико-статистический анализ.</p>	<p>Владеет методами и схемами проведения профилактических осмотров и диспансеризации населения при наследственной патологии, уверенно применяет медико-статистический анализ.</p>

состояние их здоровья			
ПК – 5 (готовность к определению у пациента патологических состояний, симптомов и синдромов заболевания, нозологических форм в соответствие с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем)			
Знать: основы генетики человека, законы передачи наследственной информации, этиологию, патогенез, клиническую картину, частоту встречаемости, методы диагностики, лечения и профилактики наследственной и врожденной патологии; генетику мультифакториальных 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.
Уметь: - определять целесообразность направления пробанда (или семьи) на медико-генетическое консультирование на основе данных семейного анамнеза, результатов клинического осмотра и параклинических исследований; - собрать анамнестические данные и генеалогическую информацию, составить родословную,	Определяет статус пациента; испытывает трудности при оценке диагностической и прогностической ценности обнаруженных симптомов и морфогенетических вариантов; ставит предварительный диагноз заболевания, отмечаются ошибки в определении дополнительного исследования с целью уточнения диагноза	Определяет статус пациента; испытывает незначительные затруднения при оценке диагностической и прогностической ценности обнаруженных симптомов и морфологических вариантов; ставит предварительный диагноз заболевания; намечает дополнительные исследования с целью его уточнения	Определяет статус пациента; правильно оценивает диагностическую и прогностическую ценность обнаруженных симптомов и морфологических вариантов; безошибочно ставит предварительный диагноз; намечает дополнительные исследования с целью его уточнения.

<p>представить её в графическом виде и проанализировать наследование заболевания или признаки в семье;</p> <ul style="list-style-type: none"> - распознавать общие клинические проявления наследственной патологии; - определить при осмотре пациента морфоанатомические особенности (фенотип) с указанием имеющихся пороков и микроаномалий развития; - диагностировать врожденные морфоанатомические варианты отклонений в развитии, правильно понимать (генетически трактовать) и использовать соответствующую терминологию; - сформулировать предположительный диагноз хромосомной патологии и некоторых, наиболее распространённых моногенно наследуемых синдромов 			
<p>Владеть:- навыками осмотра больных и их родственников с</p>	<p>Владеет навыками осмотра больных их родственников; клиничко-генеалогическим</p>	<p>Владеет навыками осмотра больных и их родственников, клиничко-генеалогическим</p>	<p>В полном объеме владеет навыками осмотра больных и их родственников; клиничко-</p>

<p>целью выявления врожденной и наследственной патологии, - устанавливать клинические особенности наследственной патологии клинико-генеалогическим методом с формированием предварительного заключения о типе наследования патологии в конкретной семье - интерпретировать результаты лабораторных методов диагностики наследственных болезней, -алгоритмом постановки диагноза.</p>	<p>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..</p>	<p>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</p>	<p>генеалогическим методом с формированием предварительного заключения о типе наследования патологии в семье; интерпретации результатов лабораторных методов диагностики и алгоритмом постановки предварительного диагноза.</p>
<p>ПК – 6 (готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями)</p>			
<p>Знать: этиологию, патогенез, клиническую картину, частоту встречаемости, методы диагностики, лечения и профилактики наследственной и врожденной патологии</p>	<p>Допускает ошибки в этиологии, патогенезе, клинической картине и диагностике наследственной и врожденной патологии</p>	<p>Знает этиологию, подробный патогенез и клиническую картину, элементы диагностики наследственной и врожденной патологии</p>	<p>Знает подробную этиологию, нюансы патогенеза, подробную и патогномоничную клиническую картину, наследственной и врожденной патологии</p>
<p>Уметь:- собирать анамнез, составлять родословную семьи -распознавать общие</p>	<p>Допускает грубые ошибки в умении: -составлять родословную семьи -распознавать общие клинические - диагностировать</p>	<p>Допускает незначительные ошибки в умении: -составлять родословную семьи -распознавать общие клинические</p>	<p>Не допускает ошибок в умении: -составлять родословную семьи -распознавать общие клинические - диагностировать</p>

