

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Калинин Р.Е.  
Должность: Ректор  
Дата подписания: 25.02.2026 14:51:24  
Уникальный программный ключ:  
40e1d729392b27c8c3c5e4145020da90ba799b43



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 №10 от 20.05.2025 г.

|                              |  |
|------------------------------|--|
| Рабочая программа дисциплины | Генетические технологии в медицине   |
| Образовательная программа    | Основная профессиональная образовательная программа высшего образования – программа специалитета по специальности 31.05.02 Педиатрия |
| Квалификация                 | Врач - педиатр   |
| Форма обучения               | очная  |

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

| ФИО             | Ученая степень,<br>ученое звание | Место работы<br>(организация)       | Должность                           |
|-----------------|----------------------------------|-------------------------------------|-------------------------------------|
| Якубовский Г.И. | канд. мед. наук                  | ФГБОУ ВО РязГМУ<br>Минздрава России | доцент кафедры                      |
| Шумская Е.И.    |                                  | ФГБОУ ВО РязГМУ<br>Минздрава России | старший<br>преподаватель<br>кафедры |

Рецензент (ы):

| ФИО               | Ученая степень,<br>ученое звание | Место работы<br>(организация)       | Должность                  |
|-------------------|----------------------------------|-------------------------------------|----------------------------|
| Крапивникова О.В. | канд. биол. наук                 | ФГБОУ ВО РязГМУ<br>Минздрава России | доцент кафедры<br>биологии |
| Лазутина Г.С.     | канд. мед. наук, доц.            | ФГБОУ ВО РязГМУ<br>Минздрава России | доцент кафедры<br>анатомии |

Одобрено учебно-методической комиссией по специальности Педиатрия  
Протокол № 9 от 17.04. 2025 г.

Одобрено учебно-методическим советом.  
Протокол № 5 от 24.04. 2025г

Нормативная справка.

Рабочая программа дисциплины «Генетические технологии в медицине» разработана в соответствии с:

|   |  |
|---|--|
| <b>ФГОС ВО</b>  | Приказ Минобрнауки России от 12.08.2020 № 965 "Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования - специалитет по специальности 31.05.02 Педиатрия"  |
| <b>Порядок организации и осуществления образовательной деятельности</b> | Приказ Министерства науки и высшего образования РФ от 6 апреля 2021 г. № 245 "Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования - программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры" |

## 1. Перечень планируемых результатов обучения

| Формируемые компетенции  | Планируемые результаты обучения   |  |
|--|---|--|
| <p>ОПК-5 Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач</p> | <p>ОПК-5.1. Определяет морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы организма человека в профессиональной деятельности</p> <p>ОПК-5.2. Владеет алгоритмом клинико-лабораторной, инструментальной и функциональной диагностики при решении профессиональных задач</p> <p>ОПК-5.3. Оценивает морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для интерпретации результатов клинико-лабораторной, инструментальной и функциональной диагностики при решении профессиональных задач</p> | <p><b>Знать:</b></p> <p>1. основные принципы и подходы к изучению наследственности человека; 2. эпидемиологию и основы популяционно-статистических исследований наследственных болезней; 3. основные закономерности генетики развития человека; 4. особенности структуры генома человека; 5. особенности кариотипа человека в норме и патологии; 6. этиологию и патогенез, клинические и молекулярно-генетические характеристики различных групп наследственной и врожденной патологии; 7. механизмы развития мультифакторных заболеваний; 8. цели и задачи медико-генетического консультирования; 9. основные принципы профилактики наследственных заболеваний; 10. основные принципы лечения наследственных заболеваний; 11. задачи фармакогенетики.</p> <p><b>Уметь:</b></p> <p>1. аргументировать свою позицию при предполагаемом диагнозе наследственного заболевания, в т.ч. по вопросам применения генетических технологий для проведения дифференциальной диагностики; 2. участвовать в дискуссиях и обсуждениях научных проблем в области генетики человека и медицинской генетики; 3. анализировать и сопоставлять результаты генетических обследований для решения профессиональных задач</p> <p><b>Владеть:</b></p> <p>1. навыками критического анализа и оценки современных научных достижений в области генетики человека и медицинской генетики при решении профессиональных задач; 2. интегрировать полученные знания в решение практических</p> |

