# тюменский медицинский УНИВЕРСИТЕТ

### федеральное государственное

## бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Тюменский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации (ФГБОУ ВО Тюменский ГМУ Минздрава России)

## Институт общественного здоровья и цифровой медицины Кафедра биологии

УТВЕРЖДЕНО:

Проректор по учебно-методической работе Василькова Т.Н.

15.05.2024

## РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ) «Б1.О.43 МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»

Уровень высшего образования: специалитет

Специальность: 30.05.03 Медицинская кибернетика

Квалификация (степень) выпускника: врач-кибернетик

Форма обучения: очная

Год набора (приема на обучение): 2025

Срок получения образования: 6 лет

Объем: в зачетных единицах: 2 з.е.

в академических часах: 72 ак.ч.

Курс: 5 Семестры: 9 Разделы (модули): 2 Зачет: 9 семестр

Лекционные занятия: 14 ч. Практические занятия: 34 ч. Самостоятельная работа: 24 ч.

г. Тюмень, 2025

### Разработчики:

Профессор кафедры детских болезней и поликлинической педиатрии, доктор медицинских наук, профессор Левитина Е.В.

Доцент кафедры детских болезней и поликлинической педиатрии, кандидат медицинских наук, доцент Рахманина О.А.

### Рецензенты:

заведующий кафедрой гигиены ТюмГМУ, д.м.н. Марченко Александр Николаевич заведующий кафедрой генетики Института биологии Тюменского государственного университета, доктор биологических наук, профессор Пак Ирина Владимировна

Рабочая программа дисциплины (модуля) составлена в соответствии с требованиями ФГОС ВО по специальности Специальность: 30.05.03 Медицинская кибернетика, утвержденного приказом Минобрнауки России от 13.08.2020 №1006, с учетом трудовых функций профессиональных стандартов: "Врач-кибернетик", утвержден приказом Минтруда России от 04.08.2017 № 610н.

Согласование и утверждение

| No. | Подразделение или коллегиальный | Ответственное<br>лицо | ФИО             | Виза        | Дата, протокол<br>(при наличии) |
|-----|---------------------------------|-----------------------|-----------------|-------------|---------------------------------|
|     | орган                           |                       | T 0.5           |             | 11.01.0001.30.7                 |
| 1   | Методический                    | Председатель          | Лапик С.В.      | Согласовано | 11.04.2024, № 5                 |
|     | совет по                        | методического         |                 |             |                                 |
|     | направлению                     | совета                |                 |             |                                 |
|     | подготовки                      |                       |                 |             |                                 |
|     | 34.03.01                        |                       |                 |             |                                 |
|     | Сестринское                     |                       |                 |             |                                 |
|     | дело                            |                       |                 |             |                                 |
| 2   | Центральный                     | Председатель          | Василькова Т.Н. | Согласовано | 15.05.2024, № 9                 |
|     | координационн                   | ЦКМС                  |                 |             |                                 |
|     | ый                              |                       |                 |             |                                 |
|     | методический                    |                       |                 |             |                                 |
|     | совет                           |                       |                 |             |                                 |

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

Цель освоения дисциплины - пополнить знания студентов современными достижениями медицинской генетики, с формированием понимания целей, знания этапов проведения, методов и возможностей медико-генетического консультирования в соответствии с требованиями Профессионального стандарта «Врач-кибернетик», утвержденного приказом Министерства труда и социальной защиты РФ от 4 августа 2017 г. № 610н.

Задачи изучения дисциплины:

- приобретение студентами умений осмотра больных и их родственников с целью выявления врожденной и наследственной патологии, усвоения клинических особенностей наследственной патологии, оценки диагностической, прогностической ценности обнаруживаемых симптомов и морфологических вариантов (микроаномалий) развития;
- понимание природы наследственных заболеваний человека, их этиологии, патогенеза, причин широкого клинического полиморфизма этиологически единых форм и генетической гетерогенности клинически сходных состояний;
- овладение клинико-генеалогическим методом, правильный сбор генеалогического анамнеза, составление родословных и формирование предварительного заключения о типе наследования патологии в конкретной семье;
- приобретение знаний и выработка умений по диагностике наиболее распространенных форм наследственной патологии;
- понимание целей и возможностей современных методов цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики;
- ознакомление с нравственными и правовыми формами оказания медико-генетической помощи;
- ознакомление с компьютерными диагностическими программами и принципами компьютерной диагностики наследственных болезней, с методами пренатальной диагностики и просеивающих (скринирующих) программ;
- знание принципов взаимодействия медико-генетической службы со всеми службами практического здравоохранения и показания для организации потока больных.

