



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

Кафедра биологии

УТВЕРЖДЕНО:  
Проректор по учебно-методической  
работе  
Василькова Т.Н.  
15 мая 2024 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

**ФТД.26 ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ТЕХНОЛОГИИ В МЕДИЦИНЕ**

Специальность: 31.05.01 Лечебное дело

Формы обучения: очная

Квалификация (степень) выпускника: Врач-лечебник

Год набора: 2024

Срок получения образования: 6 лет

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

Курс: 5 Семестры: 10

Разделы (модули): 3

Зачет: 10 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.

Старший преподаватель кафедры биологии Озерова А.Н.

**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 31.05.01 Лечебное дело, утвержденного приказом Минобрнауки России  
от 12.08.2020 №988, с учетом трудовых функций профессиональных стандартов:  
"Врач-лечебник (врач-терапевт участковый)", утвержден приказом Минтруда России от  
21.03.2017 № 293н.

**Согласование и утверждение**

№	Подразделение или коллегиальный орган	Ответственное лицо	ФИО	Виза	Дата, протокол (при наличии)
1	Методический совет по специальности 31.05.01 Лечебное дело	Председатель методического совета	Елфимов Д.А.	Согласовано	25.04.2024, № 4
2	Центральный координационн ый методический совет	Председатель ЦКМС	Василькова Т.Н.	Согласовано	15.05.2024, № 9

## 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 профессионального стандарта «Врач-лечебник (врач-терапевт участковый)», утвержденного приказом Министерства труда и социальной защиты РФ от 21 марта 2017 г. № 293н.

Задачи изучения дисциплины:

- пополнить знания студентов современными достижениями в области генетических технологий;
- 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 этиологических 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 клинко-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*

УК-1 Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, вырабатывать стратегию действий

УК-1.1 Анализирует проблемную ситуацию как систему, выявляя ее составляющие и связи между ними

*Знать:*

УК-1.1/Зн1 методику анализа проблемной ситуации как систему, выявляя ее составляющие и связи между ними

*Уметь:*

УК-1.1/Ум1 анализировать проблемную ситуацию как систему, выявляя ее составляющие и связи между ними

*Владеть:*

УК-1.1/Нв1 анализом проблемной ситуации как системы, выявляя ее составляющие и связи между ними

УК-1.2 Определяет пробелы в информации, необходимой для решения проблемной ситуации, и проектирует процессы по их устранению

*Знать:*

УК-1.2/Зн1 пути определения пробелы в информации, необходимой для решения проблемной ситуации, и проектирует процессы по их устранению

*Уметь:*

УК-1.2/Ум1 определять пробелы в информации, необходимой для решения проблемной ситуации, и проектирует процессы по их устранению

*Владеть:*

УК-1.2/Нв1 навыком определения пробелы в информации, необходимой для решения проблемной ситуации, и проектирует процессы по их устранению

УК-1.3 Критически оценивает надежность источников информации, работает с противоречивой информацией из разных источников

*Знать:*

УК-1.3/Зн1 способы критического оценивания надежности источников информации при работе с противоречивой информацией из разных источников

*Уметь:*

УК-1.3/Ум1 критически оценивать надежность источников информации, работая с противоречивой информацией из разных источников

*Владеть:*

УК-1.3/Нв1 критическим оцениванием надежности источников информации, работая с противоречивой информацией из разных источников

УК-1.4 Разрабатывает и содержательно аргументирует стратегию решения проблемной ситуации на основе системного и междисциплинарного подходов

*Знать:*

УК-1.4/Зн1 методы содержательного аргументирования стратегии решения проблемной ситуации на основе системного и междисциплинарного подходов

*Уметь:*

УК-1.4/Ум1 разрабатывать стратегию решения проблемной ситуации на основе системного и междисциплинарного подходов

*Владеть:*

УК-1.4/Нв1 содержательной аргументацией стратегии решения проблемной ситуации на основе системного и междисциплинарного подходов

УК-1.5 Использует логико-методологический инструментарий для критической оценки современных концепций философского и социального характера в своей предметной области

*Знать:*

УК-1.5/Зн1 логико-методологический инструментарий для критической оценки современных концепций философского и социального характера в своей предметной области

*Уметь:*

УК-1.5/Ум1 критически оценивать современные концепции философского и социального характера в своей предметной области, используя логико-методологический инструментарий

*Владеть:*

УК-1.5/Нв1 навыками применения логико-методологического инструментария для критической оценки современных концепций философского и социального характера в своей предметной области

ПК-3 Способен к сбору и анализу жалоб и анамнеза пациента, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных патологоанатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания.

