

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования «Кубанский государственный медицинский
университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра биологии с курсом медицинской генетики

Согласовано:
Декан ФЖ и ППС


«23» мая 2019 года

Утверждаю
Проректор по ЛР и ПО



 В.А. Крутова
«23» мая 2019 года

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

По дисциплине	«Биологические и социальные основы репродукции человека» <small>(наименование дисциплины)</small>
Для специальности	«Генетика» 31.08.30 <small>(наименование и код специальности)</small>
Факультет	повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов <small>(наименование факультета)</small>
Кафедра	биологии с курсом медицинской генетики <small>(наименование кафедры)</small>

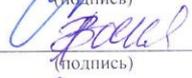
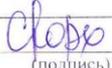
Форма обучения – ординатура
Общая трудоемкость дисциплины 2 зачетные единицы, 72 часа

Итоговый контроль – зачтено

2019

Рабочая программа учебной дисциплины «Биологические и социальные основы репродукции человека» по специальности «Генетика» составлена на основании ФГОС ВО по специальности «Генетика», утвержденным Приказом Министерства образования и науки РФ от 25 августа 2014 года № 1072.

Разработчики рабочей программы:

зав. кафедрой, профессор, д.м.н. <small>(должность, ученое звание, степень)</small>	 <small>(подпись)</small>	Павлюченко И.И. <small>(расшифровка)</small>
доцент, к.м.н. <small>(должность, ученое звание, степень)</small>	 <small>(подпись)</small>	Зайцева А.Т. <small>(расшифровка)</small>
доцент, к.м.н. <small>(должность, ученое звание, степень)</small>	 <small>(подпись)</small>	Корхмазова С.А. <small>(расшифровка)</small>

Рабочая программа рассмотрена и одобрена на заседании кафедры

биологии с курсом медицинской генетики

« 22 » мая 20 19 г., протокол заседания № 13
Заведующий кафедрой биологии с курсом медицинской генетики
профессор, д.м.н.
(должность, ученое звание, степень)

 <small>(подпись)</small>	Павлюченко И.И. <small>(расшифровка)</small>
---	---

Рецензент



зав. кафедрой общей и
клинической патологической физиологии
ФГБОУ ВО КубГМУ Минздрава России
профессор
А.Х.Каде

Согласовано:

Председатель методической комиссии ФПК и ППС
профессор  Заболотских И.Б.

Протокол № 13 от «23» 25 2019 года

2. ВВОДНАЯ ЧАСТЬ

2.1. ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ДИСЦИПЛИНЫ

Цель – приобретение врачами-ординаторами современных углубленных знаний по наиболее актуальным проблемам наследственной патологии.

Задачи:

- обучение врачей-ординаторов методике обследования больных с патологией репродуктивной системы, генетически детерминированных;
- обучение современным методам диагностики и профилактики наследственных заболеваний репродуктивной системы;
- формирование навыков общения с больным с учетом этики и деонтологии в зависимости от выявленной наследственной патологии и характерологических особенностей пациентов.
- формирование представлений об организации медико-генетической помощи пациентам, страдающим наследственными заболеваниями репродуктивной системы;
- формирование представлений о необходимости проведения пропаганды генетических знаний для населения с целью профилактики заболеваний репродуктивной системы;
- формирование знаний по возможности осуществления изменения пола;
- ознакомление с правовыми актами и основами законодательства Российской Федерации об охране здоровья, семейного кодекса, о ратификации конвенции о защите прав человека и другие.

2.2. Место учебной дисциплины в структуре ООП университета

2.2.1. Учебная дисциплина «Биологические и социальные основы репродукции человека» относится к специальности «Генетика» к дисциплине по выбору вариативной части Б1.В.ДВ.1.2.

2.3. Требования к результатам освоения учебной дисциплины

2.3.1. Виды профессиональной деятельности, которые лежат в основе преподавания данной дисциплины:

1. диагностическая
2. лечебная
3. организационно-управленческая
4. профилактическая

2.3.2. Изучение данной учебной дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих универсальных (УК) и профессиональных (ПК) компетенций:

п/№	Содержание компетенции (или ее части)	В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны			
		Знать	Уметь	Владеть	Оценочные средства
1	2	3	4	5	6
1	готовностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-1);	<ul style="list-style-type: none"> -Организацию и структуру медико-генетической службы в России. -Нормативно-методическое обеспечение медико-генетической службы в России. -Функции, должностные права и обязанности врача-генетика. -Современные представления о строении и функционировании генома человека. -Механизмы формирования мутационной изменчивости. -Все методы, используемые для выявления наследственных заболеваний у человека. -Современные методы лабораторной диагностики генетических болезней. -Особенности клинических проявлений наследственной патологии. -Общие принципы клинической диагностики 	<p>Оценивать и анализировать эпидемиологические данные по распространённости наследственных и врожденных заболеваний в различных популяциях;</p> <p>- давать оценку вклада генетических и средовых факторов в развитии различных классов болезней человека</p>	<ul style="list-style-type: none"> -навыками изложения самостоятельной точки зрения, анализа и абстрактного мышления, публичной речи, ведения дискуссий и круглых столов; - методологией по использованию современных достижений генетики для улучшения здоровья населения, качества оказания медицинской помощи и профилактик и наследственных и врожденных заболеваний 	Опрос, ситуационные задачи, рефераты.

		<p>наследственных болезней.</p> <p>-Особенности клиники и генетики всех групп наследственных болезней человека.</p> <p>-Уровни, методы, принципы и подходы к профилактике наследственных болезней.</p> <p>-Принципы, этапы и содержание медико-генетического консультирования.</p> <p>-Принципы и методы дородовой диагностики наследственных и врожденных заболеваний.</p> <p>-Современные методы и подходы к лечению различных форм наследственной патологии.</p> <p>- Историю развития медицинской генетики</p> <p>- эпидемиологические и медико-социальные проблемы распространенности наследственных и врожденных заболеваний, роль генетических и средовых факторов в формировании различных классов болезней человека, груз наследственной патологии в медицинском и социальном аспектах</p>			
2	готовностью к	-основы	-выстраивать и	-навыками	Опрос,

	<p>управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия (УК-2);</p>	<p>законодательства о здравоохранении и директивные документы, определяющие деятельность органов и учреждений здравоохранения;</p> <p>-общие вопросы организации медико-генетической помощи населению в стране, работы медико-генетических консультаций, федеральных медико-генетических центров;</p> <p>-правовые основы здравоохранения;</p> <p>-биоэтические аспекты медико-генетического консультирования больных наследственной и врожденной патологией и членов их семей, дородовой диагностики заболеваний у плода, а также пресимптоматической диагностики наследственных болезней</p>	<p>поддерживать рабочие отношения с другими членами коллектива;</p> <p>-объяснить пациенту в доступной для него форме сущность генетического прогноза болезни и связанными с ним последствиям и личного, семейного и социального характера;</p> <p>-ориентировать пациента на самостоятельный выбор репродуктивного поведения при установленном риске наследственного заболевания;</p> <p>- хранить конфиденциальность информации о наследственном заболевании у пациента и членов его семьи.</p>	<p>изложения самостоятельной точки зрения, анализа и логического мышления, публичной речи, морально-этической аргументации, ведения дискуссий и круглых столов, принципами врачебной деонтологии и медицинской этики;</p> <p>- Навыками общения с пациентами и его родственниками, имеющими различный социальный статус;</p> <p>- навыками разъяснения пациенту и его родственникам сущности генетического риска развития наследственной патологии и оказания помощи в принятии правильного решения.</p>	<p>ситуационные задачи, рефераты.</p>
3	<p>готовностью к участию в</p>	<p>- достижения в области</p>	<p>- пользоваться основными</p>	<p>- навыками обработки,</p>	<p>Опрос, ситуацио</p>