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

Компетенции, индикаторы и результаты обучения

ОПК-1 Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности

ОПК-1.1 Формулирует стандартные и инновационные задачи профессиональной деятельности

Знать:

ОПК-1.1/Зн1 стандартные и инновационные задачи профессиональной деятельности

Уметь:

ОПК-1.1/Ум1 формулировать стандартные и инновационные задачи профессиональной деятельности

Владеть:

ОПК-1.1/Нв1 навыком формулирования стандартных и инновационных методов профессиональной деятельности

ОПК-1.2 Определяет подходы к решению стандартных и инновационных задач с использованием фундаментальных, прикладных медицинских и естественнонаучных

Знать:

ОПК-1.2/Зн1 подходы к решению стандартных и инновационных задач с использованием фундаментальных, прикладных медицинских и естественнонаучных

Уметь:

ОПК-1.2/Ум1 определять подходы к решению стандартных и инновационных задач с использованием фундаментальных, прикладных медицинских и естественнонаучных

Владеть:

ОПК-1.2/Нв1 навыком определения решений стандартных и инновационных задач с использованием фундаментальных, прикладных медицинских и естественнонаучных

ОПК-1.3 Решает стандартные и инновационные задачи с использованием методов, соответствующих оптимальным подходам

Знать:

ОПК-1.3/Зн1 способы решения стандартных и инновационных задач с использованием методов, соответствующих оптимальным подходам

Уметь:

ОПК-1.3/Ум1 решать стандартные и инновационные задачи с использованием методов, соответствующих оптимальным подходам

Владеть:

ОПК-1.3/Нв1 навыком решения стандартных и инновационных задач с использованием методов, соответствующих оптимальным подходам

ОПК-1.4 Оценивает соответствие полученных результатов поставленным стандартным и инновационным задачам профессиональной деятельности

Знать:

ОПК-1.4/Зн1 соответствие полученных результатов поставленным стандартным и инновационным задачам профессиональной деятельности

Уметь:

ОПК-1.4/Ум1 оценивать соответствие полученных результатов поставленным стандартным и инновационным задачам профессиональной деятельности *Владеть*:

ОПК-1.4/Нв1 навыком оценивания соответствия полученных результатов поставленным стандартным и инновационным задачам профессиональной деятельности

### 3. Место дисциплины в структуре ОП

Дисциплина (модуль) Б1.О.43 «Медицинская генетика» относится к обязательной части образовательной программы и изучается в семестре(ах): 9.

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<br>обучения | Общая трудоемкость<br>(часы) | Общая трудоемкость<br>(ЗЕТ) | Контактная работа<br>(часы, всего) | Лекционные занятия<br>(часы) | Практические занятия (часы) | Самостоятельная рабога<br>(часы) | Промежуточная аттестация<br>(часы) |
|--------------------|------------------------------|-----------------------------|------------------------------------|------------------------------|-----------------------------|----------------------------------|------------------------------------|
| Девятый<br>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)