ПК-3.1 Собирает и анализирует жалобы, анамнез жизни и заболевания пациента

*Знать:*

ПК-3.1/Зн1 методику сбора жалоб и анамнеза у пациентов (их законных представителей)

*Уметь:*

ПК-3.1/Ум1 проводить расспрос пациента с различными заболеваниями внутренних органов

*Владеть:*

ПК-3.1/Нв1 распознаванием состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания по результатам сбора жалоб и анамнеза пациента

ПК-3.2 Проводит и анализирует полное физикальное обследование пациента

*Знать:*

ПК-3.2/Зн1 методику физикального обследования пациента

*Уметь:*

ПК-3.2/Ум1 проводить физикальное обследование пациента

*Владеть:*

ПК-3.2/Нв1 распознаванием состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания по результатам проведения и анализа физикального обследования пациента

ПК-3.3 Назначает, проводит и анализирует комплекс диагностических мероприятий, включающий лабораторные, инструментальные патологоанатомические и иные исследования в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания

*Знать:*

ПК-3.3/Зн1 комплекс диагностических мероприятий, включающий лабораторные, инструментальные патологоанатомические и иные исследования в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания

*Уметь:*

ПК-3.3/Ум1 назначать комплекс диагностических мероприятий, включающий лабораторные, инструментальные патологоанатомические и иные исследования в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания

*Владеть:*

ПК-3.3/Нв1 анализом комплекса диагностических мероприятий, включающий лабораторные, инструментальные патологоанатомические и иные исследования в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания

ПК-3.4 Проводит дифференциальную диагностику с другими заболеваниями и состояниями, в том числе неотложными

*Знать:*

ПК-3.4/Зн1 перечень заболеваний, которые имеют схожую симптоматику для проведения дифференциальной диагностики с другими заболеваниями и состояниями, в том числе неотложными

*Уметь:*

ПК-3.4/Ум1 сравнивать различные заболевания, которые имеют схожую симптоматику для проведения дифференциальной диагностики с другими заболеваниями и состояниями, в том числе неотложными

*Владеть:*

ПК-3.4/Нв1 анализом различных заболеваний, которые имеют схожую симптоматику для проведения дифференциальной диагностики с другими заболеваниями и состояниями, в том числе неотложными и проводит дифференциальную диагностику

ПК-3.5 Формулирует клинический диагноз на основании комплекс диагностических мероприятий, включающий анализа данных жалоб, анамнеза, осмотра, лабораторных, инструментальных патологоанатомических и иных исследований в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения)

*Знать:*

ПК-3.5/Зн1 клинические классификации для формулирования клинического диагноза на основании комплекса диагностических мероприятий, включающий анализ данных жалоб, анамнеза, осмотра, лабораторных, инструментальных патологоанатомических и иных исследований в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения)

*Уметь:*

ПК-3.5/Ум1 применять классификационные критерии для формулирования клинического диагноза на основании комплекса диагностических мероприятий, включающий анализ данных жалоб, анамнеза, осмотра, лабораторных, инструментальных патологоанатомических и иных исследований в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения)

*Владеть:*

ПК-3.5/Нв1 формулированием клинического диагноза на основании комплекса диагностических мероприятий, включающий анализ данных жалоб, анамнеза, осмотра, лабораторных, инструментальных патологоанатомических и иных исследований в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения)

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

Дисциплина (модуль) ФТД.26 «Генетические технологии в медицине» относится к обязательной части образовательной программы и изучается в семестре(ах): 10.