<p>клинические - диагностировать врожденные морфоанатомические варианты отклонений в развитии, правильно понимать (генетически трактовать) и использовать соответствующую терминологию; -определить необходимость дополнительного обследования пациента, включая лабораторно-генетические методы (цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические); - обосновать необходимость проведения специальных биохимических методов исследования для диагностики наследственных болезней обмена веществ - обосновать целесообразность проведения молекулярно-генетических методов исследования. - подбирать терапию пациентам с наследственной патологией</p>	<p>врожденные морфоанатомические варианты отклонений в развитии, правильно понимать (генетически трактовать) и использовать соответствующую терминологию; -определить необходимость дополнительного обследования пациента, включая лабораторно-генетические методы (цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические); - обосновать необходимость проведения специальных биохимических методов исследования для диагностики наследственных болезней обмена веществ - обосновать целесообразность проведения молекулярно-генетических методов исследования. - подбирать терапию пациентам с наследственной патологией</p>	<p>- диагностировать врожденные морфоанатомические варианты отклонений в развитии, правильно понимать (генетически трактовать) и использовать соответствующую терминологию; -определить необходимость дополнительного обследования пациента, включая лабораторно-генетические методы (цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические); - обосновать необходимость проведения специальных биохимических методов исследования для диагностики наследственных болезней обмена веществ - обосновать целесообразность проведения молекулярно-генетических методов исследования. - подбирать терапию пациентам с наследственной патологией</p>	<p>врожденные морфоанатомические варианты отклонений в развитии, правильно понимать (генетически трактовать) и использовать соответствующую терминологию; -определить необходимость дополнительного обследования пациента, включая лабораторно-генетические методы (цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические); - обосновать необходимость проведения специальных биохимических методов исследования для диагностики наследственных болезней обмена веществ - обосновать целесообразность проведения молекулярно-генетических методов исследования. - подбирать терапию пациентам с наследственной патологией. Самостоятельно справляется с вышеперечисленными задачами.</p>
---	---	---	--

<p>Владеть: алгоритмом обследования больного с наследственной патологией, тактикой ведения пациента с наследственной патологией.</p>	<p>Использует полученные знания для диагностики и определения направлений лечения пациента с наследственной патологией. Допускает ошибки в планировании алгоритма обследования.</p>	<p>Использует полученные знания для диагностики и определения направлений лечения пациента с наследственной патологией. Верно намечает алгоритм обследования</p>	<p>Использует полученные знания для диагностики и определения нюансов и особенностей индивидуального лечения пациента с наследственной патологией. Верно намечает алгоритм обследования</p>
<p>ПК – 9 (готовность к применению лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации).</p>			
<p>Знать: симптоматическое, патогенетическое и этиологическое лечение наследственной патологии</p>	<p>Знает основы применения симптоматического, патогенетического и этиологического лечение наследственной патологии</p>	<p>Знает как применять симптоматическое, патогенетическое и этиологическое лечение наследственной патологии</p>	<p>Глубокие знания в применении симптоматического, патогенетического и этиологического лечения наследственной патологии</p>
<p>Уметь: назначать различные виды терапии пациентам с наследственной патологией</p>	<p>Умеет распознать показания и противопоказания к назначению тех или иных видов терапии пациенту с наследственной патологией. Допускает ошибки в назначении препаратов.</p>	<p>Умеет распознать показания и противопоказания к назначению тех или иных видов терапии пациенту с наследственной патологией. Допускает незначительные ошибки в назначении препаратов.</p>	<p>Умеет распознать показания и противопоказания к назначению тех или иных видов терапии пациенту с наследственной патологией. Не допускает незначительные ошибки в назначении препаратов.</p>
<p>Владеть: оценкой эффективности и безопасности назначенной терапии для конкретной клинической ситуации</p>	<p>Владеет особенностями применения природные лечебные факторы, лекарственную, немедикаментозную терапию при лечении и реабилитации пациентов Допускает грубые ошибки в оценке эффективности</p>	<p>Владеет особенностями применения природные лечебные факторы, лекарственную, немедикаментозную терапию при лечении и реабилитации пациентов. Допускает незначительные ошибки в оценке</p>	<p>Владеет особенностями применения природные лечебные факторы, лекарственную, немедикаментозную терапию при лечении и реабилитации пациентов. Не допускает грубые ошибки в оценке эффективности</p>

	назначенной терапии.	эффективности назначенной терапии.	назначенной терапии.
--	----------------------	------------------------------------	----------------------

6.3. Оценочные средства для текущего контроля успеваемости

Задания в тестовой форме.

Примеры заданий в тестовой форме :

1. Молекула ДНК состоит из следующих химических соединений:

- А. Аминокислот
- Б. Сахара(рибозы), фосфатных групп и азотистых оснований
- В. Сахара(дезоксирибозы), фосфатных групп и азотистых оснований.
- Г. Аминокислот, фосфатных групп и азотистого основания
- Д. Сахара(рибозы). аминокислот.

Ответ В.