| ( Tare Bringen                |       |                    |                      |                               |                        |   |
|-------------------------------|-------|--------------------|----------------------|-------------------------------|------------------------|---|
| Наименование раздела, темы    | Всего | Лекционные занятия | Практические занятия | в т.ч. Симуляционное обучение | Самостоятельная работа | Планируемые результаты обучения, соотнесенные с результатами освоения программы |
| Раздел 1. Методы              | 34    | 6                  | 16                   | 3                             | 12                     | ОПК-1.1   |
| медицинской генетики.         |       |                    |                      |                               |                        | ОПК-1.2   |
| Геномная и хромосомная        |       |                    |                      |                               |                        | ОПК-1.3   |
| патология. Врожденные         |       |                    |                      |                               |                        | ОПК-1.4   |
| пороки развития.              |       |                    |                      |                               |                        |   |
| Тема 1.1. Классические методы | 9     | 2                  | 4                    | 1                             | 3                      |   |
| медицинской генетики.         |       |                    |                      |                               |                        |   |
| Клинико-генеалогический       |       |                    |                      |                               |                        |   |
| метод.                        |       |                    |                      |                               |                        |   |
| Тема 1.2. Геномные мутации.   | 9     | 2                  | 4                    | 1                             | 3                      |   |
| Методы исследования хромосом  |       |                    |                      |                               |                        |   |
| Тема 1.3. Хромосомные         | 8     | 1                  | 4                    |                               | 3                      |   |
| аберрации. Микроделеционные   |       |                    |                      |                               |                        |   |
| и микродупликационные         |       |                    |                      |                               |                        |   |
| синдромы, нарушения           |       |                    |                      |                               |                        |   |
| геномного импринтинга         |       |                    |                      |                               |                        |   |
| Тема 1.4. Врожденные пороки   | 8     | 1                  | 4                    | 1                             | 3                      |   |
| развития                      |       |                    |                      |                               |                        |   |
| Раздел 2. Молекулярная        | 38    | 8                  | 18                   | 3                             | 12                     | ОПК-1.1   |
| генетика. Генная патология.   |       |                    |                      |                               |                        | ОПК-1.2   |
| Медико- генетическое          |       |                    |                      |                               |                        | ОПК-1.3   |
| консультирование              |       |                    |                      |                               |                        | ОПК-1.4   |

| Итого                         | 72 | 14 | 34 | 6 | 24 |  |
|-------------------------------|----|----|----|---|----|--|
| Тема 2.5. Зачет               | 2  |    | 2  |   |    |  |
| наследственных болезней.      |    |    |    |   |    |  |
| Виды профилактики             |    |    |    |   |    |  |
| социальной адаптации больных. |    |    |    |   |    |  |
| болезней, реабилитации и      |    |    |    |   |    |  |
| лечения наследственных        |    |    |    |   |    |  |
| Тема 2.4. Общие принципы      | 9  | 2  | 4  |   | 3  |  |
| клеточных органелл            |    |    |    |   |    |  |
| болезни обмена, болезни       |    |    |    |   |    |  |
| Тема 2.3. Наследственные      | 9  | 2  | 4  | 1 | 3  |  |
| болезни нервной системы.      |    |    |    |   |    |  |
| синдромы. Наследственные      |    |    |    |   |    |  |
| Тема 2.2. Моногенные          | 9  | 2  | 4  | 1 | 3  |  |
| методы диагностики.           |    |    |    |   |    |  |
| Молекулярно-генетические      |    |    |    |   |    |  |
| мутаций.                      |    |    |    |   |    |  |
| наследственности. Типы генных |    |    |    |   |    |  |
| Тема 2.1. Молекулярные основы | 9  | 2  | 4  | 1 | 3  |  |

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

Раздел 1. Методы медицинской генетики. Геномная и хромосомная патология. Врожденные пороки развития.

(Лекционные занятия - 6ч.; Практические занятия - 16ч.; Самостоятельная работа - 12ч.)

Тема 1.1. Классические методы медицинской генетики. Клинико-генеалогический метод. (Лекционные занятия - 2ч.; Практические занятия - 4ч.; Самостоятельная работа - 3ч.) Значимость медико-генетических знаний в практической работе врача. Этические и правовые вопросы медицинской генетики. Медико-генетическое консультирование (МГК) как вид специализированной медицинской помощи населению. МГК как врачебное заключение. Задачи МГК и показания для направления больных и их семей на МГК. Проспективное и ретроспективное консультирование. Организация медико-генетической службы в России 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, Х-сцепленного аутосомно-рецессивного, доминантного, Х-сцепленного рецессивного, митохондриального. Понятие "спорадический случай", возможные причины "спорадических случаев" в семье. Болезни с наследственным предрасположением. Общая характеристика мультифакториальных заболеваний: высокая частота в населении; непрерывный ряд состояний от субклинических до выраженных клинических проявлений; медико-генетическое консультирование при моногенных заболеваниях.

