



федеральное государственное  
бюджетное образовательное учреждение высшего образования  
«Тюменский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО Тюменский ГМУ Минздрава России)  
Институт материнства и детства

Кафедра биологии

УТВЕРЖДЕНО:

Проректор по учебно-методической  
работе

Василькова Т.Н.

16 июня 2021 г.

Изменения и дополнения

УТВЕРЖДЕНО:

Проректор по учебно-методической  
работе

Василькова Т.Н.

15 мая 2024 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

**Б1.О.18 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА**

Специальность: 31.05.02 Педиатрия

Формы обучения: очная

Квалификация (степень) выпускника: Врач-педиатр

Год набора: 2021

Срок получения образования: 6 лет

Объем: в зачетных единицах: 2 з.е.  
в академических часах: 72 ак.ч.

Курс: 2 Семестры: 4

Разделы (модули): 3

Зачет: 4 семестр

Лекционные занятия: 14 ч.

Практические занятия: 34 ч.

Самостоятельная работа: 24 ч.

г. Тюмень, 2024

**Разработчики:**

Заведующий кафедрой биологии, доктор медицинских наук,  
доцент Соловьева С.В.

Доцент кафедры биологии, кандидат биологических наук,  
доцент Фролова О.В.

**Рецензенты:**

Заведующий кафедрой гистологии и эмбриологии ФГБОУ ВО Тюменский ГМУ,  
д.м.н., профессор Г.С.Соловьев

Ведущий специалист ФБУН "Научно-исследовательский институт краевой инфекционной патологии" Роспотребнадзора, к.б.н. М.И.Беляева

Рабочая программа дисциплины (модуля) составлена в соответствии с требованиями ФГОС ВО по специальности 31.05.02 Педиатрия, утвержденного приказом Минобрнауки России от 12.08.2020 №965, с учетом трудовых функций профессиональных стандартов: "Врач-педиатр участковый", утвержден приказом Минтруда России от 27.03.2017 № 306н.

**Согласование и утверждение**

№	Подразделение или коллегиальный орган	Ответственное лицо	ФИО	Виза	Дата, протокол (при наличии)
1	Кафедра биологии	Заведующий кафедрой, руководитель подразделения, реализующего ОП	Соловьева С.В.	Рассмотрено	22.05.2021, № 9
2	Методический совет по специальности 31.05.02 Педиатрия	Председатель методического совета	Храмова Е.Б.	Согласовано	31.05.2021, № 4
3	Центральный координационный методический совет	Председатель ЦКМС	Фролова О.И.	Согласовано	16.06.2021, № 9

**Актуализация**

№	Подразделение или коллегиальный орган	Ответственное лицо	ФИО	Виза	Дата, протокол (при наличии)
1	Методический совет по специальности 31.05.02 Педиатрия	Председатель методического совета	Храмова Е.Б.	Согласовано	16.05.2022, № 6

2	Центральный координационн ый методический совет	Председатель ЦКМС	Василькова Т.Н.	Согласовано	15.06.2022, № 8
---	---	----------------------	-----------------	-------------	-----------------

## 1. Цель и задачи освоения дисциплины (модуля)

Цель освоения дисциплины - формирование у студентов системных знаний о клинической генетике человека и способность применять генетические методы исследования во врачебной практике в соответствии с требованиями Проффессионального стандарта "Врача-педиатра участковый", утвержденного приказом Министерства труда и социальной защиты РФ от 27 марта 2017г. №306н.

Задачи изучения дисциплины:

- пополнить знания студентов современными достижениями в области генетики человека;
- сформировать у студентов базовые умения осмотра пациентов и их родственников с целью выявления врожденной и наследственной патологии;
- расширить понимание природы наследственных заболеваний человека, их этиологии, патогенеза, причин широкого клинического полиморфизма этиологически единых форм и генетической гетерогенности клинически сходных состояний. Приобретение знаний и выработка умений по диагностике наиболее распространенных форм наследственной патологии;
- сформировать профессиональную компетенцию в овладении клинико-генеалогическим методом и правильным сбором генеалогического анамнеза, составление родословных и формирование предварительного заключения о типе наследования патологии в конкретной семье;
- представить цели, этапы проведения, методы и возможности медико-генетического консультирования;
- сформировать у студентов понимание целей и возможностей современных методов цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики;
- ознакомить с биоэтическими и правовыми нормами медико-генетического консультирования, принципами взаимодействия медико-генетической службы со всеми службами практического здравоохранения и показания для организации потока больных;
- ознакомить с компьютерными диагностическими программами и принципами компьютерной диагностики наследственных болезней.

## 2. Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю), соотнесенные с планируемыми результатами освоения образовательной программы

*Компетенции, индикаторы и результаты обучения*

ОПК-5 Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач

ОПК-5.1 Оценивает морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме ребенка для интерпретации результатов клинико-лабораторной, инструментальной и функциональной диагностики при решении профессиональных задач

*Знать:*

ОПК-5.1/Зн1 методики сбора и оценки анамнеза жизни ребенка - от какой беременности и какой по счету ребенок, исходы предыдущих беременностей, течение настоящей беременности и родов, состояние ребенка в динамике, начиная с момента рождения, продолжительность естественного, смешанного и искусственного вскармливания, определения массы тела и роста, индекса массы тела ребенка различного возраста, оценки физического и психомоторного развития детей по возрастно-половым группам

ОПК-5.1/Зн2 методики сбора и оценки анамнеза болезни (жалобы, сроки начала заболевания, сроки первого и повторного обращения, проведенная терапия)

ОПК-5.1/Зн3 методики оценки состояния и самочувствия ребенка, осмотра и оценки кожных покровов, выраженности подкожно-жировой клетчатки, ногтей, волос, видимых слизистых, лимфатических узлов, органов и систем организма ребенка с учетом анатомо-физиологических и возрастно-половых особенностей детей, определения и оценки массы тела и роста, индекса массы тела детей различных возрастно-половых групп, определения и оценки показателей физического развития и психомоторного развития детей различных возрастных групп

ОПК-5.1/Зн4 анатомо-физиологические и возрастно-половые особенности детей

ОПК-5.1/Зн5 показатели гомеостаза и водно-электролитного обмена детей по возрастно-половым группам

ОПК-5.1/Зн6 особенности регуляции и саморегуляции функциональных систем организма детей по возрастно-половым группам в норме и при патологических процессах

*Уметь:*

ОПК-5.1/Ум1 оценивать состояние и самочувствие ребенка, осматривать и оценивать кожные покровы, выраженность подкожно-жировой клетчатки, ногти, волосы, видимые слизистые, лимфатические узлы, органы и системы организма ребенка, оценивать соответствие паспортному возрасту физического и психомоторного развития детей; определять массу тела и рост, индекс массы тела ребенка различного возраста, оценивать физическое и психомоторное развитие детей

