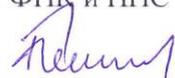


Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования «Кубанский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра биологии с курсом медицинской генетики

Согласовано:
Декан ФПК и ППС


« 23 » мая 2019 года

Утверждаю
Проректор по ЛР и ПО



В.А. Крутова
« 23 » мая 2019 года

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

По дисциплине	«Клиническая генетика» <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>

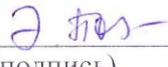
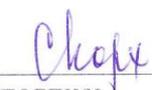
Форма обучения – очная

Общая трудоемкость дисциплины 30 зачетных единиц, 1080 часов

Итоговый контроль – экзамен

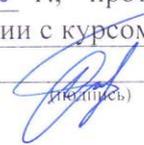
Рабочая программа учебной дисциплины «Клиническая генетика» по специальности «Генетика» разработана в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования 31.08.30 Генетика (уровень подготовки кадров высшей квалификации), утвержденным Приказом Министерства образования и науки РФ от 25 августа 2014 года № 1072.

Разработчики рабочей программы:

Зав. кафедрой, профессор, д.м.н. (должность, ученое звание, степень)		Павлюченко И.И. (расшифровка)
Профессор, доцент, д.м.н. (должность, ученое звание, степень)		Почешкова Э.А. (расшифровка)
Доцент, к.м.н. (должность, ученое звание, степень)		Корхмазова С.А. (расшифровка)

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.  Павлюченко И.И.
 (должность, ученое звание, степень) (подпись) (расшифровка)

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» 05 2019 года

2. Вводная часть

2.1. Цель дисциплины — подготовка высококвалифицированного врача-специалиста генетика, обладающего системой общекультурных и профессиональных компетенций, способного и готового для самостоятельной профессиональной деятельности в специализированной области «Генетика» с учетом современных требований практического здравоохранения, владеющего обширным объемом теоретических знаний и способного успешно решать профессиональные задачи.

Это достигается путем формирования комплекса систематизированных знаний о наследственной патологии человека, обучения профессиональным врачебным навыкам обследования больных, постановке диагноза и проведения дифференциально-диагностического поиска; оказания в полном объеме медико-генетической помощи; проведения диагностики, лечения больного, а также все необходимые профилактические мероприятия в семьях с наследственной отягощенностью.

Выпускник, освоивший программу дисциплины «Клиническая генетика», готов решать следующие **профессиональные задачи**:

- профилактическая деятельность:
 - предупреждение возникновения заболеваний среди населения путем проведения профилактических мероприятий;
 - проведение профилактических медицинских осмотров, диспансеризации, диспансерного наблюдения;
 - проведение сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья населения различных возрастно-половых групп, характеризующих состояние их здоровья;
- диагностическая деятельность:
 - диагностика заболеваний и патологических состояний пациентов на основе владения пропедевтическими, лабораторными, инструментальными и иными методами исследования;
 - проведение медицинской экспертизы;
- лечебная деятельность:
 - оказание специализированной медицинской помощи;
- реабилитационная деятельность:
 - проведение медицинской реабилитации;
- психолого-педагогическая деятельность:
 - формирование у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих;
- организационно-управленческая деятельность:
 - применение основных принципов организации оказания медицинской помощи в медицинских организациях и их структурных подразделениях;
 - организация и управление деятельностью медицинских организаций и их структурных подразделений;
 - организация проведения медицинской экспертизы;
 - организация оценки качества оказания медицинской помощи пациентам;
 - ведение учетно-отчетной документации в медицинской организации и ее структурных подразделениях;
 - создание в медицинских организациях и их структурных подразделениях благоприятных условий для пребывания пациентов и трудовой деятельности медицинского

персонала с учетом требований техники безопасности и охраны труда;
соблюдение основных требований информационной безопасности.

2.2. Место учебной дисциплины в структуре ОПОП по специальности подготовки

2.2.1. Учебная дисциплина «Клиническая генетика» Б1.Б.1 относится к дисциплинам Б1, базовой части Б1.Б, является обязательной для изучения.