Лекция №1.: Основные разделы, методы медицинской генетики. Классификация и семиотика наследственной патологии. Основы популяционной генетики. Генетическая структура популяций человека. Мутации, виды, значение для человека. Этические принципы и проблемы медицинской генетики. Организация медико-генетической службы, уровни, задачи.

Симуляционное обучение

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

| Практические | Отработка          | Выполнение индивидуального | 1 |
|--------------|--------------------|----------------------------|---|
| занятия      | практических       | задания                    |   |
|              | умений и навыков в |                            |   |
|              | условиях симуляции |                            |   |
|              | в медицинской      |                            |   |
|              | организации        |                            |   |

Виды самостоятельной работы студентов (обучающихся)

| Вид работы                       | Содержание                         | Часы |
|----------------------------------|------------------------------------|------|
| Проведение расчетов, составление | Выполнение индивидуального задания | 3    |
| схем и моделей                   |                                    |      |

### Текущий контроль

| Вид (форма) контроля, оценочные материалы |
|---|
| Тестирование                              |
| Теоретические вопросы/Собеседование       |

## Тема 1.2. Геномные мутации. Методы исследования хромосом

(Лекционные занятия - 2ч.; Практические занятия - 4ч.; Самостоятельная работа - 3ч.)

Понятие о кариотипе. Современные методы исследования хромосом. Хромосомный микроматричный анализ. Общая характеристика хромосомных болезней. Особенности клинических проявлений отдельных синдромов: Дауна, Патау, Эдвардса, "кошачьего крика", Вольфа-Хиршхорна, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трисомии по X, полисомии по Y-хромосоме. Медико-генетическое консультирование при хромосомных болезнях.

Лекция №2. Характеристика генеалогического метода медицинской генетики, критерии разных видов наследования, генеалогический анализ. Основные типы моногенного наследования. Степени кровного родства. Полигенное и нетрадиционное наследование. Болезни с наследственным предрасположением.

#### Симулящионное обучение

|               | 011111701112411    |                            |      |
|---------------|--------------------|----------------------------|------|
| Форма учебной | Вид работы         | Содержание                 | Часы |
| деятельности  |                    |                            |      |
| Практические  | Отработка          | Выполнение индивидуального | 1    |
| занятия       | практических       | задания                    |      |
|               | умений и навыков в |                            |      |
|               | условиях симуляции |                            |      |
|               | в медицинской      |                            |      |
|               | организации        |                            |      |

### Виды самостоятельной работы студентов (обучающихся)

| Вид работы                      | Содержание                         | Часы |
|---------------------------------|------------------------------------|------|
| Написание реферата, подготовка  | Выполнение индивидуального задания | 3    |
| презентации, доклада, конспекта |                                    |      |

### Текущий контроль

| Вид (форма) контроля, оценочные материалы |  |  |  |  |  |
|---|--|--|--|--|--|
| Тестирование                              |  |  |  |  |  |
| Георетические вопросы/Собеседование       |  |  |  |  |  |
| Клиническая задача/Ситуационная задача    |  |  |  |  |  |

*Тема 1.3. Хромосомные аберрации. Микроделеционные и микродупликационные синдромы,* нарушения геномного импринтинга

(Лекционные занятия - 1ч.; Практические занятия - 4ч.; Самостоятельная работа - 3ч.)

Синдром Прадера-Вилли, Беквита-Видемана, синдром Ангельмана, Корнелии де Ланге, синдром Нунан, синдром Ретта, ломкой X-хромосомы, синдром Вольфа-Хиршхорна и другие. Компьютерные базы данных по наследственной патологии, медико-генетическое консультирование.

Лекция:Цитологические основы наследственности, методы диагностики. Хромосомные болезни человека. Этиология и цитогенетика хромосомных болезней. Аномалии аутосом и половых хромосом. Болезнь Дауна. Хромосомный микроматричный анализ. Микроцитогенетические синдромы.