ОПК-5.1/Ум2 оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи детям

ОПК-5.1/Ум3 оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи детям

ОПК-5.1/Ум4 оценивать клиническую картину болезней и состояний, требующих оказания паллиативной медицинской помощи детям

ОПК-5.1/Ум5 интерпретировать результаты лабораторного обследования детей по возрастно-половым группам

ОПК-5.1/Ум6 интерпретировать результаты инструментального обследования детей по возрастно-половым группам

ОПК-5.1/Ум7 обосновывать необходимость направления детей на консультацию к врачам-специалистам

ОПК-5.1/Ум8 обосновывать необходимость направления детей на госпитализацию

*Владеть:*

ОПК-5.1/Нв1 навыками оценки состояния и самочувствия ребенка/ пациента

ОПК-5.1/Нв2 навыками оценки клинической картины болезней и состояний, требующих оказания экстренной помощи детям/ пациентам

ОПК-5.1/Нв3 навыками оценки клинической картины болезней и состояний, требующих оказания неотложной помощи детям/ пациентам

ОПК-5.1/Нв4 навыками оценки клинической картины болезней и состояний, требующих оказания паллиативной медицинской помощи детям/ пациентам

ОПК-5.2 Применяет алгоритмы клинико-лабораторной, инструментальной и функциональной диагностики, методы оценки морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме ребенка для решения профессиональных задач

*Знать:*

ОПК-5.2/Зн1 алгоритмы клинико-лабораторной, инструментальной и функциональной диагностики

ОПК-5.2/Зн2 методы оценки морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме ребенка/пациента

*Уметь:*

ОПК-5.2/Ум1 обосновывать необходимость и объем лабораторного обследования детей

ОПК-5.2/Ум2 интерпретировать результаты лабораторного обследования детей по возрастно-половым группам

ОПК-5.2/Ум3 обосновывать необходимость и объем инструментального обследования детей

ОПК-5.2/Ум4 интерпретировать результаты инструментального обследования детей по возрастно-половым группам

ОПК-5.2/Ум5 обосновывать необходимость направления детей на консультацию к врачам-специалистам

ОПК-5.2/Ум6 обосновывать необходимость направления детей на госпитализацию

*Владеть:*

ОПК-5.2/Нв1 навыками применения алгоритмов клинико-лабораторной, инструментальной и функциональной диагностики, методами оценки морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме пациента

ОПК-5.3 Имеет представление о строении организма ребенка на всех его уровнях организации, понимает и интерпретирует процессы, протекающие в организме как в норме, так и при развитии патологических состояний

*Знать:*

ОПК-5.3/Зн1 строение организма ребенка/ пациента на всех его уровнях организации

ОПК-5.3/Зн2 понимает и интерпретирует процессы, протекающие в организме как в норме, так и при развитии патологических состояний

*Уметь:*

ОПК-5.3/Ум1 оценивать состояние и самочувствие ребенка, осматривать и оценивать кожные покровы, выраженность подкожно-жировой клетчатки, ногти, волосы, видимые слизистые, лимфатические узлы, органы и системы организма ребенка, оценивать соответствие паспортному возрасту физического и психомоторного развития детей; определять массу тела и рост, индекс массы тела ребенка различного возраста, оценивать физическое и психомоторное развитие детей

ОПК-5.3/Ум2 интерпретировать результаты инструментального обследования детей по возрастно-половым группам

*Владеть:*

ОПК-5.3/Нв1 навыками интерпретации процессов, протекающих в организме как в норме, так и при развитии патологических состояний

### **3. Место дисциплины в структуре ОП**

Дисциплина (модуль) Б1.О.18 «Генетика человека» относится к обязательной части образовательной программы и изучается в семестре(ах): 4.

В процессе изучения дисциплины студент готовится к видам профессиональной деятельности и решению профессиональных задач, предусмотренных ФГОС ВО и образовательной программой.

### **4. Объем дисциплины и виды учебной работы**

Период обучения	Общая трудоемкость (часы)	Общая трудоемкость (ЗЕТ)	Контактная работа (часы, всего)	Лекционные занятия (часы)	Практические занятия (часы)	Самостоятельная работа (часы)	Промежуточная аттестация (часы)
Четвертый семестр	72	2	48	14	34	24	Зачет
Всего	72	2	48	14	34	24	

## 5. Содержание дисциплины

### 5.1. Разделы, темы дисциплины и виды занятий (часы промежуточной аттестации не указываются)

Наименование раздела, темы	Всего	Лекционные занятия в т.ч. Внеаудиторная контактная работа	Практические занятия в т.ч. Внеаудиторная контактная работа	Самостоятельная работа	Планируемые результаты обучения, соответствующие с результатами освоения программы

<p><b>Раздел 1. Модульная единица</b>  <b>1.1. «Введение в генетику человека.</b>  <b>Клинико-генеалогический и цитогенетические методы генетики человека».</b>  <b>Введение в генетику человека, как клиническую и профилактическую дисциплину. Предмет и задачи генетики человека.</b>  <b>Значимость</b>  <b>медико-генетических знаний в практической работе врача.</b>  <b>Место генетики в системе медицинских знаний, взаимосвязь генетики человека с другими клиническими и медико-профилактическими дисциплинами. Этические и правовые вопросы генетики. Экологическая генетика. Фармакогенетика.</b>  <b>Методы генетики человека. Клинико-генеалогический метод. Основные понятия: родословная, пробанд, легенда родословной, условные обозначения. Методика сбора генеалогической информации и ее особенности при различных видах патологии.</b>  <b>Анализ медицинской документации. Возможные ошибки.</b>  <b>Критерии типов наследования: аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного, Х-сцепленного доминантного, Х-сцепленного рецессивного, голандрического, митохондриального. Понятие "спорадически</b></p>	26	6	2	12	4	8	ОПК-5.1 ОПК-5.2 ОПК-5.3
<p>Тема 1.1. Анализ моногенных и мультифакторных заболеваний посредством генеалогического метода. Сбор генеалогической информации. Признаки типов наследования. Роль кровного родства в рецессивных патологиях.</p>	2			2			



Тема 1.2. Типы наследования, основные критерии аутосомно-доминантных, аутосомно-рецессивных, X-сцепленных доминантных и рецессивных, Y-сцепленных, митохондриальных.	2			2	2	
Тема 1.3. Нетрадиционные типы наследования. Митохондриальное наследование. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов, болезни геномного импринтинга.	2			2		
Тема 1.4. Цитологические основы наследственности. Хромосомные мутации. Цитогенетические методы исследования.	2			2		
Тема 1.5. Хромосомные болезни. Аномалии по аутосомам. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Дауна, Патау, Эдвардса. Синдромы частичных анеуплоидий: синдром «кошачьего крика». Аномалии по половым хромосомам: синдром Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, полисомии по X и Y-хромосомам.	2			2	2	
Тема 1.6. Микроцитогенетические синдромы: синдром Прадера-Вилли, синдром Ангельмана. FISH-метод диагностики.	10			2		8
Тема 1.7. Медицинская генетика и её история. Направления развития. Современные методы работы. Вопросы, решаемые генетикой в педиатрической практике. Виды наследственных патологий и их семиотика. Популяционная генетика человека. Классификация мутаций. Право и этика в медицинской генетике.	2	2	2			