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)
Десятый 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, соотнесенные с результатами освоения программы
<b>Раздел 1. Модульная единица</b>	<b>26</b>	<b>6</b>	<b>2</b>	<b>12</b>	<b>2</b>	<b>8</b>	УК-1.1 УК-1.2 УК-1.3 УК-1.4 УК-1.5 ПК-3.1 ПК-3.2 ПК-3.3 ПК-3.4 ПК-3.5
<b>1.1. Общие вопросы медицинской генетики</b>							
Тема 1.1. Медицинская генетика и её история. Направления развития. Современные методы работы. Вопросы, решаемые генетикой в лечебной практике. Право и этика в медицинской генетике.	4	2	2	2	2		
Тема 1.2. Основы генетики. ДНК и РНК, их роль в наследовании признаков. Классификация генных мутаций (геномные, хромосомные мутации). Заболевания, вызванные хромосомными и геномными aberrациями. Современные методы диагностики наследуемых патологий	2	2					

Тема 1.3. Основы генетики. Строение ядра. ДНК и РНК, их роль в наследовании признаков. Строение гена. Характеристика процессов мейоза и митоза.	2			2			
Тема 1.4. Классификация генных мутаций (геномные, хромосомные мутации). Заболевания, вызванные хромосомными и геномными aberrациями. Современные методы диагностики наследуемых патологий: ПЦР, секвенирование, электрофоретические методы, зонды, блоттинг, FISH-диагностика. Генотерапия. Методические, юридические и этические вопросы клонирования.	2			2			
Тема 1.5. Традиционные и нетрадиционные типы наследования признаков. Генеалогический метод. Цитогенетические методы. Клиника и терапия хромосомных болезней.	2	2					
Тема 1.6. Традиционные и нетрадиционные типы наследования признаков: характеристика, примеры заболеваний. Генеалогический метод: характеристика, наследственная предрасположенность к патологиям. Мультифакториальные заболевания.	2			2			
Тема 1.7. Цитогенетические методы. Микроцитогенетические синдромы. Этиологические и цитогенетические аспекты хромосомных болезней. Гомозомные и аутомные аномалии. Клиника и терапия хромосомных болезней.	2			2			
Тема 1.8. Зачетное занятие по модульной единице 1.1. Тестирование, практическая задача.	10			2			8
<b>Раздел 2. Модульная единица 1.2. Наследственные патологии человека</b>	<b>26</b>	<b>6</b>		<b>12</b>	<b>2</b>	<b>8</b>	УК-1.1 УК-1.2 УК-1.3



Тема 2.1. Наследуемые патологии метаболизма: классы наследственных метаболических расстройств. Скрининговые стратегии в педиатрической практике в Российской Федерации и в мировой медицинской практике.	2	2					УК-1.4 УК-1.5 ПК-3.1 ПК-3.2 ПК-3.3 ПК-3.4 ПК-3.5
Тема 2.2. Наследуемые патологии метаболизма: классы наследственных метаболических расстройств. Характеристика патологий обмена веществ по биохимическому профилю, поражаемому субстрату, клиническим проявлениям и предполагаемому лечению. Скрининговые стратегии в педиатрической практике в Российской Федерации и в мировой медицинской практике.	2			2			
Тема 2.3. Гомоцистинурия. Галактоземия. Болезнь «Кленового сиропа». Фруктоземия. Синдром Леша-Нихана. Наследственная ксантинурия. Фенилкетонурия. Типы ацидемий. Типы тирозинемий. Аргининемия. Болезнь Гирке. Болезнь Помпе. Болезнь Форбса. Болезнь Андерсена. Глутаровая ацидурия. Синдром Шегрена-Ларссона. Болезнь Рефсума.	2			2	2		
Тема 2.4. Наследуемые патологии клеточных органелл. Классы заболеваний: лизосомные, пероксисомные, митохондриальные болезни. Наследственные нейрокожные заболевания (факоматозы). Этиология, клинические проявления, диагностика, лечение, профилактика.	2	2					