	<p>педагогической деятельности по программам среднего и высшего медицинского образования или среднего и высшего фармацевтического образования, а также по дополнительным профессиональным программам для лиц, имеющих среднее профессиональное или высшее образование, в порядке, установленном федеральным органом исполнительной власти, осуществляющим функции по выработке государственной политики и нормативно-правовому регулированию в сфере здравоохранения (УК-3)</p>	<p>медицинских биотехнологий, направленных на улучшение качества профилактики, диагностики и лечения болезней человека;</p> <ul style="list-style-type: none"> - Организацию и структуру медико-генетической службы в России. - Нормативно-методическое обеспечение медико-генетической службы в России. - Функции, должностные права и обязанности врача-генетика. - Современные представления о строении и функционировании генома человека. - Механизмы формирования мутационной изменчивости. - Все методы, используемые для выявления наследственных заболеваний у человека. - Современные методы лабораторной диагностики генетических болезней. - Особенности клинических проявлений наследственной патологии. - Общие принципы клинической диагностики наследственных 	<p>статистическим и методами и приемами, использующимися в научных исследованиях в области генетики,</p> <ul style="list-style-type: none"> - анализировать и интерпретировать результаты отечественных и зарубежных генетических исследований, - использовать современные генетические ресурсы сети Интернет для изучения генетических аспектов болезней человека. 	<p>обсуждения и интерпретации и результатов отечественных и зарубежных генетических исследований;</p> <ul style="list-style-type: none"> - технологией статистической обработки генетических данных, включая выкопировку, сохранение и описания результатов, - навыками и технологией подготовки научного доклада по генетике; - знаниями в области молекулярной генетики, цитогенетики, метаболомик и для осуществления научно-исследовательской деятельности по проблемам современной генетики человека; 	<p>ные задачи, рефераты.</p>
--	---	--	---	---	------------------------------

		<p>болезней.</p> <p>-Особенности клиники и генетики всех групп наследственных болезней человека.</p> <p>-Уровни, методы, принципы и подходы к профилактике наследственных болезней.</p> <p>-Принципы, этапы и содержание медико-генетического консультирования.</p> <p>-Принципы и методы дородовой диагностики наследственных и врожденных заболеваний.</p> <p>-Современные методы и подходы к лечению различных форм наследственной патологии.</p>			
4	<p>готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ-10);</p>	<p>-Все методы, используемые для выявления наследственных заболеваний у человека.</p> <p>-Современные методы лабораторной диагностики генетических болезней.</p> <p>-Особенности клинических проявлений наследственной патологии.</p> <p>-Общие принципы клинической диагностики наследственных болезней.</p> <p>-Особенности клиники и генетики</p>	<p>-получить информацию о больных и здоровых членах семьи на основании опроса, личного осмотра или имеющихся медицинских документов;</p> <p>-провести объективное обследование пробанда по органам и системам, осмотр родителей и других родственников; диагностировать синдромы, требующие</p>	<p>-методами осмотра больного с наследственной патологией;</p> <p>-методами генетического анализа у человека; методами работы с документацией ЛПУ;</p> <p>-знаниями в области медицины, а также генетики человека для осуществления лечебной деятельности по</p>	<p>Опрос, ситуационные задачи, рефераты.</p>

		<p>всех групп наследственных болезней человека.</p> <p>-Принципы, этапы и содержание медико-генетического консультирования.</p> <p>-Принципы и методы дородовой диагностики наследственных и врожденных заболеваний.</p> <p>-современную классификацию наследственных заболеваний.</p>	<p>оказания неотложной помощи, установить ее объем и последовательность;</p> <p>-направить на специальные исследования (биохимическое, цитогенетическое, ультразвуковое и др.);</p> <p>-установить предварительный диагноз и провести дифференциальную диагностику;</p> <p>-определить показания к направлению на консультацию к врачам других специальностей;</p> <p>-обосновать тактику лечения больного ребенка с наследственным заболеванием (на дому, в детском специализированном учреждении, стационаре);</p> <p>-оценить эффективность терапии;</p> <p>-оформить медицинскую документацию;</p>	<p>специальности;</p> <p>-навыками оказания консультативной помощи населению в рамках медико-генетического консультирования.</p>	
--	--	--	--	--	--

			<p>-оценить результаты лабораторных и специальных методов диагностики (морфологических, биохимических, молекулярно-генетических, цитогенетических, иммуногенетических);</p> <p>-оценить заключения врачей-специалистов по исследованию функциональных показателей органов дыхания, сердечно-сосудистой системы, желудочно-кишечного тракта, печени, почек и других внутренних органов;</p> <p>-оценить заключения по данным дополнительных методов исследования;</p> <p>-оценить данные специальных генетических исследований;</p> <p>провести медико-генетическую консультацию.</p>			
5	готовность к	-организационные и	-	получить	- методами	Опрос,

	<p>ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями (ПК-6);</p>	<p>методические принципы медико-генетического консультирования;</p> <ul style="list-style-type: none"> - принципы классификации патологии человека с генетической точки зрения; - генетические факторы этиологии и патогенеза наследственных болезней; - показания к проведению цитогенетического обследования; - показания к проведению специального биохимического обследования; - принципы организации просеивающей массовой диагностики новорожденных на наследственные болезни обмена веществ; - показания и сроки беременности для проведения пренатальной диагностики; методы пренатальной диагностики: эхография, биохимический скрининг беременных, амниоцентез, биопсия хориона, плацентоцентез, кордоцентез; - методы расчета повторного генетического риска при различных 	<p>информацию о больных и здоровых членах семьи на основании опроса, личного осмотра или имеющихся медицинских документов;</p> <ul style="list-style-type: none"> - провести объективное обследование пробанда по органам и системам, осмотр родителей и других родственников; - диагностировать синдромы, требующие оказания неотложной помощи, установить ее объем и последовательность; направить на специальные исследования (биохимическое, цитогенетическое, ультразвуковое и др.); - установить предварительный диагноз и провести дифференциальную диагностику; - определить показания к направлению на консультацию 	<p>осмотра больного с наследственной патологией;</p> <ul style="list-style-type: none"> - методами генетического анализа у человека; - методами работы с документацией ЛПУ; - знаниями в области медицины, а также генетики человека для осуществления лечебной деятельности по специальности; - навыками оказания консультативной помощи населению в рамках медико-генетического консультирования. 	<p>ситуационные задачи, рефераты.</p>
--	--	---	---	---	---------------------------------------

		<p>формах наследственных заболеваний;</p> <ul style="list-style-type: none"> - современные методы терапии основных наследственных болезней, генотерапия; - теоретические основы и подходы к этиологической терапии наследственных болезней; - медико-психологические и этические вопросы медико-генетического консультирования и пренатальной диагностики 	<p>к врачам других специальностей;</p> <ul style="list-style-type: none"> - обосновать тактику лечения больного ребенка с наследственным заболеванием (на дому, в детском специализированном учреждении, стационаре); - оценить эффективность терапии; - оформить медицинскую документацию; - оценить результаты лабораторных и специальных методов диагностики (морфологических, биохимических, молекулярно-генетических, цитогенетических, иммуногенетических); - оценить заключения врачей-специалистов по исследованию функциональных показателей органов дыхания, сердечно-сосудистой 		
--	--	--	---	--	--