Тема 1.8. Генеалогический метод: его характеристика и этапы. Типы наследования и их признаки. Параметры кровного родства. Митохондриальное и полигенное наследование. Наследственная предрасположенность к патологиям. Мультифакторные заболевания.	2	2				
Тема 1.9. Клеточный уровень наследственности. Цитогенетические методы. Заболевания, вызванные хромосомными абберациями и геномными мутациями. Микроцитогенетические синдромы. Этиологические и цитогенетические аспекты хромосомных болезней. Гоносомные и аутосомные аномалии. Клиника и терапия хромосомных болезней.	2	2				

<p><b>Раздел 2. Модульная единица 1.2.«Молекулярные основы наследственности. Наследственные болезни обмена веществ».</b></p> <p><b>Молекулярные основы наследственности. Типы генных мутаций.Физические, химические, биологические мутагены. Спонтанный и индуцированный мутагенез</b></p> <p><b>Географические и популяционные различия в частотах наследственных болезней и факторы их определяющие (отбор, миграция, изоляция, дрейф генов,инбридинг). Инбредные, аутбредные, ассортативные браки. Понятие о родстве и степенях родства. Частота наследственных болезней при кровно-родственных браках. Биохимические методы. Просеивающие программы массовой диагностики наследственных болезней и гетерозиготных состояний. Молекулярно-генетические методы: выделение ДНК, рестрикция, электрофорез, блоттинг, гибридизация, зонды.</b></p> <p><b>Общая характеристика моногенной патологии. Наследственные болезни обмена. Современная классификация, краткая характеристика групп. Общие принципы лечения наследственных болезней, реабилитации и социальной адаптации больных. Генно-инженерные подходы к</b></p>	24	4	2	12	4	8	ОПК-5.1 ОПК-5.2 ОПК-5.3
--	----	---	---	----	---	---	-------------------------------

Тема 2.1. ДНК и РНК и их роль в наследовании признаков. Генный уровень мутаций. Частоты наследуемых патологий. Причины популяционных различий частот. Диагностика наследуемых патологий посредством методов молекулярной генетики: ПЦР, секвенирование, электрофоретические методы, блоттинг, зонды.	2			2	2	
Тема 2.2. Наследуемые патологии метаболизма. Классы наследственных метаболических расстройств, их характеристика. Роль в педиатрической практике. Общие аспекты патогенеза наследуемых патологий обмена веществ. Скрининговые стратегии. Болезни нарушения обмена аминокислот. Гомоцистинурия.	2			2		
Тема 2.3. Наследуемые патологии метаболизма. Галактоземия. Муковисцидоз. ВГКН. Гипотиреоз. Наследственная гиперхолестеринемия.	2			2	2	
Тема 2.4. Наследственные болезни клеточных органелл. Лизосомные болезни. Мукополисахаридозы. Пероксисомные болезни. Митохондриальные болезни.	2			2		
Тема 2.5. Клинические проявления и генетические основы факоматозов.	2			2		
Тема 2.6. Клиническая картина и генетическая основа нейро-мышечных синдромов. Наследуемые патологии соединительной ткани. Характеристика синдрома Марфана.	10			2		8

Тема 2.7. Роль ДНК и РНК в наследовании признаков. Разновидности генных мутаций. Диагностика наследуемых патологий посредством методов молекулярной генетики: ПЦР, секвенирование, электрофоретические методы, блоттинг, зонды. Генотерапия. Методические, юридические и этические вопросы клонирования.	2	2	2			
Тема 2.8. Наследуемые патологии метаболизма в педиатрической практике. Классы наследственных метаболических расстройств, их характеристика. Общие аспекты патогенеза наследуемых патологий обмена веществ. Скрининговые стратегии. Болезни нарушения обмена аминокислот. Муковисцидоз. ВГКН. Гипотиреоз.	2	2				

<p><b>Раздел 3. Модульная единица 1.3.«Врожденные пороки развития. Профилактика наследственных болезней».</b></p> <p><b>Генетические аспекты роста и развития плода. Гаметопатии, бластопатии, эмбриопатии: частота, проявления, вклад генетических факторов в их происхождение. Врожденные пороки развития (этиология, патогенез, классификация). Фетопатии: виды, вклад наследственных факторов в патологию плодного периода. Общая и частная семиотика наследственных заболеваний. Пороки развития: первичные и вторичные. Изолированные, системные и множественные врожденные пороки развития. Понятие синдрома, ассоциации, деформации, дисплазии. Тератогенный терминационный период. «Портретная» диагностика наследственных болезней. Природа редких и высоко специфичных симптомов. Компьютерные базы данных по наследственной патологии. Виды профилактики наследственных болезней: первичная и вторичная профилактика. Уровни профилактики: прегаметический, презиготический, пренатальный и постнатальный. Медико-генетическое консультирование (МГК) как вид специализиров</b></p>	22	4	4	10	2	8	ОПК-5.1 ОПК-5.2 ОПК-5.3
<p>Тема 3.1. Врождённые пороки развития: классификация и номенклатура. Виды ВПР. Патологии гамет, бластулы, эмбриона. Дисплазия, дизрупция, деформация.</p>	2			2			

Тема 3.2. Информационные технологии в работе с наследственными патологиями. Детерминация малых аномалий развития. Ассоциации и наследственный синдром, как явления. «Портретная» диагностика.	2			2		
Тема 3.3. Малые аномалии развития. Понятие наследственного синдрома. «Портретная» диагностика наследственных болезней. Виды профилактики наследственных болезней. Периконцепционная профилактика.	2			2		
Тема 3.4. Профилактическая работа в спектре наследственных патологий. Современный подход в профилактике врождённой патологии: этапы и показания для периконцепционной профилактики. Методы пренатальной диагностики. Показания к комплексной дородовой диагностике.	10			2	2	8
Тема 3.5. Контрольно – зачётное занятие.	2			2		
Тема 3.6. Современные методы портретной диагностики. Диагностика и семиотика наследуемых патологий: определение симптомокомплексов. Врождённые пороки развития: классификация и номенклатура.	2	2	2			
Тема 3.7. Медико-генетическая служба: структурная организация, задачи функционирования системы. Современный подход в профилактике врождённой патологии: этапы и показания для периконцепционной профилактики. Методы пренатальной диагностики. Показания к комплексной дородовой диагностике.	2	2	2			
<b>Итого</b>	<b>72</b>	<b>14</b>	<b>8</b>	<b>34</b>	<b>10</b>	<b>24</b>

## 5.Содержание разделов, тем дисциплин и формы текущего контроля

**Раздел 1. Модульная единица 1.1. «Введение в генетику человека. Клинико-генеалогический и цитогенетические методы генетики человека».**