Тема 2.5. Наследуемые патологии клеточных органелл. Характеристика органелл: лизосомы, пероксисомы, митохондрии. Классы заболеваний: лизосомные, пероксисомные, митохондриальные болезни. Муковисцидоз.	2			2			
Тема 2.6. Врожденные пороки развития. Тератология. Механизмы прогенеза, тератогенеза. Классификация ВПР.	2	2					
Тема 2.7. Наследственные нейрокожные заболевания (факоматозы). Этиология, клинические проявления, диагностика, лечение, профилактика. Туберозный склероз. Нейрофиброматоз Реклингхаузена. Болезнь Орлбрайта. Синдром Штурге-Вебера. Цилиндрома. Трихоэпителиома.	2			2			
Тема 2.8. Врожденные пороки развития. Тератология. Механизмы прогенеза, тератогенеза. Классификация ВПР.	2			2			
Тема 2.9. Зачетное занятие по модульной единице 1.2. Тестирование, практическая задача.	10			2			8
<b>Раздел 3. Модульная единица 1.3. Методы медицинской генетики. Профилактика и лечение наследственной патологии</b>	<b>20</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>10</b>	<b>4</b>	<b>8</b>	УК-1.1 УК-1.2 УК-1.3 УК-1.4 УК-1.5
Тема 3.1. Современные методы портретной диагностики. Диагностика и семиотика наследуемых патологий: определение симптомокомплексов. Медико-генетическая служба: структурная организация, задачи функционирования системы.	2	2	2				ПК-3.1 ПК-3.2 ПК-3.3 ПК-3.4 ПК-3.5
Тема 3.2. Современные методы портретной диагностики. Диагностика и семиотика наследуемых патологий: определение симптомокомплексов.	2			2	2		

Тема 3.3. Медико-генетическая служба: структурная организация, задачи функционирования системы.	2			2		
Тема 3.4. Современный подход в профилактике врождённой патологии: этапы и показания для периконцепционной профилактики. Методы пренатальной диагностики. Показания к комплексной дородовой диагностике.	2			2	2	
Тема 3.5. Зачетное занятие по модульной единице 1.3. Тестирование.	10			2		8
Тема 3.6. Контрольно – зачётное занятие.	2			2		
<b>Итого</b>	<b>72</b>	<b>14</b>	<b>4</b>	<b>34</b>	<b>8</b>	<b>24</b>

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

### *Раздел 1. Модульная единица 1.1. Общие вопросы медицинской генетики*

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

*Тема 1.1. Медицинская генетика и её история. Направления развития. Современные методы работы. Вопросы, решаемые генетикой в лечебной практике. Право и этика в медицинской генетике.*

*(Лекционные занятия - 2ч.; Практические занятия - 2ч.)*

Медицинская генетика и её история. Направления развития. Современные методы работы. Вопросы, решаемые генетикой в лечебной практике. Право и этика в медицинской генетике.

#### Внеаудиторная контактная работа

Форма учебной деятельности	Вид работы	Содержание	Часы
Лекционные занятия	Видеолекция/Вебинар	Участие в вебинаре	2
Практические занятия	Выполнение индивидуального задания	Дискуссия, эссе	2

*Тема 1.2. Основы генетики. ДНК и РНК, их роль в наследовании признаков. Классификация генных мутаций (геномные, хромосомные мутации). Заболевания, вызванные хромосомными и геномными aberrациями. Современные методы диагностики наследуемых патологий*

*(Лекционные занятия - 2ч.)*

Основы генетики. ДНК и РНК, их роль в наследовании признаков. Классификация генных мутаций (геномные, хромосомные мутации). Заболевания, вызванные хромосомными и геномными aberrациями. Современные методы диагностики наследуемых патологий

*Тема 1.3. Основы генетики. Строение ядра. ДНК и РНК, их роль в наследовании признаков. Строение гена. Характеристика процессов мейоза и митоза.*

*(Практические занятия - 2ч.)*

Основы генетики. Строение ядра. ДНК и РНК, их роль в наследовании признаков. Строение гена. Характеристика процессов мейоза и митоза.

*Тема 1.4. Классификация генных мутаций (геномные, хромосомные мутации). Заболевания, вызванные хромосомными и геномными aberrациями. Современные методы диагностики наследуемых патологий: ПЦР, секвенирование, электрофоретические методы, зонды, блоттинг, FISH-диагностика. Генотерапия. Методические, юридические и этические вопросы клонирования.*

*(Практические занятия - 2ч.)*

Классификация генных мутаций (геномные, хромосомные мутации). Заболевания, вызванные хромосомными и геномными aberrациями. Современные методы диагностики наследуемых патологий: ПЦР, секвенирование, электрофоретические методы, зонды, блоттинг, FISH-диагностика. Генотерапия. Методические, юридические и этические вопросы клонирования.

*Тема 1.5. Традиционные и нетрадиционные типы наследования признаков. Генеалогический метод. Цитогенетические методы. Клиника и терапия хромосомных болезней.*

*(Лекционные занятия - 2ч.)*

Традиционные и нетрадиционные типы наследования признаков. Генеалогический метод. Цитогенетические методы. Клиника и терапия хромосомных болезней.