|  |  |  |
|--|--|--|
|  |  | задач; 3. генерировать новые решения в своей профессиональной деятельности при использовании генетических технологий   |
| ПК-1 Способен проводить обследование детей с целью установления диагноза | <p>ПК-1.1. Получает данные о родителях, ближайших родственниках и лицах, осуществляющих уход за ребенком, собирает анамнез жизни ребенка</p> <p>ПК-1.2. Получает информацию о перенесенных болезнях, хирургических вмешательствах (какие и в каком возрасте), профилактических прививках</p> <p>ПК-1.3. Собирает анамнез заболевания</p> <p>ПК-1.4. Оценивает состояние и самочувствие ребенка</p> <p>ПК-1.5. Направляет детей на лабораторное и инструментальное обследование, на консультацию к врачам-специалистам в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи; при необходимости информирует родителей детей (их законных представителей) и детей старше 15 лет о подготовке к лабораторному и инструментальному обследованию</p> <p>ПК-1.6. Направляет детей на госпитализацию в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>ПК-1.7. Оценивает клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной и неотложной, паллиативной помощи детям</p> | <p><b>Знать:</b> биохимические и цитологические основы наследственности; закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.</p> <p><b>Уметь:</b> проводить опрос и вести учет детей с наследственной патологией; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; проводить предварительную диагностику наследственных болезней.</p> <p><b>Владеть:</b> навыками осмотра больных детей и их родственников с целью выявления врожденной и наследственной патологии, установления клинических особенностей наследственной патологии клинико-генеалогическим методом, интерпретацией результатов пренатального и неонатального скрининга.</p> |

|  |   |  |
|--|---|--|
|  | ПК-1.8. Проводит дифференциальный диагноз с другими болезнями и устанавливает диагноз в соответствии с действующей Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем |  |
|--|---|--|

## 2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Генетические технологии в медицине» относится к Вариативной части ОПОП специалитета, факультативная дисциплина.

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 патогенез 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 патогенез 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; типы мутаций, 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.

### Патологическая физиология.

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

Умения: интерпретировать результаты наиболее распространенных методов лабораторной и функциональной диагностики для выявления патологических процессов; обосновать характер патологического процесса и его клинические проявления, принципы патогенетической терапии наиболее распространенных заболеваний.

2. Знания и умения, приобретенные на дисциплине "Генетические технологии в медицине" необходимы для изучения последующих дисциплин: терапия, неврология, акушерство и гинекология, онкология, клиническая лабораторная диагностика.

### 3. Объем дисциплины и виды учебной работы

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

| Вид учебной работы                                 | Всего часов | Семестр   |
|--|-------------|-----------|
|  |             | 10        |
| <b>Контактная работа</b>                           | <b>32</b>   | <b>32</b> |
| В том числе:                                       |             |           |
| Лекции   |             |           |
| Лабораторные работы (ЛР)                           |             |           |
| Практические занятия (ПЗ)                          | 32          | 32        |
| Семинары (С)                                       |             |           |
| <b>Самостоятельная работа (всего)</b>              | <b>40</b>   | <b>40</b> |
| В том числе:                                       |             |           |
| Проработка материала лекций, подготовка к занятиям | 30          | 30        |
| Самостоятельное изучение тем                       | 4           | 4         |
| Реферат  | 2           | 2         |
| Подготовка к зачету                                | 4           | 4         |
| Вид промежуточной аттестации (зачет, экзамен)      | зачет       | зачет     |
| Общая трудоемкость                                 | час.        | 72        |
|  | з.е.        | 2         |

### 4. Содержание дисциплины

#### 4.1 Контактная работа

#### Семинары, практические работы

| № раздела  | № семинара, ПР | Темы семинаров, практических занятий  | Кол-во часов | Формы текущего контроля |
|------------|----------------|---|--------------|-------------------------|
| Семестр 10 |                |   |              |                         |
| 1          | 1              | <b>Общие вопросы медицинской генетики.</b><br>Цели и задачи медицинской генетики.<br>Перспективы развития медицинской генетики.<br>Постановление Правительства РФ от 22.04.2019 N 479 (ред. от 17.10.2019) "Об утверждении Федеральной научно-технической программы развития генетических технологий на 2019 - 2027 годы".<br>Молекулярные основы наследственности.<br>Методы выделения и особенности работы с нуклеиновыми кислотами в лабораторной практике. Стабильность материала.<br>Особенности забора материала для молекулярно-генетических исследований. | 4            | С, Т                    |
| 2          | 2              | <b>Наследственная патология человека</b><br>Классификация мутаций, их клиническое   | 4            | С,ЗС, П                 |