			<p>системы, желудочно-кишечного тракта, печени, почек и других внутренних органов;</p> <p>- оценить заключения по данным дополнительных методов исследования; оценить данные специальных генетических исследований; провести медико-генетическую консультацию.</p>		
б	<p>готовность к оказанию медико-генетической помощи (ПК-7);</p>	<p>-принципы диспансеризации больных и членов их семей в группах повышенного риска;</p> <p>-генетические методы исследования (генеалогический, генетика соматических клеток, синдромологический, цитогенетические, биохимические, иммунологические, молекулярно-генетические, популяционно-статистические);</p> <p>-методы клинической диагностики основных нозологических форм наследственной патологии;</p>	<p>-получить информацию о больных и здоровых членах семьи на основании опроса, личного осмотра или имеющихся медицинских документов;</p> <p>-провести объективное обследование пробанда по органам и системам, осмотр родителей и других родственников;</p> <p>диагностировать синдромы, требующие оказания неотложной помощи, установить ее объем и</p>	<p>-методами осмотра больного с наследственной патологией;</p> <p>методами генетического анализа у человека;</p> <p>-методами работы с документацией ЛПУ;</p> <p>-знаниями в области медицины, а также генетики человека для осуществления лечебной деятельности по специальности;</p> <p>-навыками оказания консультатив</p>	<p>Опрос, ситуационные задачи, рефераты.</p>

		<p>-клиническую характеристику, особенности течения и типы наследования наследственных заболеваний;</p> <p>-современную классификацию наследственных заболеваний;</p> <p>-генетические факторы этиологии и патогенеза наследственных болезней;</p> <p>-клинику наиболее распространенных мультифакториальных болезней;</p> <p>-показания к проведению генетических методов исследования;</p> <p>-принципы организации просеивающей массовой диагностики новорожденных на наследственные болезни обмена веществ;</p> <p>-показания и сроки беременности для проведения пренатальной диагностики;</p> <p>-методы пренатальной диагностики: эхография, биохимический скрининг беременных, амниоцентез, биопсия хориона, плацентоцентез, кордоцентез;</p> <p>-методы расчета повторного</p>	<p>последовательность;</p> <p>-направить на специальные исследования (биохимическое, цитогенетическое, ультразвуковое и др.);</p> <p>-установить предварительный диагноз и провести дифференциальную диагностику;</p> <p>-определить показания к направлению на консультацию к врачам других специальностей;</p> <p>обосновать тактику лечения больного ребенка с наследственным заболеванием (на дому, в детском специализированном учреждении, стационаре);</p> <p>-оценить эффективность терапии;</p> <p>-оформить медицинскую документацию; оценить результаты лабораторных и специальных методов диаг-</p>	<p>ной помощи населению в рамках медико-генетического консультирования.</p>	
--	--	---	---	---	--

		<p>генетического риска при различных формах наследственных заболеваний;</p> <p>-современные методы терапии основных наследственных болезней, генотерапия;</p> <p>-теоретические основы и подходы к этиологической терапии наследственных болезней;</p> <p>-медико-психологические и этические вопросы медико-генетического консультирования и пренатальной диагностики;</p> <p>-достижения в области медицинских биотехнологий, направленных на улучшение качества профилактики, диагностики и лечения болезней человека.</p>	<p>ностики (морфологических, биохимических, молекулярно-генетических, цитогенетических, иммуногенетических);</p> <p>-оценить заключения врачей-специалистов по исследованию функциональных показателей органов дыхания, сердечно-сосудистой системы, желудочно-кишечного тракта, печени, почек и других внутренних органов;</p> <p>-оценить заключения по данным дополнительных методов исследования;</p> <p>-оценить данные специальных генетических исследований; провести медико-генетическую консультацию.</p>		
7	<p>готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием</p>	<p>-методику расчета показателей медицинской статистики;</p> <p>основы применения</p>	<p>-планировать, анализировать и оценивать качество медицинской помощи,</p>	<p>- консолидирующими показателями, характеризую</p>	<p>Опрос, ситуационные задачи, рефераты.</p>

основных медико-статистических показателей (ПК-12);	статистического метода в медицинских исследованиях, использование статистических показателей при оценке состояния здоровья населения и деятельности медицинских организации.	состояние здоровья населения и влияние на него факторов окружающей и производственной среды;	ющими степень развития экономики здравоохранения, методикой расчета показателей медицинской статистики.
---	--	--	---

3. ОСНОВНАЯ ЧАСТЬ

3.1. Объем учебной дисциплины (модуля) и виды учебной работы

Общая трудоемкость дисциплины составляет 2 зачётные единицы, 72 часа.

Вид учебной работы		Всего часов/ зачетных единиц
1		2
Аудиторные занятия (всего), в том числе:		48/1,33
Лекции (Л)		4/0,11
Семинары (С)		8/0,23
Практические занятия (ПЗ)		36/0,99
Самостоятельная работа, в том числе:		24/0,67
<i>История болезни (ИБ)</i>		-
<i>Курсовая работа (КР)</i>		-
<i>Реферат (Реф)</i>		4/0,11
<i>Расчетно-графические работы (РГР)</i>		2/0,05
<i>Подготовка к занятиям (Подг)</i>		10/0,29
<i>Подготовка к текущему контролю (ПТК)</i>		8/0,22
Вид промежуточной аттестации	зачтено (З)	3
	экзамен (Э)	
ИТОГО: Общая трудоемкость	час.	72
	ЗЕТ	2,0

3.2. СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

3.2.1. Содержание разделов (модулей) дисциплины

Разделы учебной дисциплины и компетенции, которые должны быть освоены

при их изучении

№	№ компетенции	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Содержание
1	2	3	4
1	УК – 1; УК-2; УК – 3; ПК-5; ПК-6; ПК-7, ПК – 12.	Биологические и социальные факторы в репродукции человека.	Разобрать роль биологических и социальных факторов в репродукции человека, формы размножения у млекопитающих, возможности регуляции плодовитости.
2	УК – 1; УК-2; УК – 3; ПК-5; ПК-6; ПК-7. ПК – 12.	Генетические аспекты формирования репродуктивной системы человека Репродуктивное здоровье – определяющий вектор здоровья нации.	Разобрать роль наследственного аппарата (генов и хромосом) в развитии репродуктивной системы человека; аномалии развития половой системы. Роль генов –предрасположенности в развитии заболевания половой системы. Разобрать понятие репродуктивное здоровье; состояние репродуктивной системы женщин Краснодарского края, законодательные и правовые аспекты защиты прав женщин репродуктивного возраста в России.

3.2.2. Разделы дисциплины и виды занятий

п/№	Год обучения	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Виды учебной деятельности, включая самостоятельную работу обучающегося (в часах)					Формы текущего контроля успеваемости
			Л	С	СР	ПЗ	всего	
1	2	3	4	5	6	7	8	9
		Биологические и социальные факторы в репродукции человека.	2	4	12	18	36	Решение и разбор ситуационных задач
2	2	Генетические аспекты формирования репродуктивной системы человека. Репродуктивное здоровье – определяющий вектор здоровья нации.	2	4	12	18	36	Решение и разбор ситуационных задач
		Итого:	4	8	24	36	72	

3.2.3. Название тем лекций и количество часов изучения учебной дисциплины

п/№	Название тем лекций учебной дисциплины (модуля)	Всего часов
1	2	3
1.	Генетические аспекты формирования репродуктивной системы человека.	2
2.	Репродуктивное здоровье – индикатор состояния здоровья общества и государства.	2
	Итого	4

3.2.4. Название тем практических занятий и количество часов изучения учебной дисциплины (модуля)

п/№	Название тем семинаров дисциплины	Всего часов
1	2	3
1.	Нарушение эмбриогенеза репродуктивной системы человека.	6
2.	Современные методы генетического анализа и их роль в изучении патологии репродуктивного здоровья в человеческих популяциях.	6
3.	Аномалии развития половой системы у человека.	6
4.	Заболевания репродуктивной системы человека, влияющие на	6

	плодовитость.	
5.	Экстрагенитальная патология и ее влияние на плодовитость	6
6.	Состояние репродуктивного здоровья женщин Краснодарского края.	6
	Итого	36

3.2.5. Название тем семинарских занятий и количество часов изучения учебной дисциплины (модуля)