*Тема 1.6. Традиционные и нетрадиционные типы наследования признаков: характеристика, примеры заболеваний. Генеалогический метод: характеристика, наследственная предрасположенность к патологиям. Мультифакториальные заболевания.*

*(Практические занятия - 2ч.)*

Традиционные и нетрадиционные типы наследования признаков: характеристика, примеры заболеваний. Генеалогический метод: характеристика, наследственная предрасположенность к патологиям. Мультифакториальные заболевания.

*Тема 1.7. Цитогенетические методы. Микроцитогенетические синдромы. Этиологические и цитогенетические аспекты хромосомных болезней. Гонсомные и аутомсомные аномалии. Клиника и терапия хромосомных болезней.*

*(Практические занятия - 2ч.)*

Цитогенетические методы. Микроцитогенетические синдромы. Этиологические и цитогенетические аспекты хромосомных болезней. Гонсомные и аутомсомные аномалии. Клиника и терапия хромосомных болезней.

*Тема 1.8. Зачетное занятие по модульной единице 1.1. Тестирование, практическая задача.*

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

Зачетное занятие по модульной единице 1.1. Тестирование, практическая задача.

Виды самостоятельной работы студентов (обучающихся)

Вид работы	Содержание	Часы
Написание реферата, подготовка презентации, доклада, конспекта	Защита реферата, представление доклада по теме: Современные методы диагностики наследуемых патологий: -полимеразно-цепная реакция; - секвенирование; - электрофоретические методы; - зонды; - блоттинг; - FISH-диагностика.	8

## **Раздел 2. Модульная единица 1.2. Наследственные патологии человека**

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

*Тема 2.1. Наследуемые патологии метаболизма: классы наследственных метаболических расстройств. Скрининговые стратегии в педиатрической практике в Российской Федерации и в мировой медицинской практике.*

*(Лекционные занятия - 2ч.)*

Наследуемые патологии метаболизма: классы наследственных метаболических расстройств. Скрининговые стратегии в педиатрической практике в Российской Федерации и в мировой медицинской практике.

*Тема 2.2. Наследуемые патологии метаболизма: классы наследственных метаболических расстройств. Характеристика патологий обмена веществ по биохимическому профилю, поражаемому субстрату, клиническим проявлениям и предполагаемому лечению. Скрининговые стратегии в педиатрической практике в Российской Федерации и в мировой медицинской практике.*

*(Практические занятия - 2ч.)*

Наследуемые патологии метаболизма: классы наследственных метаболических расстройств. Характеристика патологий обмена веществ по биохимическому профилю, поражаемому субстрату, клиническим проявлениям и предполагаемому лечению. Скрининговые стратегии в педиатрической практике в Российской Федерации и в мировой медицинской практике.

*Тема 2.3. Гомоцистинурия. Галактоземия. Болезнь «Кленового сиропа». Фруктоземия. Синдром Леша-Нихана. Наследственная ксантинурия. Фенилкетонурия. Типы ацидемий. Типы тирозинемий. Аргининемия. Болезнь Гирке. Болезнь Помпе. Болезнь Форбса. Болезнь Андерсена. Глутаровая ацидурия. Синдром Шегрена-Ларссона. Болезнь Рефсума.*

*(Практические занятия - 2ч.)*

Гомоцистинурия. Галактоземия. Болезнь «Кленового сиропа». Фруктоземия. Синдром Леша-Нихана. Наследственная ксантинурия. Фенилкетонурия. Типы ацидемий. Типы тирозинемий. Аргининемия. Болезнь Гирке. Болезнь Помпе. Болезнь Форбса. Болезнь Андерсена. Глутаровая ацидурия. Синдром Шегрена-Ларссона. Болезнь Рефсума.

### **Внеаудиторная контактная работа**

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

*Тема 2.4. Наследуемые патологии клеточных органелл. Классы заболеваний: лизосомные, пероксисомные, митохондриальные болезни. Наследственные нейрокожные заболевания (факоматозы). Этиология, клинические проявления, диагностика, лечение, профилактика.*

*(Лекционные занятия - 2ч.)*

Наследуемые патологии клеточных органелл. Классы заболеваний: лизосомные, пероксисомные, митохондриальные болезни. Наследственные нейрокожные заболевания (факоматозы). Этиология, клинические проявления, диагностика, лечение, профилактика.