| № раздела | № семинара, ПР | Темы семинаров, практических занятий  | Кол-во часов | Формы текущего контроля |
|-----------|----------------|---|--------------|-------------------------|
|           |                | <p>значение. Классификация наследственной патологии. Врожденные аномалии и пороки развития: классификация, этиопатогенез, периоды возникновения Семиотика наследственной патологии.</p> <p>Репродуктивная генетика. Диагностика мужского бесплодия (делеции локуса AZF и мутации гена CFTR). Анализ генетических мутаций и полиморфизмов, ассоциированных с женским бесплодием: дефекты генов фолатного цикла и метаболизма витамина B12, факторов свертывания крови, метаболизма гормонов, факторов роста, II фазы детоксикации, дисфункции эндотелия, иммунной системы.</p>   |              |                         |
|           | 3              | <p><b>Наследственная патология человека</b> Анализ генетической предрасположенности в неврологии и психиатрии, офтальмологии, кардиологии.</p> <p>Иммуногенетика. Анализ генетических мутаций и полиморфизмов, ассоциированных с иммунологическими нарушениями: интерлейкины, система HLA (главный комплекс гистосовместимости, его компоненты и их роль). Значение в профилактике аутоиммунных, инфекционных и онкологических заболеваний. HLA-типирование и его роль в медицине.</p> <p>Коллоквиум № 1 «основы медицинской генетики, наследственная патология человека»</p>   | 4            | С,ЗС, П, КР             |
| 3         | 4              | <p><b>Методы медицинской генетики.</b></p> <p>Классические методы медицинской генетики (клинико-генеалогический метод, близнецовый метод, популяционно-статистический).</p> <p>Основные принципы оценки генетического риска. Методы лабораторной диагностики наследственной патологии (методы анализа хромосомного набора, биохимические, молекулярно-генетические), основные показания для их назначения, возможности и ограничения, основные требования к биологическому материалу. Биохимические методы изучения и диагностики наследственных болезней: характеристика методов и биохимические маркёры в диагностике отдельных групп заболеваний.</p> <p>Методы анализа хромосомного набора (стандартное цитогенетическое исследование, молекулярноцитогенетические методы исследования хромосомной патологии (FISH,</p> | 4            | С, ЗС,П                 |

| № раздела | № семинара, ПР | Темы семинаров, практических занятий  | Кол-во часов | Формы текущего контроля |
|-----------|----------------|---|--------------|-------------------------|
|           |                | array-CGH, хромосомный микроматричный анализ)): краткая характеристика методов, основы интерпретации полученных результатов, открытые базы данных фенотипов и хромосомных аномалий человека.  |              |                         |
|           | 5              | <b>Методы медицинской генетики.</b><br>Молекулярно-генетические методы изучения и диагностики наследственных болезней (ПЦР-анализ, ПЦР-ПДРФ, MLPA, RT-ПЦР, методы секвенирования ДНК (прямое автоматическое секвенирование, высокопроизводительное параллельное секвенирование (NGS)): краткая сравнительная характеристика методов, основы интерпретации полученных результатов. Особенности интерпретации результатов, полученных методом высокопроизводительного параллельного секвенирования (NGS): общие принципы обработки данных NGS, принципы оценки патогенности мутаций, 36 10 открытые базы данных мутаций и полиморфизмов генов человека. Принципы формирования и оформления заключений по результатам лабораторных исследований. | 4            | С, П, ЗС                |
|           | 6              | <b>Методы медицинской генетики.</b><br>Протеомика. Экспрессионный анализ: профиль экспрессии генов, поиск кандидатных патологических белков. Использование методов ПЦР, секвенирования и сравнительной геномной гибридизации в науке и медицине. Коллоквиум № 1 «Методы диагностики наследственных болезней»  | 4            | С, ЗС, П<br>КР          |
| 4         | 7              | <b>Профилактика и лечение наследственной патологии.</b><br>Методы профилактики наследственной патологии человека. Организация медико-генетической помощи населению. Медико-генетическое консультирование: основные принципы и этические проблемы. Характеристика программ неонатального скрининга в мире и России. Программы и методы пренатального скрининга беременных на наличие хромосомной патологии и врождённых пороков развития у плода. Пренатальная диагностика. Преимплантационное тестирование эмбрионов на наличие хромосомных аномалий и преимплантационная генетическая диагностика наследственных заболеваний.  | 4            | С, ЗС, П                |