2.3. Требования к результатам освоения учебной дисциплины

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

1. профилактическая;
2. диагностическая;
3. лечебная;
4. реабилитационная;
5. психолого-педагогическая;
6. организационно-управленческая

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	3	4	5	6	7
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 	<ul style="list-style-type: none"> - Оценивать и анализировать эпидемиологические данные по распространенности наследственных и врожденных заболеваний в различных популяциях; - давать оценку вклада генетических и средовых факторов в развитии различных классов болезней человека 	<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 профилактики 	Опрос, тестирование, ситуационные задачи, рефераты.

		<p>болезней.</p> <ul style="list-style-type: none"> -Особенности клинических проявлений наследственной патологии. -Общие принципы клинической диагностики наследственных болезней. -Особенности клиники и генетики всех групп наследственных болезней человека. -Уровни, методы, принципы и подходы к профилактике наследственных болезней. -Принципы, этапы и содержание медико-генетического консультирования. -Принципы и методы дородовой диагностики наследственных и врожденных заболеваний. -Современные методы и подходы к лечению различных форм наследственной патологии. - Историю развития медицинской генетики 		наследственных и врожденных заболеваний.	
2	<p>готовностью к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия (УК-2);</p>	<ul style="list-style-type: none"> -основы законодательства о здравоохранении и директивные документы, определяющие деятельность органов и учреждений здравоохранения; -общие вопросы организации медико-генетической помощи населению в стране, работы медико-генетических консультаций, федеральных медико-генетических центров; -правовые основы здравоохранения; -биоэтические аспекты медико-генетического консультирования боль- 	<ul style="list-style-type: none"> -выстраивать и поддерживать рабочие отношения с другими членами коллектива; -объяснить пациенту в доступной для него форме сущность генетического прогноза болезни и связанными с ним последствиями личного, семейного и социального характера; -ориентировать пациента на самостоятель- 	<ul style="list-style-type: none"> -навыками изложения самостоятельной точки зрения, анализа и логического мышления, публичной речи, морально-этической аргументации, ведения дискуссий и круглых столов, принципами врачебной деонтологии и медицинской этики; - Навыками 	<p>Опрос, тестирование, ситуационные задачи, рефераты.</p>

		<p>ных наследственной и врожденной патологией и членов их семей, дородовой диагностики заболеваний у плода, а также пре-симптоматической диагностики наследственных болезней</p>	<p>ный выбор ре-продуктивного поведения при установленном риске наследственного забо-левания;</p> <p>- хранить кон-фиденциаль-ность информа-ции о наслед-ственном забо-левании у паци-ента и членов его семьи.</p>	<p>общения с пациентами и его родствен-никами, име-ющими раз-личный соци-альный ста-тус;</p> <p>- навыками разъяснения пациенту и его родствен-никам сущ-ности генети-ческого риска развития наследствен-ной патоло-гии и оказа-ния помощи в принятии правильного решения.</p>	
3	<p>готовностью к уча-стию в педагогиче-ской деятельности по программам среднего и высшего медицинского обра-зования или средне-го и высшего фар-мацевтического об-разования, а также по дополнительным профессиональным программам для лиц, имеющих среднее профессио-нальное или высшее образование, в по-рядке, установленном федеральным органом исполни-тельной власти, осуществляющим функции по выра-ботке государственной политики и нормативно-правовому регули-рованию в сфере здравоохранения (УК-3)</p>	<p>- достижения в обла-сти медицинских био-технологий, направ-ленных на улучшение качества профилакти-ки, диагностики и ле-чения болезней чело-века;</p> <p>- историю развития медицинской генети-ки;</p> <p>- Организацию и структуру медико-генетической службы в России.</p> <p>- Нормативно-методическое обеспе-чение медико-генетической службы в России.</p> <p>- Функции, должност-ные права и обязан-ности врача-генетика.</p> <p>- Современные пред-ставления о строении и функционировании генома человека.</p> <p>- Механизмы форми-рования мутационной изменчивости.</p> <p>- Все методы, исполь-зуемые для выявления наследственных забо-леваний у человека.</p>	<p>- пользоваться основными ста-тистическими методами и при-емами, исполь-зующимися в научных иссле-дованиях в обла-сти генетики,</p> <p>- анализировать и интерпретиро-вать результаты отечественных и зарубежных ге-нетических ис-следований,</p> <p>- использовать современные генетические ресурсы сети Интернет для изучения гене-тических аспек-тов болезней человека.</p>	<p>- навыками об-работки, об-суждения и интерпретации результатов отечественных и зарубежных генетических исследований;</p> <p>- технологией статистиче-ской обработ-ки генетиче-ских данных, включая выко-пировку, со-хранение и описания ре-зультатов,</p> <p>- навыками и технологией подготовки научного до-клада по ге-нетике;</p> <p>- знаниями в области моле-кулярной ге-нетики, цито-генетики, ме-таболомики для осуществ-ления научно-исследова-</p>	<p>Опрос, тестиро-вание, ситуаци-онные задачи, рефера-ты.</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 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>тельской деятельности по проблемам современной генетики человека;</p>	
4	<p>готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здо-</p>	<p>-принципы диспансеризации больных и членов их семей в группах повышенного риска;</p> <p>-организационные и методические принципы медико-генетического консультирования;</p> <p>-взаимосвязь функциональных систем организма и их регуляция;</p> <p>-молекулярные основы наследственности;</p> <p>-цитогенетические основы наследственности;</p> <p>-законы передачи наследственных признаков;</p>	<p>-получить информацию о больных и здоровых членах семьи на основании опроса, личного осмотра или имеющихся медицинских документов;</p> <p>-провести объективное обследование пробада по органам и системам, осмотр родителей и других родственников;</p> <p>-диагностировать синдромы, требующие оказания неотлож-</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 специаль-</p>	<p>Опрос, тестирование, ситуационные задачи, рефераты.</p>