## Виды самостоятельной работы студентов (обучающихся)

|                                 | 1 7 7                              |      |
|---------------------------------|------------------------------------|------|
| Вид работы                      | Содержание                         | Часы |
| Написание реферата, подготовка  | Выполнение индивидуального задания | 3    |
| презентации, доклада, конспекта |                                    |      |

### Текущий контроль

| Вид (форма) контроля, оценочные материалы |
|---|
| Тестирование                              |
| Теоретические вопросы/Собеседование       |
| Клиническая задача/Ситуационная задача    |

### Тема 1.4. Врожденные пороки развития

(Лекционные занятия - 1ч.; Практические занятия - 4ч.; Самостоятельная работа - 3ч.)

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. Понятие малые аномалии развития.

### Симуляционное обучение

| Форма учебной | Вид работы         | Содержание                 | Часы |
|---------------|--------------------|----------------------------|------|
| деятельности  |                    |                            |      |
| Практические  | Отработка          | Выполнение индивидуального | 1    |
| занятия       | практических       | задания                    |      |
|               | умений и навыков в |                            |      |
|               | условиях симуляции |                            |      |
|               | в медицинской      |                            |      |
|               | организации        |                            |      |

### Виды самостоятельной работы студентов (обучающихся)

|                                   | 1 3 7                              |      |
|-----------------------------------|------------------------------------|------|
| Вид работы                        | Содержание                         | Часы |
| Поиск и обзор литературы и        | Выполнение индивидуального задания | 3    |
| электронных источников информации |                                    |      |
| по индивидуально заданной теме    |                                    |      |

### Текущий контроль

| Вид (форма) контроля, оценочные материалы |
|---|
| Тестирование                              |
| Теоретические вопросы/Собеседование       |
| Клиническая задача/Ситуационная задача    |

## Раздел 2. Молекулярная генетика. Генная патология. Медико- генетическое консультирование

(Лекционные занятия - 8ч.; Практические занятия - 18ч.; Самостоятельная работа - 12ч.)

Тема 2.1. Молекулярные основы наследственности. Типы генных мутаций. Молекулярно-генетические методы диагностики.

(Лекционные занятия - 2ч.; Практические занятия - 4ч.; Самостоятельная работа - 3ч.)

Физические, химические, биологические мутагены. Спонтанный и индуцированный мутагенез. Отбор, миграция, изоляция, дрейф генов, инбридинг. Инбредные, аутбредные, ассортативные браки. Понятие о степенях родства. Частота наследственных болезней при кровно-родственных браках. Молекулярно-генетические методы: выделение ДНК, рестрикция, электрофорез, блоттинг, гибридизация, зонды. Генно-инженерные подходы к лечению наследственных болезней. Общая характеристика моногенной патологии. Клиника и генетика нейро-кожных болезней. Факоматозы. Клиника и генетика нервно-мышечных заболеваний. Наследственные болезни соединительной ткани. Синдром Марфана.

## Симуляционное обучение

| Форма учебной | Вид работы         | Содержание                 | Часы |
|---------------|--------------------|----------------------------|------|
| деятельности  |                    |                            |      |
| Практические  | Отработка          | Выполнение индивидуального | 1    |
| занятия       | практических       | задания                    |      |
|               | умений и навыков в |                            |      |
|               | условиях симуляции |                            |      |
|               | в медицинской      |                            |      |
|               | организации        |                            |      |

### Виды самостоятельной работы студентов (обучающихся)

| Вид работы                      | Содержание                         | Часы |
|---------------------------------|------------------------------------|------|
| Написание реферата, подготовка  | Выполнение индивидуального задания | 3    |
| презентации, доклада, конспекта |                                    |      |

#### Текущий контроль

| Вид (форма) контроля, оценочные материалы |
|---|
| Тестирование                              |
| Теоретические вопросы/Собеседование       |
| Клиническая задача/Ситуационная задача    |

## Тема 2.2. Моногенные синдромы. Наследственные болезни нервной системы.

(Лекционные занятия - 2ч.; Практические занятия - 4ч.; Самостоятельная работа - 3ч.)

классификация, Современная краткая характеристика групп. Схема патогенеза наследственных болезней обмена. Массовый и селективный скрининг. Фенилкетонурия, гомоцистинурия, лейциноз. Муковисцидоз. Галактоземия. Адрено-генитальный синдром. Гипотиреоз. Биохимические методы. Просеивающие программы массовой диагностики гетерозиготных наследственных болезней И состояний. Мелико-генетическое консультирование.