2. Секвенирование ДНК представляет собой:

- А. Определение последовательности аминокислот в белке
- Б. Определение последовательности нуклеотидов ДНК
- В. Метод "сортировки хромосом.
- Г. Исследование взаимодействия ДНК с белками
- Д. Исследование идентификации белков.

Ответ Б.

3. Синдром Шерешевского-Тернера диагностируется в пубертатном периоде и характеризуется:

- 1. Аменореей
- 2. Половым инфантилизмом
- 3. Низким ростом
- 4. Выраженным снижением интеллекта.

4. Инструкция. Выберите правильный ответ по схеме.

- А. Если правильны ответы 1,2,3.
- Б. Если правильны ответы 1 и 3.
- В. Если правильны ответы 2 и 4
- Г. Если правильный ответ 4
- Д. Если правильный ответ 1,2,3,4.

Примеры контрольных вопросов:

- 1. Этиология моногенных заболеваний. Типы генных мутаций.
- 2. Этиология, патогенез и особенности клинической картины муковисцидоза. Диагностика и лечение.
- 3. Цитогенетические диагностики наследственных болезней.

Примеры ситуационных задач :

1. На осмотре у врача-невролога 4-х месячная девочка с жалобами на задержку в психомоторном развитии. При осмотре ребенка обнаружилась выраженная мышечная гипотония, отсутствие сухожильных рефлексов, отставание в моторном развитии. Из анамнеза известно, что в течение беременности отмечалось недостаточно активное шевеление плода.

- а) Предварительный диагноз
- б) Как наследуется данная патология?
- в) Какое дополнительное исследование необходимо провести для подтверждения диагноза.
- г) Рассчитайте вероятность рождения здорового ребенка в семье, если отец и мать клинически здоровы.
- д) Прогноз для пациента

Диагноз заболевания: спинная амиотрофия Верднига-Гоффмана. Тип наследования заболевания аутосомно-рецессивный. Дополнительное исследование для подтверждения диагноза - определение мутаций в гене SMN 1. Вероятность рождения здорового ребенка в семье 75%. Обычно пациенты погибают на 1-ом году жизни от дыхательной недостаточности на фоне рецидивирующих пневмоний и ателектазов.

2. В детскую реанимацию на 8-ом дне жизни поступила девочка с гепатоспленомегалией, асцитом, иктеричностью кожных покровов, диспептическими расстройствами, вялостью и затемнением сознания. Симптомы начали проявляться с первых суток жизни и нарастали на фоне грудного вскармливания. Из анамнеза известно, что это третий ребенок в семье, двое старших мальчиков здоровы.

- а) Предположительный диагноз
- б) Какое исследование нужно провести для подтверждения диагноза?
- в) Какие типы данного заболевания Вы знаете?
- г) Основной вид терапии заболевания?
- д) Рассчитайте вероятность рождения последующего здорового ребенка в семье.

Диагноз заболевания: галактоземия. Исследование для подтверждения диагноза - определение мутаций в гене GALT. Известны три типа заболевания: 1 тип- обусловлен недостаточностью фермента галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы 2 тип- обусловлен недостаточностью фермента галактокиназы. 3 тип- обусловлен недостаточностью фермента уридилфосфогалактозо-4-эпимеразы. Лечение: срочный перевод ребенка на безлактозную диету. Вероятность рождения здорового ребенка в семье составляет 75%.

Примеры презентаций-рефератов:

1. Капиллярное секвенирование по Сенгеру и секвенирование нового поколения(NGS). Принципы методов. Применение их в медицине.

2. Полимеразная цепная реакция (ПЦР). Принцип метода. Устройство ПЦР - лаборатории. Применение методов ПЦР в медицине.

Критерии оценки при опросе:

- Оценка "отлично" выставляется ординатору, если он глубоко и прочно усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его излагает, умеет тесно увязывать теорию с практикой, свободно справляется с задачами, вопросами и другими видами применения знаний, причем не затрудняется с ответом при видоизменении заданий, использует в ответе материал монографической литературы, правильно обосновывает принятое решение, владеет разносторонними навыками и приемами выполнения практических задач.

- Оценка "хорошо" выставляется ординатору, если он твердо знает материал, грамотно и по существу излагает его, не допуская существенных неточностей в ответе на вопрос, правильно применяет теоретические положения при решении практических вопросов и задач, владеет необходимыми навыками и приемами их выполнения.

- Оценка "удовлетворительно" выставляется ординатору, если он имеет знания только основного материала, но не усвоил его деталей, допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушения логической последовательности в изложении программного материала, испытывает затруднения при выполнении практических работ.