п/№	Название тем семинаров дисциплины	Всего часов
1	2	3
1.	Биологические и социальные факторы, влияющие на здоровье репродуктивной системы.	4
2.	Законодательные аспекты защиты репродуктивного здоровья мужчин и женщин.	4
	Итого	8

3.3. САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА ОБУЧАЮЩЕГОСЯ

3.3.1. Виды СР

№ п/п	Год обучения	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Виды СР	Всего часов
1	2	3	4	5
1	2	Биологические и социальные факторы в репродукции человека.	Аудиторная работа: – работа с таблицами; - работа с учебными пособиями, компьютерной диагностической программой; - решение ситуационных задач; - активное восприятие и усвоение пройденного материала. Внеаудиторная работа: - подготовка к практическому занятию; - работа с основной и дополнительной литературой о репродуктивном здоровье; - изучение материала по лекциям; - решение задач; - подготовка реферативного сообщения;	12
2	2	Генетические аспекты формирования репродуктивной системы	Аудиторная работа: - работа с учебными пособиями, компьютерной диагностической	12

		человека. Репродуктивное здоровье – определяющий вектор здоровья нации.	программой; - решение задач; - активное восприятие и усвоение пройденного материала. Внеаудиторная работа: - подготовка к практическому занятию; - работа с основной и дополнительной литературой по генетике наследственных и врожденных заболеваний; - изучение материала по лекциям; - подготовка реферативного сообщения; - проведение клинико-генеалогического исследования курируемого больного.	
		ИТОГО		24

3.3.2. Примерная тематика рефератов, курсовых работ, контрольных вопросов

1. Периоды формирования репродуктивной системы человека.
2. Популяционно-генетическое изучение дифференциальной плодовитости человека.
3. Семейный кодекс Российской Федерации.
4. Расчет эффективной величины популяции.
5. Роль экологических факторов в формировании репродуктивной системы человека.
6. Защита репродуктивного здоровья девочек.
7. Защита репродуктивного здоровья мальчиков.
8. Роль генетических факторов в формировании репродуктивной патологии человека.
9. Использование молекулярно-генетических методов в формировании репродуктивной системы.
10. Влияние социальных факторов на плодовитость в различных регионах России, в том числе и Краснодарском крае.
11. Сексуальное воспитание детей и подростков.
12. Роль экологических факторов в формировании репродуктивной патологии человека.
13. Y-хромосома и мужское бесплодие.
14. Развитие половых желез и происхождение половых клеток в процессе эмбриогенеза.
15. Основы законодательства Российской Федерации об охране здоровья

3.4. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ КОНТРОЛЯ УСПЕВАЕМОСТИ И РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

3.4.1. Виды контроля и аттестации, формы оценочных средств

№ п/п	Виды контроля	Наименование раздела учебной дисциплины	Оценочные средства	
			Форма	Кол-во вопросов в задании
1	3	4	5	6
	Текущий контроль	Биологические и социальные факторы в репродукции человека.	Опрос, решение ситуационных задач.	2
2	Текущий контроль	Генетические аспекты формирования репродуктивной системы человека. Репродуктивное здоровье – определяющий вектор здоровья нации.	Опрос, решение ситуационных задач. Проведение клинико-генеалогического исследования Расчетно-графическая работа	2

3.4.2.Примеры оценочных средств:

для текущего контроля (ТК)	Роль клинико-генеалогического анализа в практической деятельности врача.
	Основные методы диагностики наследственных болезней репродуктивной системы..
	Роль цитогенетического и молекулярно-генетического метода в диагностике болезней репродуктивной системы.
	На прием к гинекологу пришла девушка в возрасте 19 лет с жалобами на первичную аменорею. При осмотре обращает на себя внимание рубец в паховой области после оперативного вмешательства. Многососковость. Молочные железы развиты. Ареолярная область слабо пигментирована Оволосенение на лобке скудное, в подмышечных впадинах отсутствует. Гипоплазия малых и больших половых губ, рудиментарное влагалище и матка. Снижение интеллекта не отмечается. Ваш предварительный диагноз. Программа обследования и тактика ведения больной.
	Составление и анализ родословной при моногенной патологии репродуктивной системы.

3.5. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.5.1. Основная литература

п/№	Наименование	Автор (ы)	Год, место издания	Кол-во экземпляров	
				в библиотеке	на кафедр

				ке	е
1	2	3	4	7	8
1.	Клиническая генетика: учебник	Н.П. Бочков; В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина / под ред. Н. П. Бочкова.	4-е изд. доп. и перераб. –М.: ИГ ГЭОТАР-Медиа, 2018	50	2
2.	Медицинская генетика: учебник	Бочков Н.П., В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина /под ред. Н. П. Бочкова.	М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015	100 (электронная версия)	6
3.	Медицинская и клиническая генетика для стоматологов: учебное пособие.	О.О. Янушевич; под ред. О.О. Янушевича.	М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015	электронная версия	-
4.	Медицинская генетика : учеб.пособие для студентов мед. вузов по специальности "Лечебное дело"	Л. В. Акуленко [и др.].	М.:ГЭОТАР-Медиа, 2015	65	1
5.	Медицинская генетика : учебное пособие.	Акуленко Л. В. [и др.].	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015	электронная версия	-

3.5.2. Дополнительная литература

п/№	Наименование	Автор (ы)	Год, место издания	Кол-во экземпляров	
				в библиотеке	на кафедре
1	2	3	4	7	8
1.	Медицинская генетика : учебное пособие для студентов мед. вузов по специальности "Стоматология"	Л. В. Акуленко [и др.]/ под ред. О. О. Янушевича.	М: ГЭОТАР-Медиа, 2015	электронная версия	-
2.	Вспомогательные репродуктивные технологии	В.С. Корсак, Э.В. Исакова	СПб, 2014	-	1
3.	Наследственные синдромы по Дэвиду Смиту. Атлас-справочник.	К.Л. Джонсон/Редактор перевода с английского А.Г. Азов	М.: Практика, 2011	-	2

4.	Клиническая лабораторная диагностика. Учебник в 2-х томах	Долгов В.В.	«ЛабДиаг», Россия, 2017	Заказано в 2020 году 30 экз.	(Электр онная версия)
5.	Клиническая лабораторная диагностика. Учебное пособие	Лелевич С.В., Воробьев В.В., Гриневич Т.Н.	Москва, «Лань», 2020	Заказано в 2020 году 30 экз.	(Электр онная версия)
6.	Генная инженерия в биотехнологии: учебник.	Журавлева Г.А.	СПб.: Эко- Вектор, 2016.	-	1
7.	Гены по Льюину. -	Кребс Дж.	Лаборатория Знаний, 2019.	-	1
8.	Иммуногеномика и генодиагностика человека: национальное руководство.	Хайтов Р.М.	М.: ГЭОТАР- Медиа, 2017.	-	1
9.	Пренатальная диагностика наследственных болезней. Состояние и перспективы	Баранов В.С.	Эко-Вектор, СПб., 2017.	-	1
10.	Наследственные болезни. Национальное руководство. Краткое издание.	Под ред. акад. РАН Е.К. Гинтер, акад. РАН В.П. Пузырев	М.: ГЭОТАР- Медиа, 2017	-	1
11.	Рекомендации по отбору пациентов для молекулярно-генетической диагностики синдрома Линча: методические рекомендации.	Цуканов А.С.	М.: ГЭОТАР- Медиа, 2019	-	1
12.	Генетика человека по Фогелю и Мотульски. Проблемы и подходы.	Спейчер М.Р., С.Е. Антонаракис , А.Г. Мотульски/н аучн.ред.пер евода В.С.Баранов	4-е изд. доп. и перераб.-СПб.: Изд-во Н-Л, 2013	1	-
13.	Наследственные болезни: национальное руководство (Серия "Национальные руководства").	Гл. ред. : Н. П. Бочков, Е. К. Гинтер, В. П. Пузырев.	М.:ГЭОТАР- Медиа, 2013	2	2
14.	Руководство по лабораторным методам диагностики.	Кишкун А.А.	М.: ГЭОТАР - Медиа, 2014	1	1