**Введение в генетику человека, как клиническую и профилактическую дисциплину. Предмет и задачи генетики человека. Значимость медико-генетических знаний в практической работе врача. Место генетики в системе медицинских знаний, взаимосвязь генетики человека с другими клиническими и медико-профилактическими дисциплинами. Этические и правовые вопросы генетики. Экологическая генетика. Фармакогенетика.**

**Методы генетики человека. Клинико-генеалогический метод. Основные понятия: родословная, пробанд, легенда родословной, условные обозначения. Методика сбора генеалогической информации и ее особенности при различных видах патологии. Анализ медицинской документации. Возможные ошибки.**

**Критерии типов наследования: аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного, Х-сцепленного доминантного, Х-сцепленного рецессивного, голландрического, митохондриального. Понятие "спорадически**

**(Лекционные занятия - 6ч.; Практические занятия - 12ч.; Самостоятельная работа - 8ч.)**

*Тема 1.1. Анализ моногенных и мультифакторных заболеваний посредством генеалогического метода. Сбор генеалогической информации. Признаки типов наследования. Роль кровного родства в рецессивных патологиях.*

*(Практические занятия - 2ч.)*

Анализ моногенных и мультифакторных заболеваний посредством генеалогического метода. Сбор генеалогической информации. Признаки типов наследования. Роль кровного родства в рецессивных патологиях.

*Тема 1.2. Типы наследования, основные критерии аутосомно-доминантных, аутосомно-рецессивных, Х-сцепленных доминантных и рецессивных, Y-сцепленных, митохондриальных.*

*(Практические занятия - 2ч.)*

Типы наследования, основные критерии аутосомно-доминантных, аутосомно-рецессивных, Х-сцепленных доминантных и рецессивных, Y-сцепленных, митохондриальных.

Внеаудиторная контактная работа

Форма учебной деятельности	Вид работы	Содержание	Часы
Практические занятия	Решение ситуационных задач	Решение кейс-задач	2

*Тема 1.3. Нетрадиционные типы наследования. Митохондриальное наследование. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов, болезни геномного импринтинга.*

*(Практические занятия - 2ч.)*

Нетрадиционные типы наследования. Митохондриальное наследование. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов, болезни геномного импринтинга.

*Тема 1.4. Цитологические основы наследственности. Хромосомные мутации. Цитогенетические методы исследования.*

*(Практические занятия - 2ч.)*

Цитологические основы наследственности. Хромосомные мутации. Цитогенетические методы исследования.



*Тема 1.5. Хромосомные болезни. Аномалии по аутосомам. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Дауна, Патау, Эдвардса. Синдромы частичных анеуплоидий: синдром «кошачьего крика». Аномалии по половым хромосомам: синдром Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, полисомии по X и Y-хромосомам.*

*(Практические занятия - 2ч.)*

Хромосомные болезни. Аномалии по аутосомам. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Дауна, Патау, Эдвардса. Синдромы частичных анеуплоидий: синдром «кошачьего крика». Аномалии по половым хромосомам: синдром Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, полисомии по X и Y-хромосомам.

Внеаудиторная контактная работа

Форма учебной деятельности	Вид работы	Содержание	Часы
Практические занятия	Выполнение индивидуального задания	Кластер, дискуссия в рамках форума	2

*Тема 1.6. Микроцитогенетические синдромы: синдром Прадера-Вилли, синдром Ангельмана. FISH-метод диагностики.*

*(Практические занятия - 2ч.; Самостоятельная работа - 8ч.)*

Микроцитогенетические синдромы: синдром Прадера-Вилли, синдром Ангельмана. FISH-метод диагностики.

Виды самостоятельной работы студентов (обучающихся)

Вид работы	Содержание	Часы
------------	------------	------

<p>Написание реферата, подготовка презентации, доклада, конспекта</p>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Этика и право в современной медицинской генетике.</li> <li>2. Типы наследования. Определение типа наследования. Понятие "спорадический случай"</li> <li>3. Примеры болезней с разными типами наследования. Симптоматика.</li> <li>4. Методика сбора генеалогической информации. Анализ медицинской документации. Возможные ошибки.</li> <li>5. Экологическая генетика. Фармакогенетика. Иммуногенетика.</li> <li>6. Значимость медико-генетических знаний в практической работе врача.</li> <li>7. Болезни геномного импринтинга за исключением синдромов Прадера-Вилли и Ангельмана.</li> <li>8. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов.</li> <li>9. Митохондриальная Ева.</li> <li>10. Митохондриальный тип наследования.</li> <li>11. Наследственные синдромы, сопровождающиеся низким ростом (синдром Нунан, Корнелии де Ланге, Вильямса).</li> <li>12. Наследственные синдромы, сопровождающиеся высоким ростом (Сотоса, Вивера, Беквита-Видемана).</li> <li>13. Цитогенетические методы и их классификация.</li> <li>14. Современное состояние проблемы клонирования</li> </ol>	<p>4</p>
---	---	----------

Выполнение индивидуального задания	<p>15. Мультифакториальные заболевания: высокая частота в населении; непрерывный ряд состояний от субклинических до выраженных клинических проявлений.</p> <p>16. Дубликации. Синдромы частичных трисомий по хромосомам 4, 7, 9, 12 и 14. 17. Характеристика кариотипа человека. 18. Синдромы частичных моносомий, возникших в результате делеций различных участков в хромосомах 4, 9, 11, 13, 18, 21 и 22. 19. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Дауна, Патау, Эдвардса. 20. Синдромы частичных анеуплоидий: синдромы «кошачьего крика» и Вольфа-Хиршхорна. 21. Аномалии по половым хромосомам: синдром Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, полисомии по X и Y-хромосомам. 22. Мозаицизм. 23. Заболевания психики: средовые и наследственные факторы. 24. Прогерия. 25. Синдром Прадера-Вилли. 26. Синдром Ангельмана. 27. FISH-метод диагностики. 28. Молекулярные основы наследственности. Типы генных мутаций. 29. Физические, химические, биологические мутагены. 30. Инбредные, аутбредные, ассортативные браки. Понятие о родстве и степенях родства.</p>	4
------------------------------------	---	---

*Тема 1.7. Медицинская генетика и её история. Направления развития. Современные методы работы. Вопросы, решаемые генетикой в педиатрической практике. Виды наследственных патологий и их семиотика. Популяционная генетика человека. Классификация мутаций. Право и этика в медицинской генетике.*

*(Лекционные занятия - 2ч.)*

Медицинская генетика и её история. Направления развития. Современные методы работы. Вопросы, решаемые генетикой в педиатрической практике. Виды наследственных патологий и их семиотика. Популяционная генетика человека. Классификация мутаций. Право и этика в медицинской генетике.