- Оценка "неудовлетворительно" выставляется ординатору, который не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, неуверенно, с большими затруднениями выполняет практические работы. Как правило, оценка "неудовлетворительно" ставится ординаторам, которые не могут продолжить обучение без дополнительных занятий по соответствующей дисциплине.

Для стандартизированного контроля (тестовые задания с эталоном ответа):

- Оценка «отлично» выставляется при выполнении без ошибок более 85 % заданий.

- Оценка «хорошо» выставляется при выполнении без ошибок более 65 % заданий.

- Оценка «удовлетворительно» выставляется при выполнении без ошибок более 50 % заданий.

- Оценка «неудовлетворительно» выставляется при выполнении без ошибок равного или менее 50 % заданий.

Для оценки решения ситуационной задачи:

- Оценка «отлично» выставляется, если задача решена грамотно, ответы на вопросы сформулированы четко. Эталонный ответ полностью

соответствует решению ординатора, которое хорошо обосновано теоретически.

- Оценка «хорошо» выставляется, если задача решена, ответы на вопросы сформулированы не достаточно четко. Решение ординатора в целом соответствует эталонному ответу, но не достаточно хорошо обосновано теоретически.

- Оценка «удовлетворительно» выставляется, если задача решена не полностью, ответы не содержат всех необходимых обоснований решения.

- Оценка «неудовлетворительно» выставляется, если задача не решена или имеет грубые теоретические ошибки в ответе на поставленные вопросы

Для оценки рефератов:

- Оценка «отлично» выставляется, если реферат соответствует всем требованиям оформления, представлен широкий библиографический список. Содержание реферата отражает собственный аргументированный взгляд ординатора на проблему. Тема раскрыта всесторонне, отмечается способность ординатора к интегрированию и обобщению данных первоисточников, присутствует логика изложения материала. Имеется иллюстративное сопровождение текста.

- Оценка «хорошо» выставляется, если реферат соответствует всем требованиям оформления, представлен достаточный библиографический список. Содержание реферата отражает аргументированный взгляд ординатора на проблему, однако отсутствует собственное видение проблемы. Тема раскрыта всесторонне, присутствует логика изложения материала.

- Оценка «удовлетворительно» выставляется, если реферат не полностью соответствует требованиям оформления, не представлен достаточный библиографический список. Аргументация взгляда на проблему не достаточно убедительна и не охватывает полностью современное состояние проблемы. Вместе с тем присутствует логика изложения материала.

- Оценка «неудовлетворительно» выставляется, если тема реферата не раскрыта, отсутствует убедительная аргументация по теме работы, использовано не достаточное для раскрытия темы реферата количество литературных источников.

6.4. Оценочные средства для промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины

6.4.1 Форма промежуточной аттестации в 1 семестре – зачет, во втором - экзамен.

6.4.2 Порядок проведения промежуточной аттестации

6.4.2 Порядок проведения промежуточной аттестации

Процедура проведения и оценивания зачета

Зачет проходит в форме устного опроса. Ординатору достается вариант билета путем собственного случайного выбора и предоставляется 30 минут на подготовку. Защита готового решения происходит в виде собеседования, на что отводится 15 минут (I). Билет состоит из 4 вопросов (II),. Критерии сдачи зачета (III):

«Зачтено» - выставляется при условии, если ординатор 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 ординатор показывает значительные затруднения при ответе на предложенные основные и дополнительные вопросы; при условии отсутствия ответа на основной и дополнительный вопросы.

Если зачет дифференцированный, то можно пользоваться следующими критериями оценивания:

Оценка «отлично» выставляется, если ординатор показал глубокое полное знание и усвоение программного материала учебной дисциплины в его взаимосвязи с другими дисциплинами и с предстоящей профессиональной деятельностью, усвоение основной литературы, рекомендованной рабочей программой учебной дисциплины, знание дополнительной литературы, способность к самостоятельному пополнению и обновлению знаний.

Оценки «хорошо» заслуживает ординатор, показавший полное знание основного материала учебной дисциплины, знание основной литературы и знакомство с дополнительной литературой, рекомендованной рабочей программой, способность к пополнению и обновлению знаний.

Оценки «удовлетворительно» заслуживает ординатор, показавший при ответе знание основных положений учебной дисциплины, допустивший отдельные погрешности и сумевший устранить их с помощью преподавателя, знакомый с основной литературой, рекомендованной рабочей программой.

Оценка «неудовлетворительно» выставляется, если при ответе выявились существенные пробелы в знаниях ординатора основных положений учебной дисциплины, неумение даже с помощью преподавателя сформулировать правильные ответы на вопросы билета.