	<p>ровые человека факторов среды его обитания (ПК-1);</p>	<p>-различные формы изменчивости признаков у человека (мутация, тератогенез и др.); -генетические методы исследования (генеалогический, генетика соматических клеток, синдромологический, цитогенетические, биохимические, иммунологические, молекулярно-генетические, популяционно-статистические); -методы клинической диагностики основных нозологических форм наследственной патологии; -клиническая характеристика, особенности течения и типы наследования наследственных заболеваний; -принципы классификации патологии человека с генетической точки зрения; -современная классификация наследственных заболеваний; -генетические факторы этиологии и патогенеза наследственных болезней; -клинику наиболее распространенных мультифакториальных болезней; -показания к проведению генетических методов исследования; -принципы организации просеивающей массовой диагностики новорожденных на наследственные болезни обмена веществ; -показания и сроки беременности для проведения пренатальной диагностики; -методы пренатальной диагностики: эхогра-</p>	<p>ной 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 к врачам других специальностей; 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</p>	<p>ности; -навыками оказания консультативной помощи населению в рамках медико-генетического консультирования. - Методологией по использованию современных достижений медицинской генетики для улучшения здоровья населения, качества оказания медицинской помощи и профилактики наследственных и врожденных заболеваний.</p>	
--	---	---	---	--	--

		<p>фия, биохимический скрининг беременных, амниоцентез, биопсия хориона, плацентоцентез, кордоцентез;</p> <p>-методы расчета повторного 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>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> <p>-пропагандировать генетические знания для врачей различного профиля и населения.</p>		
5	<p>готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения (ПК-2);</p>	<p>-подходы к профилактике наследственных и врожденных заболеваний,</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>-общие вопросы организации медико-генетической помощи населению в стране, работы медико-генетических консультаций, федеральных медико-генетических центров;</p> <p>-генетические методы исследования (генеалогический, генетика</p>	<p>- осуществлять выбор профилактических мероприятий, направленных на предупреждение вероятности возникновения наследственной патологии у пациента и членов его семьи;</p> <p>- сформулировать показания для проведения современных генетических методов диагностики патологии человека (цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические) и интерпретировать их результаты;</p> <p>- сформулировать показания для проведения пренатальной</p>	<p>- методологией проведения клинико-генеалогического исследования;</p> <p>- методологией проведения профилактических мероприятий по предупреждению возникновения наследственных заболеваний;</p> <p>- Методологией по использованию современных достижений медицинской генетики для улучшения здоровья населения, качества оказания меди-</p>	<p>Опрос, тестирование, ситуационные задачи, рефераты.</p>