#### Внеаудиторная контактная работа

Форма учебной деятельности	Вид работы	Содержание	Часы
Лекционные занятия	Видеолекция/Вебинар	Участие в вебинаре	2

*Тема 1.8. Генеалогический метод: его характеристика и этапы. Типы наследования и их признаки. Параметры кровного родства. Митохондриальное и полигенное наследование. Наследственная предрасположенность к патологиям. Мультифакторные заболевания.*

*(Лекционные занятия - 2ч.)*

Генеалогический метод: его характеристика и этапы. Типы наследования и их признаки. Параметры кровного родства. Митохондриальное и полигенное наследование. Наследственная предрасположенность к патологиям. Мультифакторные заболевания.

*Тема 1.9. Клеточный уровень наследственности. Цитогенетические методы. Заболевания, вызванные хромосомными aberrациями и геномными мутациями. Микроцитогенетические синдромы. Этиологические и цитогенетические аспекты хромосомных болезней. Гоносомные и аутомсомные аномалии. Клиника и терапия хромосомных болезней.*

*(Лекционные занятия - 2ч.)*

Клеточный уровень наследственности. Цитогенетические методы. Заболевания, вызванные хромосомными aberrациями и геномными мутациями. Микроцитогенетические синдромы. Этиологические и цитогенетические аспекты хромосомных болезней. Гоносомные и аутомсомные аномалии. Клиника и терапия хромосомных болезней.

**Раздел 2. Модульная единица 1.2.«Молекулярные основы наследственности. Наследственные болезни обмена веществ».**

**Молекулярные основы наследственности. Типы генных мутаций. Физические, химические, биологические мутагены. Спонтанный и индуцированный мутагенез Географические и популяционные различия в частотах наследственных болезней и факторы их определяющие (отбор, миграция, изоляция, дрейф генов, инбридинг). Инбредные, аутобредные, ассортативные браки. Понятие о родстве и степенях родства. Частота наследственных болезней при кровно-родственных браках.**

**Биохимические методы. Просеивающие программы массовой диагностики наследственных болезней и гетерозиготных состояний. Молекулярно-генетические методы: выделение ДНК, рестрикция, электрофорез, блоттинг, гибридизация, зонды.**

**Общая характеристика моногенной патологии. Наследственные болезни обмена. Современная классификация, краткая характеристика групп.**

**Общие принципы лечения наследственных болезней, реабилитации и социальной адаптации больных. Генно-инженерные подходы к**

**(Лекционные занятия - 4ч.; Практические занятия - 12ч.; Самостоятельная работа - 8ч.)**

*Тема 2.1. ДНК и РНК и их роль в наследовании признаков. Генный уровень мутаций. Частоты наследуемых патологий. Причины популяционных различий частот. Диагностика наследуемых патологий посредством методов молекулярной генетики: ПЦР, секвенирование, электрофоретические методы, блоттинг, зонды.*

*(Практические занятия - 2ч.)*

ДНК и РНК и их роль в наследовании признаков. Генный уровень мутаций. Частоты наследуемых патологий. Причины популяционных различий частот. Диагностика наследуемых патологий посредством методов молекулярной генетики: ПЦР, секвенирование, электрофоретические методы, блоттинг, зонды.

**Внеаудиторная контактная работа**

Форма учебной деятельности	Вид работы	Содержание	Часы
Практические занятия	Выполнение индивидуального задания	Эссе, дискуссия	2

*Тема 2.2. Наследуемые патологии метаболизма. Классы наследственных метаболических расстройств, их характеристика. Роль в педиатрической практике. Общие аспекты патогенеза наследуемых патологий обмена веществ. Скрининговые стратегии. Болезни нарушения обмена аминокислот. Гомоцистинурия.*

*(Практические занятия - 2ч.)*

Наследуемые патологии метаболизма. Классы наследственных метаболических расстройств, их характеристика. Роль в педиатрической практике. Общие аспекты патогенеза наследуемых патологий обмена веществ. Скрининговые стратегии. Болезни нарушения обмена аминокислот. Гомоцистинурия.

*Тема 2.3. Наследуемые патологии метаболизма.*

*Галактоземия. Муковисцидоз. ВГКН. Гипотиреоз. Наследственная гиперхолестеринемия.*

*(Практические занятия - 2ч.)*

Наследуемые патологии метаболизма.

Галактоземия. Муковисцидоз. ВГКН. Гипотиреоз. Наследственная гиперхолестеринемия.

Внеаудиторная контактная работа

Форма учебной деятельности	Вид работы	Содержание	Часы
Практические занятия	Выполнение индивидуального задания	Эссе, дискуссия	2

*Тема 2.4. Наследственные болезни клеточных органелл. Лизосомные болезни. Мукополисахаридозы. Пероксисомные болезни. Митохондриальные болезни.*

*(Практические занятия - 2ч.)*

Наследственные болезни клеточных органелл. Лизосомные болезни. Мукополисахаридозы. Пероксисомные болезни. Митохондриальные болезни.

*Тема 2.5. Клинические проявления и генетические основы факоматозов.*

*(Практические занятия - 2ч.)*

Клинические проявления и генетические основы факоматозов.

*Тема 2.6. Клиническая картина и генетическая основа нейро-мышечных синдромов. Наследуемые патологии соединительной ткани. Характеристика синдрома Марфана.*

*(Практические занятия - 2ч.; Самостоятельная работа - 8ч.)*

Клиническая картина и генетическая основа нейро-мышечных синдромов. Наследуемые патологии соединительной ткани. Характеристика синдрома Марфана.

Виды самостоятельной работы студентов (обучающихся)

Вид работы	Содержание	Часы
------------	------------	------

<p>Поиск и обзор литературы и электронных источников информации по индивидуально заданной теме</p>	<p>27. Факоматозы: энцефалотригеминальный ангиоматоз.  28. Факоматозы: болезнь Луи-Бар.  29. Рахитоподобные заболевания.  30. Фармакологически шапероны  31. Экогенетические варианты генных болезней.  32. Человек как объект генетического исследования.  33. Несовершенный остеогенез.  34. Наследственные патологии соединительной ткани. Синдром Элерса - Данлоса.  35. Синдром Марфана.  36. Наследственные основы функционирования и патологий сердечно-сосудистой системы.  37. Наследственные синдромы, сочетающиеся с ожирением: синдром Барде-Бидля.</p>	<p>2</p>
<p>Написание реферата, подготовка презентации, доклада, конспекта</p>	<p>1. ДНК и РНК и их роль в наследовании признаков.  2. Диагностика наследуемых патологий посредством методов молекулярной генетики: выделение ДНК, ПЦР, секвенирование, электрофоретические методы.  3. Географические и популяционные различия в частотах наследственных болезней и факторы их определяющие (отбор, миграция, изоляция, дрейф генов, инбридинг).  4. Диагностика наследуемых патологий посредством методов молекулярной генетики: блоттинг, зонды, гибридизация.  5. Общие принципы лечения наследственных болезней, реабилитации и социальной адаптации больных. Генно-инженерные подходы к лечению наследственных болезней.  6. Принципы патогенетического лечения. Генно-инженерные подходы к лечению наследственных болезней.  7. Классы наследственных метаболических расстройств, их характеристика.  8. Болезни нарушения обмена аминокислот.  9. Болезни нарушения обмена углеводов.  10. Болезни нарушения обмена жирных кислот, липидов.  11. Этиология генных болезней.  12. Скрининговые стратегии болезней обмена веществ.</p>	<p>3</p>