### Симуляционное обучение

| Форма учебной | Вид работы         | Содержание                 | Часы |
|---------------|--------------------|----------------------------|------|
| деятельности  |                    |                            |      |
| Практические  | Отработка          | Выполнение индивидуального | 1    |
| занятия       | практических       | задания                    |      |
|               | умений и навыков в |                            |      |
|               | условиях симуляции |                            |      |
|               | в медицинской      |                            |      |
|               | организации        |                            |      |

Виды самостоятельной работы студентов (обучающихся)

| Вид работы                      | Содержание                         | Часы |
|---------------------------------|------------------------------------|------|
| Написание реферата, подготовка  | Выполнение индивидуального задания | 3    |
| презентации, доклада, конспекта |                                    |      |

### Текущий контроль

| Вид (форма) контроля, оценочные материалы |
|---|
| Тестирование                              |
| Теоретические вопросы/Собеседование       |
| Клиническая задача/Ситуационная задача    |

Тема 2.3. Наследственные болезни обмена, болезни клеточных органелл (Лекционные занятия - 2ч.; Практические занятия - 4ч.; Самостоятельная работа - 3ч.) Лизосомные болезни. Мукополисахаридозы. Классификация. Современные возможности терапии. Пероксисомные болезни. Митохондриальные болезни. Синдром MELAS, MERRF,

Альперса. Симуляционное обучение

| Форма учебной | Вид работы         | Содержание                 | Часы |
|---------------|--------------------|----------------------------|------|
| деятельности  |                    |                            |      |
| Практические  | Отработка          | Выполнение индивидуального | 1    |
| занятия       | практических       | задания                    |      |
|               | умений и навыков в |                            |      |
|               | условиях симуляции |                            |      |
|               | в медицинской      |                            |      |
|               | организации        |                            |      |

## Виды самостоятельной работы студентов (обучающихся)

| Вид работы                      | Содержание                         | Часы |
|---------------------------------|------------------------------------|------|
| Написание реферата, подготовка  | Выполнение индивидуального задания | 3    |
| презентации, доклада, конспекта |                                    |      |

### Текущий контроль

| Вид (форма) контроля, оценочные материалы |
|---|
| Тестирование                              |
| Теоретические вопросы/Собеседование       |
| Клиническая задача/Ситуационная задача    |

Тема 2.4. Общие принципы лечения наследственных болезней, реабилитации и социальной адаптации больных. Виды профилактики наследственных болезней.

(Лекционные занятия - 2ч.; Практические занятия - 4ч.; Самостоятельная работа - 3ч.)

Первичная и вторичная профилактика. Уровни профилактики: прегаметический, презиготический, пренатальный и постнатальный. Пренатальная диагностика как метод первичной профилактики. Неинвазивные и инвазивные методы пренатальной диагностики. Ультразвуковое исследование. Преконцепционная диагностика.

Виды самостоятельной работы студентов (обучающихся)

| Вид работы                 | Содержание                         | Часы |
|----------------------------|------------------------------------|------|
| Выполнение индивидуального | Выполнение индивидуального задания | 3    |
| задания                    |                                    |      |

### Текущий контроль

| Вид (форма) контроля, оценочные материалы |
|---|
| Тестирование                              |
| Теоретические вопросы/Собеседование       |
| Клиническая задача/Ситуационная задача    |

Тема 2.5. Зачет (Практические занятия - 2ч.) Зачет

### 6. Рекомендуемые образовательные технологии

С целью формирования и развития профессиональных навыков обучающихся для реализации компетентностного подхода в процессе освоения дисциплины «Медицинская генетика» используются следующие образовательные технологии: лекции, практические занятия, самостоятельная работа студентов. Применяются следующие виды и формы работы: устный опрос, компьютерное тестирование, решение ситуационных задач. На практических занятиях наиболее важными представляются методы анализа проблемной ситуации, решение и обсуждение задач. Широко используются активные и интерактивные формы проведения практического занятия: метод кейсов, мозговой штурм, деловая игра, групповые дискуссии и групповые проблемные работы. Преподаватели при работе со студентами применяют обучающие, и демонстрационные мастер-классы с участием преподавателей и работодателей, примерами которых являются просмотр видеозаписей высокотехнологичных или редких лечебных и диагностических манипуляций, присутствие и участие совместно с врачами клинических обходов и разборов в отделении,

Предусмотрено широкое использование в учебном процессе активных и интерактивных форм проведения занятий, что обеспечивается решением ситуационных задач, моделированием ситуаций, в сочетании с дискуссионными обсуждениями домашнего задания на основе самостоятельного изучения студентами дополнительной литературы.