		соматических клеток, синдромологический, цитогенетические, биохимические, иммунологические, молекулярно-генетические, популяционно-статистические); -достижения в области медицинских биотехнологий, направленных на улучшение качества профилактики, диагностики и лечения болезней человека; -особенности клиники и генетики всех групп наследственных болезней человека; -принципы диспансеризации больных и членов их семей в группах повышенного риска.	диагностики	цинской помощи и профилактики наследственных и врожденных заболеваний	
6	готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков (ПК-4);	-показатели здоровья населения, факторы формирующие здоровье человека (экологические, профессиональные природно-климатические, эндемические, социальные, эпидемиологические, психо-эмоциональные, профессиональные, генетические); -методику расчета показателей медицинской статистики; основы применения статистического метода в медицинских исследованиях, использование статистических показателей при оценке состояния здоровья населения и деятельности медицинских организаций; -эпидемиологические и медико-социальные проблемы распространенности наследственных и врожденных заболеваний,	- Оценивать и анализировать эпидемиологические данные по распространенности наследственных и врожденных заболеваний в различных популяциях; - давать оценку вклада генетических и средовых факторов в развитии различных классов болезней человека - пользоваться основными статистическими методами и приемами в области медицинской генетики,	- технологией статистической обработки генетических данных, включая выкопировку, сохранение и описания результатов, - методикой расчета показателей медицинской статистики;	Опрос, тестирование, ситуационные задачи, рефераты.

		роль генетических и средовых факторов в формировании различных классов болезней человека, груз наследственной патологии в медицинском и социальном аспектах;			
7	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>-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 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>-получить информацию о больных и здоровых членах семьи на основании опроса, личного осмотра или имеющихся медицинских документов;</p> <p>-провести объективное обследование проба по органам и системам, осмотр родителей и других родственников;</p> <p>диагностировать синдромы, требующие 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 наслед-</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 консультативной помощи населению в рамках медико-генетического консультирования.</p>	Опрос, тестирование, ситуационные задачи, рефераты.

			<p>ственным заболеванием (на дому, в детском специализированном учреждении, стационаре);</p> <ul style="list-style-type: none"> -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 системы, желудочно-кишечного тракта, печени, почек и других внутренних органов; -оценить заключения по данным дополнительных методов исследования; -оценить данные специальных генетических исследований; <p>провести медико-генетическую консультацию.</p>		
8	готовность к ведению и лечению пациентов с наслед-	-клиническую характеристику, особенности течения и типы	-провести эффективное обследование про-	-навыками общения с пациентами и	Опрос, тестирование,

	<p>ственными заболеваниями (ПК-6);</p>	<p>наследования наследственных заболеваний;</p> <ul style="list-style-type: none"> -принципы классификации патологии человека с генетической точки зрения; -современную классификацию наследственных заболеваний; -клинику наиболее распространенных мультифакториальных болезней; -показания к проведению генетических методов исследования; -современные методы терапии основных наследственных болезней, генотерапия; -теоретические основы и подходы к этиологической терапии наследственных болезней; -достижения в области медицинских биотехнологий, направленных на улучшение качества профилактики, диагностики и лечения болезней человека. 	<p>банда по органам и системам, осмотр родителей и других родственников;</p> <p>диагностировать синдромы, требующие оказания неотложной помощи, установить ее объем и последовательность;</p> <ul style="list-style-type: none"> -направить на специальные исследования (биохимическое, цитогенетическое, ультразвуковое и др.); -установить предварительный диагноз и провести дифференциальную диагностику; -определить показания к направлению на консультацию к врачам других специальностей; -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- 	<p>его родственниками, имеющими различный социальный статус;</p> <ul style="list-style-type: none"> -методами осмотра больного с наследственной патологией; -методами генетического анализа у человека; -методами работы с документацией ЛПУ; -знаниями в области медицины, а также генетики человека для осуществления лечебной деятельности по специальности; 	<p>ситуационные задачи, рефераты.</p>
--	--	--	---	---	---------------------------------------