Экзамен проводится по билетам в форме устного собеседования. Ординатору достается экзаменационный билет путем собственного случайного выбора и предоставляется 45 минут на подготовку. Защита готового решения происходит в виде собеседования, на что отводится 20 минут.

Экзаменационный билет содержит один вопрос и тестовое задание вопроса.

Критерии выставления оценок:

□ Оценка «отлично» выставляется, если ординатор показал глубокое полное знание и усвоение программного материала учебной дисциплины в его взаимосвязи с другими дисциплинами и с предстоящей профессиональной деятельностью, усвоение основной литературы, рекомендованной рабочей программой учебной дисциплины, знание дополнительной литературы, способность к самостоятельному пополнению и обновлению знаний и ответил правильно не менее, чем на 90% тестовых вопросов.

□ Оценки «хорошо» заслуживает ординатор, показавший полное знание основного материала учебной дисциплины, знание основной литературы и знакомство с дополнительной литературой, рекомендованной рабочей программой, способность к пополнению и обновлению знаний и ответил верно не менее, чем на 80% тестовых вопросов.

□ Оценки «удовлетворительно» заслуживает ординатор, показавший при ответе на экзамене знание основных положений учебной дисциплины, допустивший отдельные погрешности и сумевший устранить их с помощью преподавателя, знакомый с основной литературой, рекомендованной рабочей программой и ответил верно не менее, чем на 70% тестовых вопросов

□ Оценка «неудовлетворительно» выставляется, если при ответе выявились существенные пробелы в знаниях ординатора основных положений учебной дисциплины, неумение даже с помощью преподавателя сформулировать правильные ответы на вопросы экзаменационного билета и/или ответил верно менее чем на 70% тестовых вопросов.

6.4.3 Фонд оценочных средств для промежуточной аттестации

Представлен в приложении №1

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. Ньюсбаум 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 для студентов лечебного, педиатрического и медико-профилактического фак. / Ряз. гос. мед.ун-т; сост. и пер. А.С. Стариков.- Рязань : РИО РязГМУ, 2015.- 104 с.

5. Гинтер Е.К. Медицинская генетика : Учеб.для студентов мед.вузов. - М. : Медицина, 2003. - 448с. : ил. - (Учеб.лит.Для студентов мед.вузов). - Библиогр.: С. 443-444. - ISBN 5-225-04327-5 : 436-36.

6. Мутовин Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - ISBN 978-5-9704-1152-0. <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411520.html>

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

1. Официальный сайт Российского общества медицинских генетиков <http://www.romg.org>
2. ЭБС "Консультант врача" www.rosmedlib.ru
3. ЭБС "Консультант студента" www.studmedlib.ru
4. Библиографическая и реферативная база данных Scopus. Ссылка на ресурс: www.scopus.com.

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

9.1. Перечень лицензионного программного обеспечения:

9.2. Перечень электронно-библиотечных систем (ЭБС):

ЭБС "Консультант студента ВПО и СПО, доступ предоставлен зарегистрированному пользователю университета с любого домашнего компьютера. Доступ предоставлен по ссылке "www.studmedlib.ru и www.medcollegelib.ru соответственно.

Национальная электронная библиотека ("НЭБ"). Ссылка на ресурс <http://нэб.рф/>

Электронная библиотека университета <http://lib.local/>

Библиографическая и реферативная база данных scopus. Ссылка на ресурс www.scopus.com/

Коллекция полнотекстовых книг по психологии proquest ebrary-
psychology and social work. Доступ предоставлен по ссылке
<http://site.ebrary.com/lib/rzgmu>.

Коллекция книг эбс "юрайт". Доступ предоставлен по ссылке "[юрайт](http://biblio-online.ru)"
biblio-online.ru

Polpred.com. обзор сми. Доступ на polpred.com открыт со всех
компьютеров библиотеки и внутренней сети. <http://polpred.com>.

**10. Методические указания для ординаторов по освоению
дисциплины "Генетика".**

Представлены в приложении №2

**12. Материально-техническая база, необходимая для осуществления
образовательного процесса по дисциплине "Генетика".**

Представлена в приложении № 3

13. Сведения об обновлении рабочей программы дисциплины

Представлены в приложении № 4

Фонды оценочных средств для проверки уровня сформированности компетенций (части компетенций) для промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины

Оценивается совокупная сформированность следующих компетенций:

УК1: готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу

ПК1: 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

ПК 2: готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения

ПК 5: готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем

ПК 6: готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями

ПК 9: готовность к применению природных лечебных факторов, лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации и санаторно-курортном лечении

Типовые задания для оценивания результатов сформированности компетенции на уровне «Знать» (воспроизводить и объяснять учебный материал с требуемой степенью научной точности и полноты):

Контрольные вопросы для индивидуального собеседования:

1. Цитогенетический и молекулярно-цитогенетические методы: их суть и возможности.