Выполнение индивидуального задания	Гомоцистинурия. 14. Галактоземия. 15. Муковисцидоз. 16. Врожденный гипотиреоз. 17. Фенилкетонурия. 18. Адреногенитальный синдром. 19. Лейциноз. 20. Лизосомные болезни накопления. 21. Мукополисахаридозы. 22. Пероксисомные болезни. 23. Митохондриальные болезни, обусловленные мутациями митохондриальной ДНК: Синдром Кернса-Сейра. 24. Митохондриальные болезни, обусловленные мутациями митохондриальной ДНК: синдром MERFF, MELAS. 25. Митохондриальные болезни, обусловленные мутациями ядерной ДНК: нарушение бета-окисления жирных кислот. 26. Прионные болезни.	3
------------------------------------	---	---

*Тема 2.7. Роль ДНК и РНК в наследовании признаков. Разновидности генных мутаций. Диагностика наследуемых патологий посредством методов молекулярной генетики: ПЦР, секвенирование, электрофоретические методы, блоттинг, зонды. Генотерапия. Методические, юридические и этические вопросы клонирования.*  
*(Лекционные занятия - 2ч.)*

Роль ДНК и РНК в наследовании признаков. Разновидности генных мутаций. Диагностика наследуемых патологий посредством методов молекулярной генетики: ПЦР, секвенирование, электрофоретические методы, блоттинг, зонды. Генотерапия. Методические, юридические и этические вопросы клонирования.

Внеаудиторная контактная работа

Форма учебной деятельности	Вид работы	Содержание	Часы
Лекционные занятия	Видеолекция/Вебинар	Участие в вебинаре	2

*Тема 2.8. Наследуемые патологии метаболизма в педиатрической практике. Классы наследственных метаболических расстройств, их характеристика. Общие аспекты патогенеза наследуемых патологий обмена веществ. Скрининговые стратегии. Болезни нарушения обмена аминокислот. Муковисцидоз. ВГКН. Гипотиреоз.*  
*(Лекционные занятия - 2ч.)*

Наследуемые патологии метаболизма в педиатрической практике. Классы наследственных метаболических расстройств, их характеристика. Общие аспекты патогенеза наследуемых патологий обмена веществ. Скрининговые стратегии. Болезни нарушения обмена аминокислот. Муковисцидоз. ВГКН. Гипотиреоз.

**Раздел 3. Модульная единица 1.3.«Врожденные пороки развития. Профилактика наследственных болезней».**

**Генетические аспекты роста и развития плода. Гамеопатии, бластопатии, эмбриопатии: частота, проявления, вклад генетических факторов в их происхождение.**

**Врожденные пороки развития (этиология, патогенез, классификация). Фетоопатии: виды, вклад наследственных факторов в патологию плодного периода.**

**Общая и частная семиотика наследственных заболеваний. Пороки развития: первичные и вторичные. Изолированные, системные и множественные врожденные пороки развития. Понятие синдрома, ассоциации, деформации, дисплазии. Тератогенный терминационный период.**

**«Портретная» диагностика наследственных болезней. Природа редких и высоко специфичных симптомов. Компьютерные базы данных по наследственной патологии.**

**Виды профилактики наследственных болезней: первичная и вторичная профилактика.**

**Уровни профилактики: прегаметический, презиготический, пренатальный и постнатальный.**

**Медико-генетическое консультирование (МГК) как вид специализированной**

**(Лекционные занятия - 4ч.; Практические занятия - 10ч.; Самостоятельная работа - 8ч.)**

*Тема 3.1. Врожденные пороки развития: классификация и номенклатура. Виды ВПР. Патологии гамет, бластулы, эмбриона. Дисплазия, дизрупция, деформация.*

*(Практические занятия - 2ч.)*

Врожденные пороки развития: классификация и номенклатура. Виды ВПР. Патологии гамет, бластулы, эмбриона. Дисплазия, дизрупция, деформация.

*Тема 3.2. Информационные технологии в работе с наследственными патологиями. Детерминация малых аномалий развития. Ассоциации и наследственный синдром, как явления. «Портретная» диагностика.*

*(Практические занятия - 2ч.)*

Информационные технологии в работе с наследственными патологиями. Детерминация малых аномалий развития. Ассоциации и наследственный синдром, как явления. «Портретная» диагностика.

*Тема 3.3. Малые аномалии развития. Понятие наследственного синдрома. «Портретная» диагностика наследственных болезней. Виды профилактики наследственных болезней. Периконцепционная профилактика.*

*(Практические занятия - 2ч.)*

Малые аномалии развития. Понятие наследственного синдрома. «Портретная» диагностика наследственных болезней. Виды профилактики наследственных болезней. Периконцепционная профилактика.

*Тема 3.4. Профилактическая работа в спектре наследственных патологий. Современный подход в профилактике врожденной патологии: этапы и показания для периконцепционной профилактики. Методы пренатальной диагностики. Показания к комплексной дородовой диагностике.*

*(Практические занятия - 2ч.; Самостоятельная работа - 8ч.)*

Профилактическая работа в спектре наследственных патологий. Современный подход в профилактике врожденной патологии: этапы и показания для периконцепционной профилактики. Методы пренатальной диагностики. Показания к комплексной дородовой диагностике.

**Внеаудиторная контактная работа**

Форма учебной деятельности	Вид работы	Содержание	Часы
----------------------------	------------	------------	------



Практические занятия	Выполнение индивидуального задания	Кластер, дискуссия в рамках форума	2
----------------------	------------------------------------	------------------------------------	---

Виды самостоятельной работы студентов (обучающихся)

Вид работы	Содержание	Часы
Написание реферата, подготовка презентации, доклада, конспекта	<p>Врождённые пороки развития: классификация, этиология, патогенез и номенклатура.</p> <p>2. Дисплазия, дизрупция, деформация.</p> <p>3. Неонатальный скрининг в Российской Федерации.</p> <p>4. Гаметопатии, бластопатии, эмбриопатии: частота, проявления, вклад генетических факторов в их происхождение.</p> <p>5. Фетопатии: виды, вклад наследственных факторов в патологию плодного периода.</p> <p>6. Понятие синдрома, ассоциации, деформации, дисплазии. Тератогенный терминационный период.</p> <p>7. МАР и ВПР нервной системы</p> <p>8. МАР и ВПР эндокринных желез</p> <p>9. Биоэтика и ВПР</p> <p>10. Тератома. Плод-паразит.</p>	4
Выполнение индивидуального задания	<p>МАР и ВПР губы, неба, лица, ушей, шеи и глаз.</p> <p>12. МАР и ВПР дыхательной системы.</p> <p>13. МАР и ВПР сердечно-сосудистой системы.</p> <p>14. МАР и ВПР пищеварительной системы</p> <p>15. МАР и ВПР мочевыводящей системы</p> <p>16. МАР и ВПР половой системы</p> <p>17. МАР и ВПР костно-мышечной системы</p> <p>18. «Портретная» диагностика наследственных болезней.</p> <p>19. Виды профилактики наследственных болезней: первичная и вторичная профилактика. Уровни профилактики: прегаметический, презиготический, пренатальный и постнатальный.</p> <p>20. Методы пренатальной диагностики. Показания к комплексной дородовой диагностике.</p> <p>21. Организация медико-генетической службы в России и в мире.</p>	4

*Тема 3.5. Контрольно – зачётное занятие.*

*(Практические занятия - 2ч.)*

Контрольно – зачётное занятие.