			<p>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>		
9	<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>-клиническую характеристику, особенности течения и типы наследования наследственных заболеваний;</p> <p>-принципы класси-</p>	<p>-Объяснить пациенту в доступной для него форме сущность генетического прогноза болезни и связанными с ним последствиями 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 паци-</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 консультативной помощи населению в рамках медико-</p>	<p>Опрос, тестирование, ситуационные задачи, рефераты.</p>

		<p>фикации патологии человека с генетической точки зрения;</p> <ul style="list-style-type: none"> -современную классификацию наследственных заболеваний; -генетические факторы этиологии и патогенеза наследственных болезней; -клинику наиболее распространенных мультифакториальных болезней; -показания к проведению генетических методов исследования; -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 формах наследственных заболеваний; -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; -достижения в области медицинских био- 	<p>ента и членов его семьи.</p>	<p>генетического консультирования.</p>	
--	--	--	---------------------------------	--	--

		технологий, направленных на улучшение качества профилактики, диагностики и лечения болезней человека.			
10	готовность к применению лекарственной, немидекаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации (ПК-9)	<p>Современные методы и подходы к лечению различных форм наследственной патологии;</p> <p>достижения в области медицинских биотехнологий, направленных на улучшение качества профилактики, диагностики и лечения болезней человека;</p> <p>современные методы терапии основных наследственных болезней, генотерапия;</p> <p>-теоретические основы и подходы к этиологической терапии наследственных болезней;</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>-методологией по использованию современных достижений генетики для улучшения здоровья населения, качества оказания медицинской помощи и профилактики наследственных и врожденных заболеваний;</p> <p>знаниями в области медицины, а также генетики человека для осуществления лечебной деятельности по специальности;</p>	Опрос, ситуационные задачи, рефераты, ведение дневника
11	готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих (ПК-10);	-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>Объяснить пациенту в доступной для него форме сущность генетического прогноза болезни и связанными с ним последствиями личного, семейного и социального характера;</p> <p>ориентировать пациента на самостоятельный выбор ре-</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</p>	Опрос, тестирование, ситуационные задачи, рефераты.

			<p>продуктивного поведения при установленном риске наследственного заболевания;</p> <p>- хранить конфиденциальность информации о наследственном заболевании у пациента и членов его семьи.</p>	<p>помощи в принятии правильного решения.</p>	
12	<p>готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях (ПК-11);</p>	<p>-основы 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>-организационные и методические принципы медико-генетического консультирования;</p> <p>-Организацию и структуру медико-генетической службы в России.</p> <p>-Нормативно-методическое обеспечение медико-генетической службы в России.</p> <p>-Функции, должностные права и обязанности врача-генетика.</p>	<p>- использовать основные нормативные документы и приказы, регулирующие деятельность медико-генетической службы России;</p> <p>- классифицировать наследственные болезни на основании результатов клинических и генетических методов исследования.</p>	<p>- навыками работы с документацией;</p> <p>- генетической терминологией для описания клинических проявлений наследственных и врожденных заболеваний</p>	<p>Опрос, тестирование, ситуационные задачи, рефераты.</p>
13	<p>готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических по-</p>	<p>-методику расчета показателей медицинской статистики; - основы применения статистического метода в медицинских исследованиях, исполь-</p>	<p>-планировать, анализировать и оценивать качество медицинской помощи, состояние здоровья</p>	<p>-консолидирующими показателями, характеризующими степень развития экономики здра-</p>	<p>Опрос, тестирование, ситуационные задачи,</p>

казателей (ПК-12);	зование статистических показателей при оценке состояния здоровья населения и деятельности медицинских организаций.	населения и влияние на него факторов окружающей и производственной среды;	воохранения, методикой расчета показателей медицинской статистики.	рефераты.
--------------------	--	---	--	-----------