| № раздела | № семинара, ПР | Темы семинаров, практических занятий   | Кол-во часов | Формы текущего контроля |
|-----------|----------------|--|--------------|-------------------------|
|           |                | Прекоцепционная профилактика: скрининг гетерозиготного носительства мутаций в генах моногенных болезней, носительства хромосомных перестроек.  |              |                         |
|           | 8              | <b>Профилактика и лечение наследственной патологии.</b><br>Основные принципы и методы лечения наследственной патологии человека. Основные принципы, методы и проблемы генотерапии, методы геномного редактирования. Основы генотерапии и генно-клеточной терапии моногенных болезней и онкологических заболеваний. Технологии редактирования генома, их возможности и перспективы применения в медицине. CRISPR-CAS. CAR-T клеточная терапия.<br>Зачётное занятие. | 4            | С,ЗС, П<br>КР           |

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

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

### 5.1 Самостоятельная работа обучающихся

| № п/п | № семестра | Наименование раздела/темы учебной дисциплины   | Виды СРС              | Всего часов | Вид контроля* |
|-------|------------|--|-----------------------|-------------|---------------|
| 1     | 2          | 3  | 4                     | 5           | 6             |
| 1.    | 10         | <b>Общие вопросы медицинской генетики.</b><br>Цели и задачи медицинской генетики. Перспективы развития медицинской генетики.<br>Постановление Правительства РФ от 22.04.2019 N 479 (ред. от 17.10.2019) "Об утверждении Федеральной научно-технической программы развития генетических технологий на 2019 - 2027 годы".<br>Молекулярные основы наследственности. Методы выделения и особенности работы с нуклеиновыми кислотами в лабораторной практике. Стабильность материала. Особенности забора материала для молекулярно-генетических исследований. | Подготовка к занятию. | 4           | С, Т          |
| 2.    | 10         | <b>Наследственная патология человека</b><br>Классификация мутаций, их клиническое значение. Классификация наследственной патологии. Врожденные   | Подготовка к занятию. | 4           | С,ЗС, П       |

|    |    |  |   |   |               |
|----|----|--|---|---|---------------|
|    |    | аномалии и пороки развития: классификация, этиопатогенез, периоды возникновения Семиотика наследственной патологии. Репродуктивная генетика. Диагностика мужского бесплодия (делеции локуса AZF и мутации гена CFTR). Анализ генетических мутаций и полиморфизмов, ассоциированных с женским бесплодием: дефекты генов фолатного цикла и метаболизма витамина B12, факторов свертывания крови, метаболизма гормонов, факторов роста, II фазы детоксикации, дисфункции эндотелия, иммунной системы.   |   |   |               |
| 3. | 10 | <b>Наследственная патология человека</b><br>Анализ генетической предрасположенности в неврологии и психиатрии, офтальмологии, кардиологии.<br>Имуногенетика. Анализ генетических мутаций и полиморфизмов, ассоциированных с иммунологическими нарушениями: интерлейкины, система HLA (главный комплекс гистосовместимости, его компоненты и их роль). Значение в профилактике аутоиммунных, инфекционных и онкологических заболеваний. HLA-типирование и его роль в медицине. Коллоквиум № 1 «основы медицинской генетики, наследственная патология человека»  | Подготовка к занятию.<br>Реферат                      | 6 | С,ЗС, П<br>КР |
| 4. | 10 | <b>Методы медицинской генетики.</b><br>Классические методы медицинской генетики (клиникогенеалогический метод, близнецовый метод, популяционно-статистический).<br>Основные принципы оценки генетического риска. Методы лабораторной диагностики наследственной патологии (методы анализа хромосомного набора, биохимические, молекулярно-генетические), основные показания для их назначения, возможности и ограничения, основные требования к биологическому материалу.<br>Биохимические методы изучения и диагностики наследственных болезней: характеристика методов и биохимические маркёры в диагностике | Подготовка к занятию.<br>Самостоятельное изучение тем | 6 | С, ЗС,П       |