Экземпляры учебно-методических разработок хранятся на кафедре и в электронном виде в деканате ФПК и ППС университета

**Перечень учебно-методических материалов,
разработанных на кафедре биологии с курсом медицинской генетики
КубГМУ**

№ п/п	Наименование издания	Вид издания (учебник, учебное пособие, методические указания, компьютерная программа)	Автор (авторы)	Год издания, издательство, тираж	ГРИФ УМО, министерства, рекомендация ЦМС КГМУ
1	Цитогенетический метод изучения наследственности человека.	Методические рекомендации для ординаторов, аспирантов и врачей	А.Т. Зайцева, С.А. Корхмазова/ под общ. ред. И.И.Павлюченко	Краснодар, 2019. – 30 экз.	ЦМС ФГБОУ ВО КубГМУ Минздрава России
2	Наследственные болезни. Национальное руководство. Краткое издание. Глава 18. Неонатальный скрининг на наследственные болезни.	Национальное руководство	Под ред. акад. РАН Е.К. Гинтер, акад. РАН В.П. Пузырев Глава 18 /Матулевич С.А., Голихина Т.А.	ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 600 экз.	
3	Врожденные расщелины верхней губы и нёба при наследственной синдромальной патологии. Учебное пособие для студентов.	учебное пособие	Голубцов В.И., Митропанова М.Н., Лазарев К.Ю.	Краснодар, 2016.-100 экз.	ЦМС ГБОУ ВПО КубГМУ Минздрава России
4	Основы работы в лаборатории молекулярно-генетических исследований. Учебное пособие для аспирантов, клинических интернов и ординаторов, врачей.	учебное пособие	Лазарев К.Ю., Брайко О.П.	Краснодар, 2016.-100 экз.	ЦМС ГБОУ ВПО КубГМУ Минздрава России
5	Преконцепционная профилактика и методы генетического анализа в акушерстве и гинекологии.	учебное пособие	Л.Ю. Карахалис, Г.А. Пенжоян, А.Т. Зайцева, К.Ю. Лазарев, С.А. Корхмазова	Краснодар, КубГМУ, 2014.-500 экз.	ЦМС ГБОУ ВПО КубГМУ Минздрава России

6	Наследственные синдромы с признаками расщелины губы и неба.	учебное пособие	Голубцов В.И., Лазарев К.Ю., Нехорошкина М.О.	Краснодар, 2013. - 200 экз.	ЦМС ГБОУ ВПО КубГМУ Минздрава России
7	Дерматоглифика : методология, применение в медицине, психологии и этнографии.	учебное пособие	Голубцов В.И., Лазарев К.Ю.	2005, Краснода р: «Советская Кубань», 200 экз	ЦМС КГМУ
8	Врождённые пороки развития. Этиология, классификация, семиотика.	учебное пособие	Голубцов В.И., Зайцева А.Т., Лазарев К.Ю.	2009, Краснода р: «Фирма «НСС». 500 экз.	ЦМС КГМУ
9	Наследственные синдромы с признаками расщелины губы и/или неба (учебное пособие для студентов)	учебное пособие	Голубцов В.И., Лазарев К.Ю., Нехорошкина М.О.	2013, Краснода р, 1000 экз.	ЦМС КГМУ

3.5.3. Программное обеспечение, базы данных, информационно-справочные и поисковые системы.

Клинические рекомендации, базы данных по клинике и диагностике наследственных заболеваний

1. Федеральные клинические рекомендации (протокол) по ведению пациенток с синдромом Шерешевского-Тернера <https://minzdrav.gov-murman.ru/documents/poryadki-okazaniya-meditsinskoy-pomoshchi/ctan%20deti2.pdf>.
2. Федеральные клинические рекомендации по диагностике и лечению синдрома Аарского <https://genetics-info.ru/upload/iblock/86c/86ccbfb157f562ad2466dda6c52f43b.pdf>.
3. Клинические рекомендации по ведению и терапии новорожденных с нарушением полового развития <http://www.raspm.ru/files/pol.pdf>
4. Клинические рекомендации Гипотиреоз https://rae-org.ru/system/files/documents/pdf/gipotireoz.proekt.klin_rek_3.pdf.
5. Клинические рекомендации Гестационный сахарный диабет <http://kokb45.ru/wp-content/uploads/2018/06/Gestatsionnyj-saharnyj-diabet.pdf>.
6. Женское бесплодие: клинические рекомендации (протокол лечения) <https://genetics-info.ru/upload/iblock/3d7/3d7aa60af6b1135c4eb7949cacc34f0b.pdf>
7. Каталог наследственных признаков и заболеваний у человека В. Макьюсика (Online Mendelian Inheritance in Man): <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/searchomim.html>
8. Лондонская база данных по дисморфиям и множественным врожденным аномалиям (London Dysmorphology Database): <http://dhmhd.mdx.ac.uk/LDDDB/lddb.html>
9. База данных по клинической цитогенетике (Human Cytogenetics Database): <http://www.oup.co.uk/isbn/0-19-268206-7>
10. Австралийская база данных наследственным синдромам и недиагностируемым врожденным порокам развития (POSSUM, Pictures of Standard Syndromes and Undiagnosed Malformations): <http://www.possun.net.au/>
11. База данных по клинической генетике GeneClinics (Medical Genetics Knowledge Base): <http://www.geneclinics.org/>

12. База данных по лабораторной диагностике наследственных болезней (GeneTests, Directory of Medical Genetics Laboratories): <http://www.genetests.org/>
13. База данных по клинической диагностике редких наследственных заболеваний у детей (NORD, National Organization For Rare Disorders): <http://www.rarediseases.org/>
14. Справочник наследственных синдромов: http://dionis.sura.com.ru/DB_00195.HTM
15. База данных по клинической диагностике хромосомных болезней (SYNDROC): <http://www.hospvd.ch/public/chuv/genmol/syndroc.htm>
16. База данных по клинической диагностике болезней и пороков у новорожденных (Neonatal Diseases and Abnormalities): <http://www.mic.ki.se/Diseases/c16.html>
17. База данных по мутациям генов у человека (HGMD, Human Gene Mutation Database): <http://www.uwcm.ac.uk/uwcm/mg/hgmd0.html>
18. Центр по исследованиям генетики мультифакториальных болезней (Center for Multifactorial Hereditary Disease Research): <http://www.cidr.jhmi.edu/>
19. Консорциум по генетике мультифакториальных признаков (Complex Trait Consortium): <http://www.complextrait.org/index.htm>
20. База данных по генетике и анализу количественных признаков (Genetics and Analysis of Quantitative Traits) http://nitro.biosci.arizona.edu/zbook/volume_1/vol1.html
21. Биохимическая диагностика наследственной патологии.
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>
22. Цитогенетическая диагностика наследственной патологии.
<http://www.som.soton.ac.uk/research/geneticsdiv/Anomaly%20Register/>
23. Типы наследования признаков.
<http://genetics.about.com/science/genetics/cs/basicgenetics/index.htm>
24. Европейское общество генетики человека (The European Society Of Human Genetics):
<http://www.eshg.org/>
25. Австралийское общество генетики человека (Human Genetics Society of Australasia):
<http://www.hgsa.com.au/>
26. База данных по статистическим методам в количественной генетике человека (Statistical Methods in Quantitative Genetics):
<http://www.biostat.washington.edu/~steph/biostat578/index.html>
27. Национальный центр информационных биотехнологий США. Национальная библиотека медицины США (NCBI, NLM): <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>
28. Характеристика методов медицинской генетики
<http://www.snpedia.com/index.php/SNPedia>
29. Методы массовой просеивающей диагностики наследственной патологии. Автоматизированные системы дифференциальной диагностики наследственной патологии. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>
30. Уровни и подходы профилактики наследственной патологии человека.
<http://www.genome.utah.edu/genesnps/>
31. Каталог наследственных признаков и заболеваний у человека В. Макьюсика (Online Mendelian Inheritance in Man): <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/searchomim.html>
32. Лондонская база данных по дисморфиям и множественным врожденным аномалиям (London Dysmorphology Database): <http://dhmhd.mdx.ac.uk/LDDB/lddb.html>
33. Лондонская база данных по нейрогенетике (London Neurogenetics Database):
<http://www.oup.co.uk/isbn/0-19-268730-1>
34. База данных по клинической цитогенетике (Human Cytogenetics Database):
<http://www.oup.co.uk/isbn/0-19-268206-7>
35. Австралийская база данных наследственным синдромам и недиагностируемым врожденным порокам развития (POSSUM, Pictures of Standard Syndromes and Undiagnosed Malformations): <http://www.possum.net.au/>
36. База данных по клинической генетике GeneClinics (Medical Genetics Knowledge Base): <http://www.geneclinics.org/>