*Тема 3.6. Современные методы портретной диагностики. Диагностика и семиотика наследуемых патологий: определение симптомокомплексов. Врождённые пороки развития: классификация и номенклатура.*

*(Лекционные занятия - 2ч.)*

Современные методы портретной диагностики. Диагностика и семиотика наследуемых патологий: определение симптомокомплексов. Врождённые пороки развития: классификация и номенклатура.

Внеаудиторная контактная работа

Форма учебной деятельности	Вид работы	Содержание	Часы
Лекционные занятия	Видеолекция/Вебинар	Просмотр видеолекции	2

*Тема 3.7. Медико-генетическая служба: структурная организация, задачи функционирования системы. Современный подход в профилактике врождённой патологии: этапы и показания для периконцепционной профилактики. Методы пренатальной диагностики. Показания к комплексной дородовой диагностике.*

*(Лекционные занятия - 2ч.)*

Медико-генетическая служба: структурная организация, задачи функционирования системы. Современный подход в профилактике врождённой патологии: этапы и показания для периконцепционной профилактики. Методы пренатальной диагностики. Показания к комплексной дородовой диагностике.

Внеаудиторная контактная работа

Форма учебной деятельности	Вид работы	Содержание	Часы
Лекционные занятия	Видеолекция/Вебинар	Участие в вебинаре	2

## **6. Рекомендуемые образовательные технологии**

Изучение дисциплины предусматривает широкое использование в учебном процессе активных и интерактивных форм проведения занятий в сочетании с внеаудиторной работой с целью формирования и развития профессиональных навыков обучающихся. Активные и интерактивные формы проведения занятий: дискуссии, решение задач с помощью метода мозгового штурма, моделирование и разбор конкретных ситуаций, круглый стол, анализ конкретных ситуаций, решение задач с помощью метода мозгового штурма. Виды внеаудиторной контактной работы: дискуссии, вебинар, решение кейс-задач, эссе.

Проводится разбор конкретных ситуаций, связанных с идентификацией наследственных патологий по кариограмме, составляются и анализируются родословные и дается прогноз потомства, осуществляется решение ситуационных генетических задач и задач по клинической генетике человека.

Внеаудиторная контактная работа включает: лекции с использованием дистанционных информационных и телекоммуникационных технологий (видео-лекция) с размещением на образовательных платформах, в том числе в Системе дистанционного обучения на базе системы управления курсами Moodle (Электронная образовательная система Moodle, далее по тексту - ЭОС Moodle). Контроль освоения учебного материала осуществляется преподавателем в виде: тестов, кейс-задач, в том числе с использованием ЭОС Moodle.

Контроль освоения учебного материала осуществляется преподавателем в виде: тестов, кейс-задач, в том числе с использованием системы ЭОС Moodle. Реализация проектной деятельности включает:

- поиск и обзор литературы и электронных источников информации по индивидуально заданной теме;
- решение ситуационных задач, решение тестовых заданий;
- разработку мультимедийных презентаций;
- изготовление наглядных пособий, моделей;
- написание рефератов (эссе), анализ статистических и фактических материалов по заданной теме, аналитический разбор научной литературы.

Обучающиеся участвуют в научно-практических конференциях с последующим контролем (печать статьи, посещаемость, тестирование, интерактивный опрос) и зачетом трудоемкости дисциплины в часах или зачетных единицах.

Различные виды учебной работы обучающихся, включая внеаудиторные контактные формы работы, способствуют овладению культурой мышления, способностью в устной и письменной форме логически правильно излагать результаты, восприятию инноваций; формируют способность и готовность к самосовершенствованию и самореализации. При этом у обучающихся формируются способность в условиях развития науки и практики к переоценке накопленного опыта, анализу своих возможностей, умение приобретать новые знания, использовать различные формы обучения и информационно-образовательные технологии.

Для реализации образовательных программ в рамках метода e-learning открыт доступ к учебно-методическим материалам в электронной системе поддержки дистанционного обучения ЭОС. Обучающиеся имеют доступ к учебно-методическим материалам кафедр. Преподаватели демонстрируют обучающие и демонстрационные видеофильмы, предоставляют ссылки на информационный материал в сети Интернет, демонстрируют результаты своих научных разработок, научных конференций.

## **7. Материально-техническое и учебно-методическое обеспечение дисциплины**

### **7.1. Перечень основной и дополнительной учебной литературы**

#### *Основная литература*

1. Бочков, Н.П. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. - 978-5-9704-5860-0. - Текст: электронный. // Geotar: [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html> (дата обращения: 03.08.2023). - Режим доступа: по подписке

2. Бочков, Н.П. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. - 978-5-9704-5860-0. - Текст: электронный. // Geotar: [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html> (дата обращения: 05.05.2022). - Режим доступа: по подписке

3. Бочков, Н.П. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. - 978-5-9704-5860-0. - Текст: электронный. // Geotar: [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html> (дата обращения: 25.04.2024). - Режим доступа: по подписке

4. Мутовин, Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие / Г.Р. Мутовин. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с. - ISBN 978-5-9704-1152-0. - Текст: электронный. // Geotar: [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html> (дата обращения: 03.08.2023). - Режим доступа: по подписке

5. Мутовин, Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие / Г.Р. Мутовин. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с. - ISBN 978-5-9704-1152-0. - Текст: электронный. // Geotar: [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html> (дата обращения: 05.05.2022). - Режим доступа: по подписке

6. Мутовин, Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие / Г.Р. Мутовин. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с. - ISBN 978-5-9704-1152-0. - Текст: электронный. // Geotar: [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html> (дата обращения: 25.04.2024). - Режим доступа: по подписке

#### *Дополнительная литература*

1. Анохина, И.П. ГЕНЕТИКА ЗАВИСИМОСТИ ОТ ПСИХОАКТИВНЫХ ВЕЩЕСТВ: практическое руководство / И.П. Анохина, А.О. Кибитов, И.Ю. Шамакина. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2011. - Текст: электронный. // Geotar: [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/970408872V0004.html> (дата обращения: 03.08.2023). - Режим доступа: по подписке