|    |    |  |  |   |                |
|----|----|--|--|---|----------------|
|    |    | отдельных групп заболеваний. Методы анализа хромосомного набора (стандартное цитогенетическое исследование, молекулярноцитогенетические методы исследования хромосомной патологии (FISH, array-CGH, хромосомный микроматричный анализ)): краткая характеристика методов, основы интерпретации полученных результатов, открытые базы данных фенотипов и хромосомных аномалий человека.  |  |   |                |
| 5. | 10 | <b>Методы медицинской генетики.</b> Молекулярно-генетические методы изучения и диагностики наследственных болезней (ПЦР-анализ, ПЦР-ПДРФ, MLPA, RT-ПЦР, методы секвенирования ДНК (прямое автоматическое секвенирование, высокопроизводительное параллельное секвенирование (NGS)): краткая сравнительная характеристика методов, основы интерпретации полученных результатов. Особенности интерпретации результатов, полученных методом высокопроизводительного параллельного секвенирования (NGS): общие принципы обработки данных NGS, принципы оценки патогенности мутаций, 36 10 открытые базы данных мутаций и полиморфизмов генов человека. Принципы формирования и оформления заключений по результатам лабораторных исследований. | Подготовка к занятию.  | 4 | С, П, ЗС<br>КР |
| 6. | 10 | <b>Методы медицинской генетики.</b> Протеомика. Экспрессионный анализ: профиль экспрессии генов, поиск кандидатных патологических белков. Использование методов ПЦР, секвенирования и сравнительной геномной гибридизации в науке и медицине. Коллоквиум № 1 «Методы диагностики наследственных болезней»  | Подготовка к занятию.<br>Подготовка к занятию.<br>Самостоятельное изучение тем | 6 | С, ЗС, П       |
| 7. | 10 | <b>Профилактика и лечение наследственной патологии.</b> Методы профилактики наследственной патологии человека. Организация медико-генетической помощи населению. Медико-генетическое консультирование: основные принципы и этические проблемы. Характеристика программ неонатального скрининга в   | Подготовка к занятию.  | 4 | С, ЗС, П       |

|             |    |   |   |    |               |
|-------------|----|---|---|----|---------------|
|             |    | <p>мире и России.</p> <p>Программы и методы пренатального скрининга беременных на наличие хромосомной патологии и врождённых пороков развития у плода. Пренатальная диагностика.</p> <p>Преимплантационное тестирование эмбрионов на наличие хромосомных аномалий и преимплантационная генетическая диагностика наследственных заболеваний.</p> <p>Преимплантационная профилактика: скрининг гетерозиготного носительства мутаций в генах моногенных болезней, носительства хромосомных перестроек.</p> |   |    |               |
| 8.          | 10 | <p><b>Профилактика и лечение наследственной патологии.</b></p> <p>Основные принципы и методы лечения наследственной патологии человека.</p> <p>Основные принципы, методы и проблемы генотерапии, методы геномного редактирования. Основы генотерапии и генно-клеточной терапии моногенных болезней и онкологических заболеваний.</p> <p>Технологии редактирования генома, их возможности и перспективы применения в медицине. CRISPR-CAS. CAR-T клеточная терапия.</p> <p>Зачётное занятие.</p>         | <p>Подготовка к занятию.</p> <p>Подготовка к зачету</p> | 6  | С,ЗС, П<br>КР |
| Итого часов |    |   |   | 40 |               |

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

## 6. Обеспечение достижения запланированных результатов обучения

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

| № п/п | Контролируемые разделы дисциплины (результаты по разделам) | Код контролируемой компетенции (или её части)    | Наименование оценочного средства |
|-------|--|--|----------------------------------|
| 1.    | Раздел 1. Общие вопросы медицинской генетики               | ОПК-5.1  | С, Т                             |
| 2.    | Раздел 2. Наследственная патология человека                | ОПК-5.2, ОПК-5.3, ПК-1.4, ПК-1.6, ПК-1.7, ПК-1.8 | С, ЗС,П, КР                      |
| 3.    | Раздел 3. Методы медицинской генетики                      | ПК-1.5   | С, ЗС,П, КР                      |
| 4.    | Раздел 4. Профилактика и лечение наследственной патологии  | ОПК-5.1, ПК-1.1, ПК-1.2, ПК-1.3                  | С, ЗС,П, КР                      |