3. ОСНОВНАЯ ЧАСТЬ

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

Вид учебной работы		Всего часов/ зачетных единиц
1		2
Аудиторные занятия (всего), в том числе:		1080/30
Лекции (Л)		76/2,1
Семинары (С)		116/3,2
Практические занятия (ПЗ)		528/14,7
Самостоятельная работа (СР), в том числе:		360/10
<i>История болезни (ИБ)</i>		-
<i>Курсовая работа (КР)</i>		-
<i>Реферат (Реф)</i>		40
<i>Расчетно-графические работы (РГР)</i>		-
<i>Подготовка к занятиям (Подг)</i>		200
<i>Подготовка к текущему контролю (ПТК)</i>		60
<i>Подготовка к промежуточному контролю (ППК)</i>		60
Вид промежуточной аттестации	зачтено (З)	3
	экзамен (Э)	Э
ИТОГО: Общая трудоемкость		1080/30
		час. ЗЕТ

3.2. СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

3.2.1. Содержание разделов (модулей) дисциплины

Разделы учебной дисциплины и компетенции, которые должны быть освоены при их изучении

№ п/п	№ компетенции	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Содержание раздела в дидактических единицах (темы разделов, модульные единицы)
1	(УК-1); (УК-2); (УК-3); (ПК-1);	Генетика человека	История развития генетики человека в России и за рубежом. Знаменательные даты, открытия, имена. Роль и место генетики человека в структуре наук о человеке. Наследственность человека

	(ПК-2); (ПК-4); (ПК-5); (ПК-6); (ПК-7); (ПК-10); (ПК-11); (ПК-12).		<p>и научно-технический прогресс.</p> <p>Молекулярные основы наследственности. ДНК и РНК - структура, организация и свойства. Генетический код. Механизмы реализации наследственной информации: транскрипция, трансляция, генетический контроль посттрансляционных модификаций. Геном человека. Иерархические уровни организации. Современные представления о структурно-функциональной организации генов человека. Структурно-функциональная гетерогенность гена: экзон-интронная организация, регуляторные последовательности. Семейства родственных генов. Взаимодействие генных кластеров: примеры и клиническое значение. Менделирующие признаки у человека. Каталог наследственных признаков и заболеваний. Методы генетики соматических клеток.</p> <p>Структурно-функциональная организация хромосом человека. Химическая, конформационная и функциональная гетерогенность хромосомы. Строение хромосомы. Гетеро- и эухроматин. Репродукция хромосом человека. Кариотип. Современные представления о нормальном кариотипе человека. Хромосомный полиморфизм.</p> <p>Основы менделизма. Гены и признаки. Законы передачи наследственных признаков и заболеваний. Взаимодействие неаллельных генов человека: комплементарность, эпистаз, полимерия. Примеры и значение в патологии человека.</p> <p>Генетика развития. Общая схема генетического контроля развития. Дифференциальная активность генов как основа клеточной дифференцировки. Стадиоспецифичность и тканеспецифичность процессов транскрипции и трансляции. Примеры. Ошибки морфогенеза генетической природы.</p> <p>Популяционная генетика человека. Частоты генов и генотипов в популяции. Закон Харди-Вайнберга (его следствия, процессы, приводящие к нарушению). Значение мутаций и отбора как факторов динамики частот генов. Инбридинг и аутбридинг. Родственные браки.</p> <p>Основы биохимической генетики человека. Основные компоненты белок-синтезирующей системы: инициация, элонгация, терминализация синтеза полипептидных цепей. Регуляция синтеза белков на уровне трансляции. Полиморфные и мономорфные белки. Генетические причины и следствия полиморфизма белков. Посттрансляционные модификации, генетический контроль и роль в патологии.</p> <p>Статистические методы в генетике человека. Вероятность. Законы сложения и умножения вероятностей. Статистические распределения: биномиальное, нормальное (гауссовское), пуассоновское. Математическое ожидание. Ошибки средней и дисперсия. Проверка достоверности различий: параметрические и непараметрические критерии. Корреляции.</p>
2	УК-1); (УК-2); (УК-3); (ПК-1); (ПК-2); (ПК-4); (ПК-5); (ПК-6);	Медицинская генетика	<p>Генетические основы патологических процессов. Тератогенез. Основные тератогенные факторы: химические, физические и биологические. Классификация врожденных аномалий развития.</p> <p>Тератогенез. Основные тератогенные факторы: химические, физические и биологические. Понятие и классификация врожденных аномалий развития. Этиология и патогенез врожденных пороков развития (ВПР). Генетика ВПР.</p>