*Тема 2.5. Наследуемые патологии клеточных органелл. Характеристика органелл: лизосомы, пероксисомы, митохондрии. Классы заболеваний: лизосомные, пероксисомные, митохондриальные болезни. Муковисцидоз.*

*(Практические занятия - 2ч.)*

Наследуемые патологии клеточных органелл. Характеристика органелл: лизосомы, пероксисомы, митохондрии. Классы заболеваний: лизосомные, пероксисомные, митохондриальные болезни. Муковисцидоз.

*Тема 2.6. Врожденные пороки развития. Тератология. Механизмы прогенеза, тератогенеза. Классификация ВПР.*

*(Лекционные занятия - 2ч.)*

Врожденные пороки развития. Тератология. Механизмы прогенеза, тератогенеза. Классификация ВПР.

*Тема 2.7. Наследственные нейрокожные заболевания (факоматозы). Этиология, клинические проявления, диагностика, лечение, профилактика. Туберозный склероз. Нейрофиброматоз Реклингхаузена. Болезнь Орлбрайта. Синдром Штурге-Вебера. Цилиндрома. Трихоэпителиома.*

*(Практические занятия - 2ч.)*

Наследственные нейрокожные заболевания (факоматозы). Этиология, клинические проявления, диагностика, лечение, профилактика. Туберозный склероз. Нейрофиброматоз Реклингхаузена. Болезнь Орлбрайта. Синдром Штурге-Вебера. Цилиндрома. Трихоэпителиома.

*Тема 2.8. Врожденные пороки развития. Тератология. Механизмы прогенеза, тератогенеза. Классификация ВПР.*

*(Практические занятия - 2ч.)*

Врожденные пороки развития. Тератология. Механизмы прогенеза, тератогенеза. Классификация ВПР.

*Тема 2.9. Зачетное занятие по модульной единице 1.2. Тестирование, практическая задача.*

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

Зачетное занятие по модульной единице 1.2. Тестирование, практическая задача.

Виды самостоятельной работы студентов (обучающихся)

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

Написание реферата, подготовка презентации, доклада, конспекта	Защита реферата, представление доклада по темам: 1. Скрининговые стратегии в педиатрической практике в Российской Федерации и в мировой медицинской практике. 2. Гомоцистинурия. 3. Галактоземия. 4. Болезнь «Кленового сиропа». 5. Фруктоземия. 6. Синдром Леша-Нихана. 7. Наследственная ксантинурия. 8. Фенилкетонурия. 9. Типы ацидемий. 10. Типы тирозинемий. 11. Аргининемия. 12. Болезнь Гирке. 13. Болезнь Помпе. 14. Болезнь Форбса. 15. Болезнь Андерсена. 16. Глутаровая ацидурия. 17. Синдром Шегрена-Ларссона. 18. Болезнь Рефсума. 19. Туберозный склероз. 20. Нейрофиброматоз Реклингхаузена. 21. Болезнь Орлбрайта. 22. Синдром Штурге-Вебера. 23. Цилиндрома. 24. Трихоэпителиома.	8
--	---	---

**Раздел 3. Модульная единица 1.3. Методы медицинской генетики. Профилактика и лечение наследственной патологии**

**(Лекционные занятия - 2ч.; Практические занятия - 10ч.; Самостоятельная работа - 8ч.)**

*Тема 3.1. Современные методы портретной диагностики. Диагностика и семиотика наследуемых патологий: определение симптомокомплексов. Медико-генетическая служба: структурная организация, задачи функционирования системы.*

*(Лекционные занятия - 2ч.)*

Современные методы портретной диагностики. Диагностика и семиотика наследуемых патологий: определение симптомокомплексов. Медико-генетическая служба: структурная организация, задачи функционирования системы.

Внеаудиторная контактная работа

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

*Тема 3.2. Современные методы портретной диагностики. Диагностика и семиотика наследуемых патологий: определение симптомокомплексов.*

*(Практические занятия - 2ч.)*

Современные методы портретной диагностики. Диагностика и семиотика наследуемых патологий: определение симптомокомплексов.

Внеаудиторная контактная работа

Форма учебной деятельности	Вид работы	Содержание	Часы
Практические занятия	Выполнение индивидуального задания	Дискуссия	2

*Тема 3.3. Медико-генетическая служба: структурная организация, задачи функционирования системы.*

*(Практические занятия - 2ч.)*

Медико-генетическая служба: структурная организация, задачи функционирования системы.