## 7. Учебно-методическое и информационное и обеспечение реализации программы дисциплины (модуля).

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

#### 7.1.1. 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". 2015.- 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>

3. Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник / под ред. Бочкова Н. П. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-5860-0. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт] - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html>

#### 7.1.2. Дополнительная учебная литература:

1. Акуленко Л.В. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учеб.пособие / Л. В. Акуленко. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - ISBN 978-5-9704-3361-4. - Текст (визуальный) : электронный.

2. Азова, М. М. Общая и медицинская генетика. Задачи : учебное пособие / под ред. М. М. Азовой. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 160 с. - ISBN 978-5-9704-5979-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970459799.html>

### 7.2 Перечень электронных образовательных ресурсов

| <u>Электронные образовательные ресурсы</u>  | Доступ к ресурсу                              |
|---|---|
| ЭБС «Консультант студента» – многопрофильный образовательный ресурс "Консультант студента" является электронной библиотечной системой (ЭБС), предоставляющей доступ через сеть Интернет к учебной литературе и дополнительным материалам, <a href="https://www.studentlibrary.ru">https://www.studentlibrary.ru</a>   | Доступ неограничен<br><br>(после авторизации) |
| ЭБС «Юрайт» – ресурс представляет собой виртуальный читальный зал учебников и учебных пособий от авторов ведущих вузов России по экономическим, юридическим, гуманитарным, инженерно-техническим и естественно-научным направлениям и специальностям, <a href="https://urait.ru/">https://urait.ru/</a>   | Доступ неограничен<br><br>(после авторизации) |
| Электронная библиотека РязГМУ – электронный каталог содержит библиографические описания отечественных и зарубежных изданий из фонда библиотеки университета, а также электронные издания, используемые для информационного обеспечения образовательного и научно-исследовательского процесса университета,<br><br><a href="https://lib.rzgmu.ru/">https://lib.rzgmu.ru/</a>                         | Доступ неограничен<br><br>(после авторизации) |
| Справочно-информационная система «MedBaseGeotar»– ресурс предоставляет достоверную профессиональную информацию для широкого спектра врачебных специальностей в виде периодических изданий, книг, новостной информации и электронных обучающих модулей для непрерывного медицинского образования, ,<br><br><a href="https://www.rosmedlib.ru/cgi-bin/mb4x">https://www.rosmedlib.ru/cgi-bin/mb4x</a> | Доступ с ПК Центра развития образования       |
| ЭБС «Лань» в ресурсе представлены учебники, пособия, монографии, научные журналы и другой электронный контент, <a href="https://e.lanbook.com">https://e.lanbook.com</a>  | Доступ  |