37. База данных по лабораторной диагностике наследственных болезней (GeneTests, Directory of Medical Genetics Laboratories): <http://www.genetests.org/>
38. База данных по клинической диагностике редких наследственных заболеваний у детей (NORD, National Organization For Rare Disorders): <http://www.rarediseases.org/>
39. Справочник наследственных синдромов: http://dionis.sura.com.ru/DB_00195.HTM
40. База данных по педиатрической генетике (Disease-Pediatrics Database): <http://www.pedianet.com/news/illness/disease/disease.htm>
41. База данных по наследственным болезням у детей (PEDINFO Subspecialties-Metabolic Disorders): http://www.uab.edu/pedinfo/SubSpec_Med1.html#Genetics
42. База данных по дисморфическим синдромам (Dysmorphic Syndromes, Features Listed for Syndrome): <http://www.hgmp.mrc.ac.uk/dhmhd-bin/>
43. База данных по клинической диагностике хромосомных болезней (SYNDROC): <http://www.hospvd.ch/public/chuv/genmol/syndroc.htm>
44. База данных по клинической диагностике болезней и пороков у новорожденных (Neonatal Diseases and Abnormalities): <http://www.mic.ki.se/Diseases/c16.html>
45. База данных по МВПР (Multiple Congenital Anomaly / Mental Retardation): http://www.nlm.nih.gov/mesh/jablonski/syndrome_db.html

Геномные базы данных

1. Европейский институт биоинформатики (EBI, European Bioinformatics Institute): <http://www.ebi.ac.uk/>
2. Европейская лаборатория молекулярной биологии (EMBL, European Molecular Biology Laboratory): <http://www.embl-heidelberg.de/>
3. Геномная база данных (Ensembl, Human Genome Browser): http://www.ensembl.org/Homo_sapiens/
4. База данных по картированию генома человека (HGMP-RC, Human Genome Mapping Project Resource Centre): <http://www.hgmp.mrc.ac.uk/>
5. Геномная база данных (GDB, Genome Database): <http://www.gdb.org/gdb/>
6. База данных генам, их продуктам и их связям с болезнями (GeneCards): <http://bioinformatics.weizmann.ac.il/cards/>
7. База данных по мутациям генов у человека (HGMD, Human Gene Mutation Database): <http://www.uwcm.ac.uk/uwcm/mg/hgmd0.html>
8. База данных по генным сетям (GeneNet): <http://www.mgs.bionet.nsc.ru/mgs/>
9. Национальный центр информационных биотехнологий США. Национальная библиотека медицины США (NCBI, NLM): <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>

Базы данных по клинической генетике мультифакториальных заболеваний и количественных признаков

1. Центр по исследованиям генетики мультифакториальных болезней (Center for Multifactorial Hereditary Disease Research): <http://www.cidr.jhmi.edu/>
2. Консорциум по генетике мультифакториальных признаков (Complex Trait Consortium): <http://www.complextrait.org/index.htm>
3. База данных по генетике и анализу количественных признаков (Genetics and Analysis of Quantitative Traits): http://nitro.biosci.arizona.edu/zbook/volume_1/vol1.html
4. База данных по статистическим методам в количественной генетике человека (Statistical Methods in Quantitative Genetics): <http://www.biostat.washington.edu/~steph/biostat578/index.html>

Адреса для поиска информации по генетике мультифакториальных заболеваний (поисковые сайты)

1. <http://www.pubmedcentral.gov/index.html#journals>
2. http://www2.ncbi.nlm.nih.gov/medline/query_form.html
3. <http://aacrjournals.org/search.dtl>

4. <http://hyper.ahajournals.org/search.dtl>
5. <http://amjpathol.org/search.dtl>
6. <http://physiology.org/search.dtl>
7. <http://annualreviews.org/search.dtl>
8. <http://asm.org/search.dtl>
9. <http://www.aspetjournals.org/search.dtl>
10. <http://atsjournals.org/search.dtl>
11. <http://biologists.org/search.dtl>
12. <http://bmjjournals.com/search.dtl>
13. <http://journals.bmn.com/search>
14. <http://diabetesjournals.org/search.dtl>
15. <http://www.medicinedirect.com/journal/search>
16. <http://endojournals.org/search.dtl>
17. <http://highwire.stanford.edu>
18. <http://oupjournals.org/search.dtl>
19. <http://www.sciencedirect.com/>
20. <http://www.blackwell-synergy.com/servlet/useragent?func=showSearch>
21. <http://www3.interscience.wiley.com/cgi-bin/browsepj>
22. <http://www.gen.cam.ac.uk/Library/searching.html>
23. <http://www.medscape.com/index.html>
24. <http://www.mwsearch.com/>
25. <http://www.medwebplus.com>
26. <http://www.mednets.com/medschoolsdatabases.htm>
27. <http://www.searchenginewatch.com/>
28. <http://www.medisearch.co.uk/>
29. <http://www.dreref.com.au/search/>
30. <http://www.citeline.com/>
31. <http://www.accumedinfo.com/>
32. <http://www.biocrawler.com/>
33. <http://www.hon.ch/MedHunt/>

ЭЛЕКТРОННОЕ ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ И ИНТЕРНЕТ-РЕСУРСЫ ПО ОТДЕЛЬНЫМ ТЕМАМ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОГО ПРОЦЕССА

1. Организация и функционирование генома человека.

- <http://web.indstate.edu/thcme/mwking/home.html>
<http://www.college.ru/biology/>,
<http://biosciednet.org/portal>
<http://genetics.about.com/science/genetics/cs/basicgenetics/index.htm>
<http://bio.1september.ru/>,
<http://dronisimo.chat.ru/homepage1/ob.htm>,
<http://bioword.narod.ru/>,
<http://learnbiology.narod.ru/>,
<http://www.biolog188.narod.ru/>
<http://webh01.ua.ac.be/hhh/>
<http://www.informika.ru/text/database/biology/>,
<http://humbio.ru/>
<http://biology.asvu.ru/>, <http://dronisimo.chat.ru/homepage1/ob.htm>
<http://molbiol.edu.ru/>, <http://obi.img.ras.ru/>, <http://www.informika.ru/text/database/biology/>
<http://www.bioinform.ru/>
<http://www.derm-hokudai.jp/ABCA12/>
<http://www.molgen.ua.ac.be/CMTMutations/>

<http://www.biology.washington.edu/fingerprint/dnaintro.html>

2. Генотип как целостная система.