В ходе проведения занятий по дисциплине «Медицинская генетика» проводятся лекции, практические занятия. Контроль освоения учебного материала осуществляется преподавателем в виде: тестов, кейс-задач, в том числе с использованием системы ЭОС Moodle. При написании рефератов студенту предлагается широкий выбор ситуационных задач, учебных фильмов, что способствует развитию клинического мышления и построению грамотной тактики дифференциальной диагностики и лечения в конкретной клинической ситуации.

Реализация проектной леятельности включает:

| Реали  | зация проектной деятельности включает:   |
|--------|--|
| П      | оиск и обзор литературы и электронных источников информации по индивидуально     |
| заданн | ной теме;  |
| □ pa   | зработку мультимедийных презентаций;   |
|        | написание рефератов (эссе), анализ статистических и фактических материалов по    |
| заданн | ной теме, аналитический разбор научной литературы.                               |
| Обуча  | ющиеся участвуют в научно-практических конференциях с последующим контролем      |
| (посег | цаемость, тестирование, интерактивный опрос) и зачетом трудоемкости дисциплины в |

часах или зачетных единицах.

Для реализации образовательных программ в рамках метода e-learning открыт доступ к учебно-методическим материалам в электронной 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 репозиториев: преподаватели демонстрируют студентам 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: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина. Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2023. 592 с. 978-5-9704-7934-6. Текст: электронный. // Geotar: [сайт]. URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970479346.html (дата обращения: 25.09.2024). Режим доступа: по подписке
- 2. Мутовин, Г. Р. Клиническая генетика. Генодинамика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие: учебное пособие / Г. Р. Мутовин. 3-е изд., испр. и доп. Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2010. 832 978-5-9704-1152-0. Текст: электронный. // : [сайт]. URL: http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411520.html (дата обращения: 25.09.2024). Режим доступа: по подписке

### Дополнительная литература

- 1. Медицинская генетика: учебное пособие для студентов медицинских вузов по специальности "Лечебное дело": учебное пособие для студентов медицинских вузов по специальности "Лечебное дело" / Л. В. Акуленко, Е. А. Богомазов, О. М. Захарова, Л. Д. Ильяшенко, Н. Ю. Сафина. Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015. 192 978-5-9704-3361-4. Текст: электронный. //: [сайт]. URL: http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970433614.html (дата обращения: 25.09.2024). 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: 25.09.2024). Режим доступа: по подписке
- 3. Анохина, И. П. Генетика зависимости от психоактивных веществ / И. П. Анохина, А. О. Кибитов, И. Ю. Шамакина. Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2011. Текст: электронный. // : [сайт]. URL: http://www.studmedlib.ru/book/970408872V0004.html (дата обращения: 25.09.2024). Режим доступа: по подписке
- 4. 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: 25.09.2024). 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 репозиториев: 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. 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

Аудитория №198 (№1) (ГБУЗ ТО "ОКБ №2", ул. Мельникайте, д. 75, корп. 2, 1 этаж)

Доска аудиторная - 1 шт.

Манекен педиатрический универсальный - 1 шт.

Парта - 5 шт.

принтер - 1 шт.

Стол преподавателя - 1 шт.

Стул ученический - 18 шт.

тумба - 1 шт.

Аудитория №197 (№2) (ГБУЗ ТО "ОКБ №2", ул. Мельникайте, д. 75, корп. 2, 1 этаж)

Манекен педиатрический универсальный - 2 шт.

МФУ - 1 шт.

Парта - 4 шт.

стол компьютерный - 1 шт.

Стул ученический - 12 шт.