|  |   |
|--|---|
|  | неограничен<br>(после авторизации)        |
| <p><u><a href="#">«Большая медицинская библиотека» (БМБ)</a></u></p> <p>В рамках проекта сформировано единое электронное образовательное пространство медицинских вузов России и стран СНГ. Участникам проекта предоставляется безвозмездный доступ к ресурсам БМБ: учебникам и пособиям, интерактивным тестам и медиаконтенту. Сервис «Электронные полки дисциплин» Издания РязГМУ и других участников проекта можно найти на <u><a href="#">«Электронных полках учебных дисциплин»</a></u>-сервисе удобного доступа к рекомендованной преподавателем литературе. Часть изданий, размещенных в «Большой медицинской библиотеке», содержит тестовые задания для самопроверки - <u><a href="#">Книги, содержащие тесты</a></u>. Учебно-методическая литература коллекции БМБ на английском, немецком и французском языках для иностранных студентов размещена в составе <u><a href="#">«Иностранной коллекции»</a></u>. <a href="https://amedlib.ru/bolshaya-mediczinskaya-biblioteka-2/">https://amedlib.ru/bolshaya-mediczinskaya-biblioteka-2/</a></p> | Доступ неограничен<br>(после авторизации) |
| <p><u><a href="#">Коллекция медицинских учебников на французском языке ElsevierMasson</a></u>. Электронные книги для корпоративных, медицинских, академических и профессиональных библиотек по всему миру. <a href="https://123library.org/user/my-library/books">https://123library.org/user/my-library/books</a></p>   | Доступ неограничен<br>(после авторизации) |
| <p><u><a href="#">Национальная электронная библиотека (НЭБ)</a></u></p> <p>Это государственная информационная система, которая объединяет оцифрованные фонды российских библиотек. <a href="https://rusneb.ru/">https://rusneb.ru/</a></p>   | Открытый доступ                           |
| <p>Система «КонсультантПлюс» – информационная справочная система, <a href="http://www.consultant.ru/">http://www.consultant.ru/</a></p>  | Доступ с ПК Центра развития образования   |
| <p>Официальный интернет-портал правовой информации <a href="http://www.pravo.gov.ru/">http://www.pravo.gov.ru/</a></p>   | Открытый доступ                           |
| <p>Федеральная электронная медицинская библиотека – часть единой государственной информационной системы в сфере здравоохранения в качестве справочной системы: клинические рекомендации (протоколы лечения) предназначены для внедрения в повседневную клиническую практику наиболее эффективных и безопасных медицинских технологий, в том числе лекарственных средств; электронный каталог научных работ по медицине и здравоохранению; журналы и другие периодические издания, публикующие медицинские статьи и монографии, ориентированные на специалистов в различных областях здравоохранения; электронные книги, учебные и справочные пособия по различным направлениям медицинской науки; уникальные редкие издания по медицине и фармакологии, представляющие историческую и научную ценность, <a href="https://femb.ru/">https://femb.ru/</a></p>  | Открытый доступ                           |
| <p>MedLinks.ru – универсальный многопрофильный медицинский сервер, включающий в себя библиотеку, архив рефератов, новости медицины, календарь медицинских событий, биржу труда, доски объявлений, каталоги медицинских сайтов и учреждений, медицинские форумы и психологические тесты, <a href="http://www.medlinks.ru/">http://www.medlinks.ru/</a></p>  | Открытый доступ                           |
| <p>Медико-биологический информационный портал, <a href="http://www.medline.ru/">http://www.medline.ru/</a></p>   | Открытый доступ                           |

|   |                 |
|---|-----------------|
| DoctorSPB.ru - информационно-справочный портал о медицине, здоровье. На сайте размещены учебные медицинские фильмы, медицинские книги и методические пособия, рефераты и историй болезней для студентов и практикующих врачей, <a href="https://doctorspb.ru/">https://doctorspb.ru/</a>  | Открытый доступ |
| Компьютерные исследования и моделирование – результаты оригинальных исследований и работы обзорного характера в области компьютерных исследований и математического моделирования в физике, технике, биологии, экологии, экономике, психологии и других областях знания, <a href="http://crm.ics.org.ru/">http://crm.ics.org.ru/</a>  | Открытый доступ |
| Портал научных журналов на платформе ЭКО-ВЕКТОР – доступ к электронной базе данных российских научных рецензируемых журналов организован в многопользовательском режиме, без ограничения числа одновременных подключений к ресурсу и предоставляет возможность частичного копирования данных и распечатки <a href="https://journals.eco-vector.com/index/search/category/784">https://journals.eco-vector.com/index/search/category/784</a> | Открытый доступ |
| БД EastView Электронная база данных периодических изданий «EastView» в рамках определенной коллекции. Полные тексты статей из журналов представлены в форматах html, pdf. <a href="https://eivis.ru/basic/details">https://eivis.ru/basic/details</a>   | Открытый доступ |
| Вестник современной клинической медицины Журнал «Вестник Современной Клинической Медицины», в котором содержатся статьи медицинской направленности: оригинальные исследования, обмен опытом, обзоры, организация здравоохранения. <a href="http://vskmjournal.org/ru/vypuski-zhurnala.html">http://vskmjournal.org/ru/vypuski-zhurnala.html</a>   | Открытый доступ |
| Библиотека журналов по кардиологии и сердечно-сосудистой медицине включает архивы шести крупнейших журналов по кардиологии: артериальная гипертензия, кардиология, кардиоваскулярная терапия и профилактика, комплексные проблемы сердечно-сосудистых заболеваний, рациональная Фармакотерапия в Кардиологии, Российский кардиологический журнал. <a href="https://www.cardiojournal.online/">https://www.cardiojournal.online/</a>         | Открытый доступ |