2. Роль наследственности в патологии. Особенности клинических проявлений наследственной патологии. Классификация наследственных болезней.

Типовые задания для оценивания результатов сформированности компетенции на уровне «Уметь» (решать типичные задачи на основе воспроизведения стандартных алгоритмов решения):

1. Заболевания, в основе которых лежат генные мутации (моногенные болезни):

а) Синдром Вольфа-Хиршхорна

б) Фенилкетонурия

в) Гепатолентикулярная дегенерация

г) Сахарный диабет 1 типа.

Ответ. б,в

2. При клиническом обследовании ребенка заподозрена наследственная болезнь обмена веществ. Какие методы лабораторного исследования можно применить для уточнения диагноза.

Ответ: биохимические, молекулярно-генетические.

3. При клиническом обследовании у больного заподозрено хромосомное заболевание. Какие методы лабораторной диагностики необходимо применить для уточнения диагноза.

Ответ: цитогенетические или молекулярно-цитогенетические.

Типовые задания для оценивания результатов сформированности компетенции на уровне «Владеть» (решать усложненные задачи на основе приобретенных знаний, умений и навыков, с их применением в нетипичных ситуациях, формируется в процессе практической деятельности):

Ситуационная задача:

В отделение реанимации новорожденных поступил доношенный мальчик с выраженной задержкой физического развития (масса тела-2100, рост-45 см). При осмотре выявлена микроцефалия, дефект скальпа, двусторонняя расщелина верхней губы и неба, постаксиальная полидактилия, мошоночная гипоспадия. На Эхо-КГ-врожденный порок сердца (дефект межпредсердной перегородки).

а) Предположительный диагноз

б) Какое исследование нужно провести для подтверждения диагноза?

в) Какой тип мутации лежит в основе данной патологии?

г) Какой кариотип у данного пациента?

д) Назовите способы профилактики заболевания.

Ответ. а) Синдром Патау. б) Цитогенетическое исследование в) Численная хромосомная мутация- трисомия. г) 47,XY +13. д). Пренатальная диагностика.

**Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины.
Самостоятельная работа (выполнение реферата)**

Реферат (от лат. *referre* – сообщать, докладывать) – это краткое изложение в письменном виде содержания научной работы, литературных источников по выбранной теме или научной проблеме.

Цель написания реферата – сформировать у ординаторов первоначальные навыки научно-исследовательской работы.

Основные задачи выполнения реферативной работы

- развитие мышления и творческих способностей ординатора,
- приобретение навыков самостоятельной работы,
- обучение методам поиска, систематизации и обобщения материалов информационных источников,
- формирование навыков анализа и критической оценки исследуемого научного и практического материала,
- расширение профессионального кругозора.

Последовательность подготовки рефератов

Работа ординаторов над рефератом по дисциплине «Генетика» состоит из следующих этапов:

- выбор темы на основе тематики, разработанной кафедрой;
- подбор литературы по этой теме в библиотеке;
- написание реферата;
- защита реферата.

Подготовка любого реферата начинается с ознакомления и осмысления содержания по теме, а затем анализа материала группы источников и определение сведений, которые должны войти в реферат. Затем в логическое целое синтезируется и обобщается необходимая информация в соответствии с целями реферата.

Общие требования к структуре и содержанию реферата

Реферат имеет следующую структуру:

- титульный лист,
- содержание,
- введение,
- основное содержание темы,
- заключение,
- список использованной литературы,
- приложения (при необходимости).

Реферат начинается с *титульного листа*. На следующей странице после титульного листа представляется *содержание*. В содержании указывается наименование основных пунктов работы и номера страниц.

Введение предшествует основному содержанию работы. В нем необходимо отразить актуальность выбранной темы, обозначить основные проблемы, которые будут рассмотрены в работе, обосновать причины выбора темы. Во введении рекомендуется также отметить, в каких произведениях ученых рассматривается изучаемая проблема, сформулировать цель и задачи исследования по выбранной теме.

Основная часть работы должна содержать материал, позволяющий наиболее полно раскрыть тему реферата. В этой части необходимо уделить внимание глубокому теоретическому освещению темы, а также увязать теоретические положения с практикой. Основная часть должна быть разделена на главы, которые, при необходимости, разбиваются на параграфы, разделы.