*Тема 3.4. Современный подход в профилактике врождённой патологии: этапы и показания для периконцепционной профилактики. Методы пренатальной диагностики. Показания к комплексной дородовой диагностике.*

*(Практические занятия - 2ч.)*

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
Практические занятия	Выполнение индивидуального задания	Дискуссия	2

*Тема 3.5. Зачетное занятие по модульной единице 1.3. Тестирование.*

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

Зачетное занятие по модульной единице 1.3. Тестирование.

Виды самостоятельной работы студентов (обучающихся)

Вид работы	Содержание	Часы
Написание реферата, подготовка презентации, доклада, конспекта	Защита реферата, представление доклада по темам: 1. «Портретная» диагностика наследственных болезней. 2. Виды профилактики наследственных болезней: первичная и вторичная профилактика. Уровни профилактики: прегаметический, презиготический, пренатальный и постнатальный. 3. Методы пренатальной диагностики. Показания к комплексной дородовой диагностике. 4. Организация медико-генетической службы в России и в мире.	8



Тема 3.6. Контрольно – зачётное занятие.

(Практические занятия - 2ч.)

Контрольно – зачётное занятие.

## 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 на платформе ЭОС (Moodle). Контроль освоения учебного материала осуществляется преподавателем в виде: тестов, кейс-задач, в том числе с использованием системы ЭОС (Moodle).

Обучающиеся участвуют в научно-практических конференциях с последующим контролем (печатать 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: 25.04.2024). - Режим доступа: по подписке

2. Медицинская генетика: национальное руководство: национальное руководство / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 - 9785970463079. - Текст: электронный. // : [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970463079.html> (дата обращения: 15.05.2024). - Режим доступа: по подписке

#### *Дополнительная литература*

1. Хаитов, Р. М. Иммуногеномика и генодиагностика человека: национальное руководство: национальное руководство / Р. М. Хаитов, Л. П. Алексеев, Д. Ю. Трофимов. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 256 - 978-5-9704-4139-8. - Текст: электронный. // : [сайт]. - URL: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441398.html> (дата обращения: 15.05.2024). - Режим доступа: по подписке

2. Наследственные болезни: национальное руководство : краткое издание: национальное руководство : краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 464 - 978-5-9704-3969-2. - Текст: электронный. // : [сайт]. - URL: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.html> (дата обращения: 15.05.2024). - 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.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 ЗКЛ Русский Moodle;
2. Антиплагиат;
3. Антивирусное программное обеспечение Kaspersky Endpoint Security для бизнеса;
4. Программный продукт «1С: Университет ПРОФ»;
5. MS Office Professional Plus, Версия 2010,;
6. MS Office Standard, Версия 2013;
7. MS Windows Professional, Версия XP;
8. MS Windows Professional, Версия 7;
9. MS Windows Professional, Версия 8;

10. MS Windows Professional, Версия 10;
11. Программный продукт «1С: Управление учебным центром»;
12. MS Office Professional Plus, Версия 2013,;
13. MS Windows Remote Desktop Services - Device CAL, Версия 2012;
14. MS Windows Server - Device CAL, Версия 2012;
15. MS Windows Server Standard, Версия 2012;
16. MS Exchange Server Standard, Версия 2013;
17. MS Exchange Server Standard CAL - Device CAL, Версия 2013;
18. Kaspersky Security для виртуальных сред, Server Russian Edition;
19. MS Windows Server Standard - Device CAL, Версия 2013 R2;
20. MS SQL Server Standard Core, Версия 2016;
21. System Center Configuration Manager Client ML, Версия 16.06;
22. Программа для ЭВМ Statistica Ultimate Academic 13 сетевая на 5 пользователей ;
23. 1С:Документооборот государственного учреждения 8.;

*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 комната №3 (УчК№1-3-1)

- Доска аудиторная - 1 шт.
- ЖК-Панель - 1 шт.
- микроскоп бинокулярный - 4 шт.
- микроскоп медицинский - 6 шт.
- парта шестигранная с осветительными приборами - 4 шт.
- персональный компьютер - 1 шт.
- Стол преподавателя - 1 шт.
- Стул ученический - 30 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.