<http://www.biology.washington.edu/fingerprint/dnaintro.html>

<http://genetics.about.com/science/genetics/cs/basicgenetics/index.htm>

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genbank/>

<http://biosciednet.org/portal>

<http://web.indstate.edu/thcme/mwking/home.html>

http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/publicat/hgn/v1n1/01doehgp.shtml

<http://bio.1september.ru/>,

<http://dronisimo.chat.ru/homepage1/ob.htm>

<http://www.cdc.gov/genomics/hugenet/default.htm>

<http://www.derm-hokudai.jp/ABCA12/>

<http://www.molgen.ua.ac.be/CMTMutations/>

3. Типы наследования признаков.

<http://genetics.about.com/science/genetics/cs/basicgenetics/index.htm>

<http://www.informika.ru/text/database/biology/>,

<http://webh01.ua.ac.be/hhh/>

<http://web.indstate.edu/thcme/mwking/home.html>

<http://www.biology.washington.edu/fingerprint/dnaintro.html>

<http://bio.1september.ru/>, <http://dronisimo.chat.ru/homepage1/ob.htm>

<http://www.molgen.ua.ac.be/CMTMutations/>

<http://biosciednet.org/portal>

<http://humbio.ru/>,

<http://biology.asvu.ru/>,

<http://dronisimo.chat.ru/homepage1/ob.htm>

<http://molbiol.edu.ru/>,

<http://obi.img.ras.ru/>,

<http://www.informika.ru/text/database/biology/>,

<http://www.bioinform.ru/>

<http://www.derm-hokudai.jp/ABCA12/>

<http://bioserver.bio.boun.edu.tr>

4. Генетические основы гомеостаза. Генетический контроль нормы реакции.

<http://www.snpedia.com/index.php/SNPedia>

<http://web.indstate.edu/thcme/mwking/home.html>

<http://biosciednet.org/portal>

<http://www.biology.washington.edu/fingerprint/dnaintro.html>

5. Мутации как этиологические факторы наследственных болезней. Факторы, вызывающие мутации у человека.

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/SNP/>

<http://www.expasy.ch/>

<http://www2.ebi.ac.uk/>

<http://www.genome.utah.edu/genesnps/>

<http://biosciednet.org/portal>

<http://gdbwww.gdb.org/>

<http://www.infobiogen.fr>

<http://bioinformatics.weizmann.ac.il/cards/>

<http://gvs.gs.washington.edu/GVS/>

<http://hgvdbase.cgb.ki.se/>

<http://gdb.jst.go.jp/HOWDY/>
<http://www.biology.washington.edu/fingerprint/dnaintro.html>
<http://archive.uwcm.ac.uk/uwcm/mg/hgmd0.html>
<http://snp.ims.u-tokyo.ac.jp/>
<http://www.bioinformatics.ucla.edu/snp/>
<http://www-genome.wi.mit.edu/SNP/human/index.html>
<http://www3.ncbi.nlm.nih.gov/omim/>
<http://egp.gs.washington.edu/>
<http://pharmgkb.org/do/serve?id=home.welcome>
<http://pga.gs.washington.edu/>
<http://www.ncgr.org/gfdb>
<http://www.sanbi.ac.za/stack>
<http://snp.cshl.org/>
<http://www.ibr.wustl.edu/SNP>
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>
<http://webh01.ua.ac.be/hhh/>
<http://www.snpedia.com/index.php/SNPedia>
<http://www.genome.utah.edu/genesnps/>
<http://www.derm-hokudai.jp/ABCA12/>
<http://www.cags.org.ae>
<http://www.findis.org>
<http://www.goldenhelix.org/hellenic>
<http://www.tau.ac.il/medicine/NLGIP/nlgip.htm>
<http://shmpd.bii.a-star.edu.sg/>
<http://bioserver.bio.boun.edu.tr>
<http://archive.uwcm.ac.uk/uwcm/mg/fidd/index.html>

6. Наследственность и заболевания человека. Генетический контроль патологических процессов.

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>
<http://www.snpedia.com/index.php/SNPedia>
<http://www.genome.utah.edu/genesnps/>
<http://www.molgen.ua.ac.be/CMTMutations/>
<http://webh01.ua.ac.be/hhh/>
<http://www.genenames.org/>
<http://www.derm-hokudai.jp/ABCA12/>
<http://globin.cse.psu.edu/globin/hbvar/menu.html>
<http://hgvsbase.cgb.ki.se/>
<http://bioserver.bio.boun.edu.tr>
<http://gdb.jst.go.jp/HOWDY/>
<http://archive.uwcm.ac.uk/uwcm/mg/hgmd0.html>
<http://snp.ims.u-tokyo.ac.jp/>
<http://archive.uwcm.ac.uk/uwcm/mg/fidd/index.html>
<http://www.bioinformatics.ucla.edu/snp/>

7. Характеристика методов медицинской генетики

<http://www.snpedia.com/index.php/SNPedia>
<http://www.genome.utah.edu/genesnps/>
<http://bioserver.bio.boun.edu.tr>
<http://www.genenames.org/>
<http://www.hgvs.org/>
<http://globin.cse.psu.edu/globin/hbvar/menu.html>

8. Молекулярно-генетическая диагностика наследственной патологии. Метод сцепления генов.

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>
<http://www.snpedia.com/index.php/SNPedia>
<http://www.genome.utah.edu/genesnps/>
<http://www.molgen.ua.ac.be/CMTMutations/>
<http://www.genenames.org/>
<http://www.hgvs.org/>
<http://www.derm-hokudai.jp/ABCA12/>
<http://globin.cse.psu.edu/globin/hbvar/menu.html>
<http://www.ibiblio.org/dnam/mainpage.html>
<http://archive.uwcm.ac.uk/uwcm/mg/fidd/index.html>

9. Общая характеристика генных болезней. Клинико-генетическая характеристика различных форм моногенной патологии

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>
<http://www.snpedia.com/index.php/SNPedia>
<http://www.genome.utah.edu/genesnps/>
<http://www.molgen.ua.ac.be/CMTMutations/>
<http://www.genenames.org/>
<http://www.hgvs.org/>
<http://www.derm-hokudai.jp/ABCA12/>
<http://www.retina-international.org/sci-news/abcrmut.htm>
<http://globin.cse.psu.edu/globin/hbvar/menu.html>
<http://www.ibiblio.org/dnam/mainpage.html>
<http://hapmap.ncbi.nlm.nih.gov/>
<http://receptors.ucsf.edu/NR/>

10. Общая характеристика мультифакториальных болезней

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>
<http://www.snpedia.com/index.php/SNPedia>
<http://www.genome.utah.edu/genesnps/>
<http://www.genenames.org/>
<http://www.molgen.ua.ac.be/CMTMutations/>
<http://www.hgvs.org/>
<http://interfil.org/>
<http://www.retina-international.org/sci-news/abcrmut.htm>
<http://globin.cse.psu.edu/globin/hbvar/menu.html>
<http://www.ibiblio.org/dnam/mainpage.html>
<http://hapmap.ncbi.nlm.nih.gov/>
<http://receptors.ucsf.edu/NR/>
<http://pen2.igc.gulbenkian.pt/cftr>

11. Генетические аспекты сердечно-сосудистой патологии.