В *заключении* ординаторам необходимо самостоятельно сформулировать основные выводы и обобщения, а также разработать практические рекомендации. Все выводы, обобщения и рекомендации должны быть обоснованы и подтверждаться материалом, изложенным в работе.

Список литературы должен составляться в соответствии с требованиями ГОСТ к оформлению библиографии.

В рефератах принято использовать построение библиографических списков в порядке первого упоминания в тексте. Ссылки на используемую литературу указываются в квадратных скобках по тексту по мере упоминания источника, например, [1]. Таким образом, первый упомянутый источник будет стоять в списке литературы под номером 1.

После списка литературы приводятся *приложения*, куда могут войти статистические данные, таблицы, схемы, рисунки, графики, законодательные и нормативные документы по теме работы, вспомогательный материал, который в основном тексте может информационно «перегрузить» главу или параграф.

В Приложении 4 приведен пример структуры реферата.

Требования к оформлению реферата

Объем реферата должен составлять 15–20 страниц машинописного текста.

Шрифт Times New Roman, 14 пт, интервал – 1,5. Поля: сверху и снизу – 2 см, слева – 3 см, справа – 1,5 см. Текст пишется с одной стороны листа. Страницы должны быть пронумерованы и сброшюрованы. Все страницы работы нумеруются арабскими цифрами. Номера страниц проставляются в правом нижнем углу.

Титульный лист не нумеруется. Каждый раздел работы («Введение», «Глава», «Заключение» и т.п.) начинается с новой страницы. Точку в конце заголовка не ставят. Если заголовок состоит из двух предложений, их разделяют точкой.

Слова, набранные на отдельной строке прописными буквами («Содержание», «Введение», «Заключение», «Список литературы», «Приложение»), служат заголовками соответствующих разделов и не нумеруются.

Расстояние между заголовками и текстом должно быть равно 2 интервалам. Расстояние между заголовками раздела и подраздела – 1 интервал.

Главы работы должны иметь порядковые номера, обозначенные арабскими цифрами. Параграфы нумеруют в пределах каждой главы. Номера параграфов состоят из номеров главы и параграфа, разделенных точкой. Например, «2.3» (третий параграф второй главы).

Составными частями работы служат таблицы, схемы, графики, диаграммы, рисунки, формулы и т.д.

Нумерация таблиц и рисунков может быть 2-х видов: 1) сквозная; 2) нумерация в пределах главы. В последнем случае номер таблицы или рисунка состоит из номера главы и порядкового номера таблицы/рисунка, разделенных точкой.

Оформление таблиц. Таблицы следует нумеровать арабскими цифрами. Слово «таблица» с номером помещается в правый край. Название таблицы следует помещать над таблицей по центру без абзацного отступа. Если таблица заимствована из других источников, необходимо указать ссылку на источник информации.

Оформление рисунков, схем, графиков. Нумерация и название помещаются под рисунком, схемой, графиком и, вне зависимости от разновидности изображаемого, носят название – рисунок. Например «Рис. 1. Схема защитного заземления». Каждый рисунок, если он заимствован из другого источника, должен иметь ссылку на источник информации.

Ссылки на источники из интернет-ресурсов: ординаторы могут при написании работы использовать материал, размещенный на сайтах интернет-ресурсов. При этом следует указать название материала, а затем указать ссылку на сайт. Рекомендации по оформлению таких ссылок приведены в Приложении 2.

Основные ошибки ординаторов при работе над рефератом и курсовой работой: переписывание материалов из выбранных литературных источников, переписывание друг у друга одной и той же работы; заимствование работы из Интернета.

Защита реферата

Для защиты реферата ординатор готовит презентацию и доклад. Презентация должна состоять из 7–10 слайдов. Продолжительность доклада – 5 мин. Структура презентации и доклада должна соответствовать структуре реферата: введение, основная часть, заключение.

Справка
о материально-техническом обеспечении рабочей программы дисциплины
"Генетика".

(название дисциплины)

№ 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. 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.
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.

		Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы
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	Научная библиотека. 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 и фармацевтической 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.

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

1. Обучение инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья

при необходимости осуществляется кафедрой на основе адаптированной рабочей программы с использованием специальных методов обучения и дидактических материалов, составленных с учетом особенностей психофизического развития, индивидуальных возможностей и состояния здоровья таких обучающихся (обучающегося).