## 8. Материально-техническое обеспечение:

| № п\п | Наименование специальных* помещений и помещений для самостоятельной работы   | Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы  |
|-------|--|--|
| 1.    | Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа (г. Рязань, ул. Интернациональная 1И, цокольный этаж ОКПЦ)   | Специализированная мебель, мультимедийный комплекс: ноутбук, проектор, экран, комплект электронных презентаций. Меловая настенная доска  |
| 2.    | Учебная аудитория № 4 для проведения занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля, самостоятельной работы. (г. Рязань, ул. Интернациональная 1И, цокольный этаж ОКПЦ) | 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.    | Кафедра биологической химии. Каб. № 415, 4 этаж Помещение для самостоятельной работы обучающихся (г.Рязань, ул. Высоковольтная, д.9,)  | 25 компьютеров с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России  |

|    |  |   |
|----|--|---|
| 4. | Библиоцентр. каб. 309. 3 этаж<br>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 ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России |
| 5. | Кафедра патофизиологии.<br>Помещение для самостоятельной работы обучающихся (г. Рязань, ул. Полонского, д. 13, 2 этаж)   | 10 компьютеров с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России |
| 6. | Кафедра общей химии. каб. 12., 2 этаж. 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 ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России |

\*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.

## АННОТАЦИЯ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

|  |   |
|--|---|
| Рабочая программа дисциплины   | «Генетические технологии в медицине»  |
| Кафедра - разработчик рабочей программы  | Кафедра гистологии, патологической анатомии и медицинской генетики  |
| Уровень высшего образования  | Специалитет   |
| Специальность/<br>Направление подготовки                                       | 31.05.02 Педиатрия  |
| Квалификация (специальность)   | Врач-педиатр  |
| Форма обучения   | Очная   |
| Место дисциплины в структуре образовательной программы                         | Дисциплина «Генетические технологии в медицине» относится к Вариативной части ОПОП специалитета, факультативная дисциплина  |
| Краткое содержание дисциплины (модулей) (через основные дидактические единицы) | <p>Раздел 1. Общие вопросы медицинской генетики.<br/>Цели и задачи медицинской генетики. Перспективы развития медицинской генетики.<br/>Молекулярные основы наследственности.<br/>Особенности забора материала для молекулярно-генетических исследований.</p> <p>Раздел 2. Наследственная патология человека.<br/>Тема 1. Классификация мутаций, их клиническое значение. Классификация наследственной патологии. Врожденные аномалии и пороки развития: классификация, этиопатогенез, периоды возникновения. Семиотика наследственной патологии.<br/>Репродуктивная генетика.<br/>Тема 2. Анализ генетической предрасположенности в неврологии и психиатрии, офтальмологии, кардиологии. Иммуногенетика.</p> <p>Раздел 3. Методы медицинской генетики.<br/>Тема 1. Классические методы медицинской генетики (клинико-генеалогический метод, близнецовый метод, популяционно-статистический). Основные принципы оценки генетического риска. Методы лабораторной диагностики наследственной патологии. Методы анализа хромосомного набора.<br/>Тема 2. Молекулярно-генетические методы изучения и диагностики наследственных болезней. Особенности интерпретации результатов, полученных методом высокопроизводительного параллельного секвенирования.<br/>Тема 3. Протеомика. Экспрессионный анализ: профиль экспрессии генов, поиск кандидатных патологических белков.</p> <p>Раздел 4. Профилактика и лечение наследственной патологии.<br/>Тема 1. Преконцепционная профилактика, ПГД, пренатальный и неонатальный скрининги.<br/>Тема 2. Основные принципы и методы лечения наследственной патологии человека. Технологии редактирования генома, их возможности и перспективы применения в медицине. CRISPR-CAS. CAR-T клеточная терапия.</p> |
| Коды формируемых компетенций   | ОПК-5, ПК-1   |
| Объем, часы/з.е.   | 72/2 з.е.   |
| Вид промежуточной аттестации   | Зачет   |