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>
<http://www.snpedia.com/index.php/SNPedia>
<http://www.genome.utah.edu/genesnps/>
<http://www.molgen.ua.ac.be/CMTMutations/>
<http://www.genenames.org/>
<http://www.hgvs.org/>
<http://interfil.org/>

<http://www.ibiblio.org/dnam/mainpage.html>
<http://hapmap.ncbi.nlm.nih.gov/>
<http://receptors.ucsf.edu/NR/>
<http://pen2.igc.gulbenkian.pt/cftr>

12. Генетические основы патологии желудочно-кишечного тракта и дыхательной системы

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>
<http://www.snpedia.com/index.php/SNPedia>
<http://www.genome.utah.edu/genesnps/>
<http://www.molgen.ua.ac.be/CMTMutations/>
<http://www.genenames.org/>
<http://www.hgvs.org/>
<http://interfil.org/>
<http://www.retina-international.org/sci-news/abcrmut.htm>
<http://www.LOVD.nl/CFL2>
<http://www.genet.sickkids.on.ca/cftr/>
<http://www.ibiblio.org/dnam/mainpage.html>
<http://hapmap.ncbi.nlm.nih.gov/>
<http://receptors.ucsf.edu/NR/>
<http://pen2.igc.gulbenkian.pt/cftr>

13. Генетика злокачественных новообразований

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>
<http://www.snpedia.com/index.php/SNPedia>
<http://www.genome.utah.edu/genesnps/>
<http://www.genenames.org/>
<http://www.hgvs.org/>
<http://interfil.org/>
<http://globin.cse.psu.edu/globin/hbvar/menu.html>
<http://www.genet.sickkids.on.ca/cftr/>
<http://www.molgen.ua.ac.be/CMTMutations/>
<http://www.ibiblio.org/dnam/mainpage.html>
<http://hapmap.ncbi.nlm.nih.gov/>
<http://receptors.ucsf.edu/NR/>
<http://pen2.igc.gulbenkian.pt/cftr>

14. Экологическая генетика. Фармакогенетика

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>
<http://www.snpedia.com/index.php/SNPedia>
<http://www.pharmgkb.org/>
<http://www.pharmgkb.org/search/browse.action?browseKey=pdPathways>
<http://www.afcs.org/>
<http://www.retina-international.org/sci-news/abcrmut.htm>
[http://www.genome.gov/gwastudies/Druggable Genome](http://www.genome.gov/gwastudies/Druggable%20Genome)
<http://medicine.iupui.edu/clinpharm/ddis/>
<http://projects.tcag.ca/variation/>
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/SNP/index.html>
<http://users.ox.ac.uk/~magd1983/Supplementary%20materials.html>
<http://www.niehs.nih.gov/research/supported/programs/egp/>
http://www.fda.gov/cder/Offices/OPS_IO/icsas.htm
<http://www.genome.utah.edu/genesnps/>

<http://www.genenames.org/>
<http://www.hgvs.org/>
<http://www.LOVD.nl/CFL2>
<http://webh01.ua.ac.be/hhh/>
<http://www.genet.sickkids.on.ca/cftr/>
<http://www.umd.be/USH3A/>
https://grenada.lumc.nl/LOVD2/Usher_montpellier/home.php?select_db=CLRN1
https://research.cchmc.org/LOVD/home.php?select_db=CLRN1
<http://www.molgen.ua.ac.be/CMTMutations/>
<http://www.cypalleles.ki.se/>
<http://www.euroglycanet.org/>
<http://globin.cse.psu.edu/globin/hbvar/menu.html>
<http://www.ebi.ac.uk/imgt/hla/>
<http://www.ibiblio.org/dnam/mainpage.html>
https://research.cchmc.org/LOVD/home.php?select_db=JAG1
http://genomed.org/LOVD/LQTS/home.php?select_db=KCNE1
<http://www.ebi.ac.uk/ipd/kir/>
<http://www.11cammutationdatabase.info>
http://www.genomed.org/LOVD/mma/home.php?select_db=MCEE
<http://hapmap.ncbi.nlm.nih.gov/>
<http://interfil.org/>

15. Уровни и подходы профилактики наследственной патологии человека.

<http://www.genome.utah.edu/genesnps/>
<http://www.hgvs.org/>
<http://www.LOVD.nl/CFL2>
<http://www.genet.sickkids.on.ca/cftr/>

16. Пренатальная диагностика наследственных болезней

http://en.wikipedia.org/wiki/Prenatal_diagnosis
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22281937>
<http://www.cdph.ca.gov/programs/pns/Documents/Provider%20Handbook%20%202009%20WEB.pdf>
<http://www.guardian.co.uk/science/2007/may/31/medicineandhealth.health>
<http://www.cbsnews.com/stories/2009/08/12/earlyshow/health/main5236035.shtml>
<http://www.hgvs.org/>
<http://www.molgen.ua.ac.be/CMTMutations/>
<http://www.retina-international.org/sci-news/abcrmut.htm>

3.6. Материально-техническое обеспечение учебной дисциплины

1. Учебные аудитории.
2. Лаборатория молекулярно-генетических исследований кафедры биологии с курсом медицинской генетики КубГМУ (5 основных боксированных помещений) с необходимым оборудованием для проведения генотипирования:
 - ламинарные шкафы, микроцентрифуга, инкубатор BD 53 Binder, центрифуга для микропробирок Mini Spin, центрифуга Вортекс и др. оборудование для выделения нуклеиновых кислот,
 - спектрофотометр «Picodrop»,
 - криоморозильник для хранения биоколлекции (ДНК)
 - ПЦР-бокс для приготовления реакционных смесей,

- ламинарный шкаф для подготовки к амплификации,
 - многоканальный амплификатор «Терцик»,
 - амплификатор реал-тайм «Rotor-Gene Q»,
 - комплект оборудования для электрофореза нуклеиновых кислот,
 - геледокументирующая система «Quantum ST4» и др.;
3. Компьютерный класс кафедры биологии с курсом медицинской генетики КубГМУ.
 4. Мультимедийный демонстрационный комплекс (компьютер, ноутбук, проектор, экран, видеокамеру, LED телевизоры);
 5. Мультимедийные тематические презентации лекций (Весь лекционный курс по дисциплине «молекулярная генетика» имеет мультимедийное сопровождение, включающее схемы, таблицы, анимационные диаграммы).
 6. Мультимедийная информационно-обучающая диагностическая программа по синдромам множественных врожденных пороков развития, скелетным дисплазиям, эктодермальным дисплазиям и некоторым системным аномалиям «СИНДИАГ» версия 1.3.
 7. Мультимедийный учебный фильм «Полимеразная цепная реакция».
 8. Компьютерная программа «Калькулятор дозы Варфарина на основе алгоритма Gage et al. (2008), использованный в Российском исследовании ВАРФАГЕН» (ДНК-технология).
 9. Таблицы.
 10. Протоколы амплификации в реальном времени, электрофореграммы больных с различными наследственными заболеваниями.

3.7. Образовательные технологии

Используемые образовательные технологии при изучении данной дисциплины: мультимедийное обучение, разбор конкретных ситуаций.

Используемые образовательные технологии при изучении данной дисциплины включают 50 % интерактивных занятий от объема аудиторных занятий.

Примеры интерактивных форм и методов проведения занятий:

Активные и интерактивные формы проведения лекций и практических занятий.

Лекции. Презентация Power Point к лекциям дисциплины -100%.

Семинары. Разбор конкретных ситуаций по разделам дисциплины - (50%)

4. Методические рекомендации по организации изучения дисциплины:

Обучение складывается из семинарских занятий (8 час.), лекционного курса (4час), практических занятий (36 час.).

Основное учебное время выделяется на практическую работу по усвоению теоретических знаний, приобретению практических навыков и умений.

Работа с учебной литературой рассматривается как вид учебной работы по дисциплине генетика и выполняется в пределах часов, отводимых на её изучение (в разделе СР).

Каждый обучающийся обеспечен доступом к библиотечным фондам Университета и кафедры.

Во время изучения учебной дисциплины обучающиеся самостоятельно

проводят клинико-генеалогический анализ пациента с наследственным или врожденным заболеванием, оформляют родословные карты и представляют результаты клинико-генетического и лабораторного обследования пациента.

Текущий контроль усвоения предмета определяется устным опросом в ходе занятий, во время клинических разборов, при решении типовых ситуационных задач.