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

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

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

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

- надлежащими звуковыми средствами воспроизведение информации;

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

- возможность беспрепятственного доступа обучающихся в учебные помещения, туалетные комнаты и другие помещения кафедры. В случае невозможности беспрепятственного доступа на кафедру организовывать учебный процесс в специально оборудованном классе (ул. Высоковольтная, 9, каб. 11)

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

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

Учебно-методические материалы для самостоятельной работы обучающихся из числа инвалидов и лиц с ограниченными возможностями

здоровья предоставляются в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья и восприятия информации:

Категории ординаторов	Формы
С нарушением слуха	- в печатной форме; - в форме электронного
С нарушением зрения	- в печатной форме увеличенным шрифтом; - в форме электронного документа;
С нарушением опорно-двигательного аппарата	- в печатной форме; - в форме электронного документа;

Данный перечень может быть конкретизирован в зависимости от контингента обучающихся.

5. Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине.

5.1 Перечень фондов оценочных средств, соотнесённых с планируемыми результатами освоения образовательной программы.

Для ординаторов с ограниченными возможностями здоровья

Категории ординаторов	Виды оценочных средств	Формы контроля и оценки результатов обучения
С нарушением слуха	тест	преимущественно письменная проверка
С нарушением зрения	собеседование	преимущественно устная проверка (индивидуально)
С нарушением опорно-двигательного аппарата	решение дистанционных тестов, контрольные вопросы	организация контроля с помощью электронной оболочки MOODLE, письменная проверка

Обучающимся с, относящимся к категории инвалидов и лиц, с ограниченными возможностями здоровья увеличивается время на подготовку ответов к зачёту, разрешается подготовка к зачету с использованием дистанционных образовательных технологий.

5.2 Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующие этапы формирования компетенций.

При проведении процедуры оценивания результатов обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья предусматривается использование технических средств, необходимых им в связи с их индивидуальными особенностями.

Процедура оценивания результатов обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по дисциплине предусматривает предоставление информации 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.

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.

Данный перечень может быть конкретизирован в зависимости от контингента обучающихся.

При проведении процедуры оценивания результатов обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по дисциплине (модулю) обеспечивается выполнение следующих дополнительных требований в зависимости от индивидуальных особенностей обучающихся:

1. инструкция по порядку проведения процедуры оценивания предоставляется в доступной форме (устно, в письменной форме, устно с использованием услуг сурдопереводчика);
2. доступная форма предоставления заданий оценочных средств (в печатной форме, в печатной форме увеличенным шрифтом, в форме электронного документа, задания зачитываются ассистентом, задания предоставляются с использованием сурдоперевода);
3. доступная форма предоставления ответов на задания (письменно на бумаге, набор ответов на компьютере, с использованием услуг ассистента, устно).

При необходимости для обучающихся с ограниченными возможностями здоровья и инвалидов процедура оценивания результатов обучения по дисциплине (модулю) может проводиться в несколько этапов.

Проведение процедуры оценивания результатов обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья допускается с использованием дистанционных образовательных технологий.

6. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины.

Для освоения дисциплины инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья предоставляются основная и дополнительная учебная литература в виде электронного документа в фонде библиотеки и / или в электронно-библиотечных системах. А также предоставляются бесплатно специальные учебники и учебные пособия, иная учебная

литература и специальные технические средства обучения коллективного и индивидуального пользования, а также услуги сурдопереводчиков и тифлосурдопереводчиков.

7. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины

В освоении дисциплины инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья большое значение имеет индивидуальная работа. Под индивидуальной работой подразумевается две формы взаимодействия с преподавателем: индивидуальная учебная работа (консультации), т.е. дополнительное разъяснение учебного материала и углубленное изучение материала с теми обучающимися, которые в этом заинтересованы, и индивидуальная воспитательная работа. Индивидуальные консультации по предмету являются важным фактором, способствующим индивидуализации обучения и установлению воспитательного контакта между преподавателем и обучающимся инвалидом или обучающимся с ограниченными возможностями здоровья.

8. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине

Освоение дисциплины инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья осуществляется с использованием средств обучения общего и специального назначения:

- лекционная аудитория - мультимедийное оборудование, мобильный радиокласс (для ординаторов с нарушениями слуха); источники питания для индивидуальных технических средств;
 - учебная аудитория для практических занятий (семинаров) мультимедийное оборудование, мобильный радиокласс (для ординаторов с нарушениями слуха);
 - учебная аудитория для самостоятельной работы - стандартные рабочие места с персональными компьютерами; рабочее место с персональным компьютером, с программой экранного доступа, программой экранного увеличения и брайлевским дисплеем для ординаторов с нарушением зрения.
- В каждой аудитории, где обучаются инвалиды и лица с ограниченными возможностями здоровья, должно быть предусмотрено соответствующее количество мест для обучающихся с учётом ограничений их здоровья.