2. Анохина, И.П. ГЕНЕТИКА ЗАВИСИМОСТИ ОТ ПСИХОАКТИВНЫХ ВЕЩЕСТВ: практическое руководство / И.П. Анохина, А.О. Кибитов, И.Ю. Шамакина. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2011. - Текст: электронный. // Geotar: [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/970408872V0004.html> (дата обращения: 05.05.2022). - Режим доступа: по подписке

3. Анохина, И.П. ГЕНЕТИКА ЗАВИСИМОСТИ ОТ ПСИХОАКТИВНЫХ ВЕЩЕСТВ: практическое руководство / И.П. Анохина, А.О. Кибитов, И.Ю. Шамакина. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2011. - Текст: электронный. // Geotar: [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/970408872V0004.html> (дата обращения: 25.04.2024). - Режим доступа: по подписке

4. Иммуногеномика и генодиагностика человека: практическое руководство / Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-4139-8. - Текст: электронный. // Geotar: [сайт]. - URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441398.html> (дата обращения: 03.08.2023). - Режим доступа: по подписке

5. Иммуногеномика и генодиагностика человека: практическое руководство / Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-4139-8. - Текст: электронный. // Geotar: [сайт]. - URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441398.html> (дата обращения: 05.05.2022). - Режим доступа: по подписке

6. Акуленко, Л.В. Медицинская генетика: учебное пособие / Л.В. Акуленко. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-3361-4. - Текст: электронный. // Geotar: [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html> (дата обращения: 03.08.2023). - Режим доступа: по подписке

7. Акуленко, Л.В. Медицинская генетика: учебное пособие / Л.В. Акуленко. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-3361-4. - Текст: электронный. // Geotar: [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html> (дата обращения: 05.05.2022). - Режим доступа: по подписке

8. Акуленко, Л.В. Медицинская генетика: учебное пособие / Л.В. Акуленко. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-3361-4. - Текст: электронный. // Geotar: [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html> (дата обращения: 25.04.2024). - Режим доступа: по подписке

9. Янушевич, О.О. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов: учебное пособие / О.О. Янушевич. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 400 с. - ISBN 978-5-9704-5587-6. - Текст: электронный. // Geotar: [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970455876.html> (дата обращения: 03.08.2023). - Режим доступа: по подписке

10. Янушевич, О.О. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов: учебное пособие / О.О. Янушевич. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 400 с. - ISBN 978-5-9704-5587-6. - Текст: электронный. // Geotar: [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970455876.html> (дата обращения: 05.05.2022). - Режим доступа: по подписке

11. Янушевич, О.О. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов: учебное пособие / О.О. Янушевич. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 400 с. - ISBN 978-5-9704-5587-6. - Текст: электронный. // Geotar: [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970455876.html> (дата обращения: 25.04.2024). - Режим доступа: по подписке

12. Наследственные болезни: практическое руководство / Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 464 с. - 978-5-9704-4981-3. - Текст: электронный. // Geotar: [сайт]. - URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449813.html> (дата обращения: 03.08.2023). - Режим доступа: по подписке

13. Наследственные болезни: практическое руководство / Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 464 с. - 978-5-9704-4981-3. - Текст: электронный. // Geotar: [сайт]. - URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449813.html> (дата обращения: 05.05.2022). - Режим доступа: по подписке

## **7.2. Профессиональные базы данных и ресурсы «Интернет», к которым обеспечивается доступ обучающихся**

### *Профессиональные базы данных*

1. <https://www.studentlibrary.ru/> - ЭБС "КОНСУЛЬТАНТ СТУДЕНТА"
2. <https://www.studentlibrary.ru/> - ЭБС "КОНСУЛЬТАНТ СТУДЕНТА"
3. <https://www.rosmedlib.ru/> - ЭБС "Консультант врача"

### *Ресурсы «Интернет»*

1. <https://www.elibrary.ru/> - Научная электронная библиотека eLIBRARY.RU

## **7.3. Программное обеспечение и информационно-справочные системы, используемые при осуществлении образовательного процесса по дисциплине**

Для реализации образовательных программ открыт доступ к учебно-методическим материалам в системе поддержки дистанционного обучения – ЭОС Moodle. Студенты имеют доступ к учебно-методическим материалам кафедр. Для выполнения контрольных заданий, подготовки к практическим и семинарским занятиям, поиска необходимой информации широко используются возможности глобальной сети Интернет.

Студенты обучаются с использованием электронных репозиторий: преподаватели демонстрируют студентам обучающие и демонстрационные видеофильмы, предоставляют ссылки на информационный материал в сети Интернет, демонстрируют результаты своих научных разработок, научных конференций.

### *Перечень программного обеспечения*

*(обновление производится по мере появления новых версий программы)*

1. СЭО 3KL Русский Moodle;
2. Антивирусное программное обеспечение Kaspersky Endpoint Security для бизнеса;
3. Программный продукт «1С: Университет ПРОФ»;
4. MS Office Standard, Версия 2013;
5. Программный продукт «1С: Управление учебным центром»;
6. MS Office Professional Plus, Версия 2013,;
7. Kaspersky Security для виртуальных сред, Server Russian Edition;

*Перечень информационно-справочных систем  
(обновление выполняется еженедельно)*

1. Система «КонсультантПлюс»;

#### **7.4. Специальные помещения, лаборатории и лабораторное оборудование**

Университет располагает на праве собственности и ином законном основании материально-технической базой для обеспечения образовательной деятельности (помещения и оборудование) для реализации ОПОП ВО специалитета/направления подготовки по Блоку 1 «Дисциплины (модули)», Блоку 2 «Практики» (в части учебных практик) и Блоку 3 «Государственная итоговая аттестация» в соответствии с учебным планом.

Материально-техническая база соответствует действующим противопожарным правилам и нормам, обеспечивает проведение всех видов учебных занятий, практической и научно-исследовательской работ обучающихся, предусмотренных рабочим учебным планом.

Учебные аудитории

Учебная комната №2 (УчК№1-3-2)

Доска маркерная - 1 шт.

микроскоп бинокулярный - 8 шт.

микроскоп медицинский - 2 шт.

Мультимедийный комплект - 1 шт.

Ноутбук - 1 шт.

парта шестигранная с осветительными приборами - 3 шт.

Стол преподавателя - 1 шт.

стул - 27 шт.

Учебная аудитория №1 (УчК№1-3-17)

Доска аудиторная - 1 шт.

Доска маркерная - 1 шт.

ЖК -Панель - 1 шт.

микроскоп - 11 шт.

микроскоп бинокулярный - 6 шт.

парта шестигранная с осветительными приборами - 6 шт.

персональный компьютер - 1 шт.

Стол преподавателя - 2 шт.

Стул ученический - 40 шт.