<p>(ПК-7); (ПК-10); (ПК-11); (ПК-12).</p>	<p>Мутационный процесс у человека. Спонтанный и индуцированный мутагенез. Мутагены окружающей среды. Общие закономерности радиационного и химического мутагенеза. Мутагенез и тератогенез. Методы проверки окружающей среды на мутагенность. Антимутагены и активмутагенез.</p> <p>Взаимодействие генов и среды. Генетические основы гомеостаза. Молекулярные аспекты взаимодействия генов. Явление импринтинга. Наследование полигенных признаков. Зависимость функционирования генов от средовых факторов. Генетическая характеристика болезней с наследственным предрасположением. Ассоциации генетических маркеров и заболеваний с наследственным предрасположением.</p> <p>Онкогенетика. Хромосомные и геномные мутации в этиологии и патогенезе опухолей. Моногенные факторы предрасположенности к раку. Онкогены и антионкогены. Мультифакториальные формы рака.</p> <p>Иммуногенетика. Генетический полиморфизм по антигенам эритроцитов, лейкоцитов, белков сыворотки. Генетика системы гистосовместимости. Генетический контроль иммунного ответа. Ассоциации гаплотипов системы HLA с заболеваниями.</p> <p>Экологическая генетика. Биохимический полиморфизм как основа патологических реакций на новые факторы среды. Понятие о «нейтральных» аллелях. Экогенетические вариации и профессиональные заболевания. Фармакогенетические варианты повышенной чувствительности и толерантности к лекарственным препаратам.</p> <p>Общие вопросы. Общая классификация наследственных болезней. Пропедевтика наследственных болезней. Принципы диагностики наследственных болезней. Клинические особенности наследственных болезней. Клиническая синдромология. Наследственные синдромы. Врожденные пороки развития. Малые аномалии развития (микроаномалии, признаки дизэмбриогенеза).</p> <p>Хромосомные синдромы (болезни). Определение понятия. Терминология. Классификация, частота и распространенность в популяциях. Общие вопросы этиологии и патогенеза хромосомных синдромов. Хромосомные синдромы, вызванные изменением числа половых хромосом: клинико-цитогенетическая характеристика наиболее частых синдромов. Частота в популяциях, методы диагностики, принципы консультирования. Хромосомные синдромы, вызванные изменением числа аутосом: клинико-цитогенетическая характеристика наиболее частых синдромов. Частоты среди живорожденных, детей и в группах детей различного возраста. Методы диагностики, особенности консультирования. Хромосомные синдромы, обусловленные частичными трисомиями и моносомиями: клинико-цитогенетическая характеристика и частоты среди живорожденных детей. Особенности течения интеркуррентных заболеваний у больных с хромосомными синдромами. Показания к цитогенетическим исследованиям.</p> <p>Моногенная наследственная патология. Этиология. Классификация по клиническому и генетическому принципу. Общие закономерности патогенеза генных патологий на молекулярном, клеточном и организменном уровнях. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм этиологически единых наследствен-</p>
---	---

		<p>ных болезней. Клинико-генеалогический метод в диагностике генных болезней: настоящее и будущее. Компоненты метода, верификация данных. Примеры использования. Критерии наследования признаков и заболеваний Родословные и сегрегационный анализ. Методы регистрации семей с наследственной патологией. Сегрегационный анализ: его разновидности и возможности.</p> <p>Общая характеристика наследственных болезней обмена веществ (НБО). Этиология и общая схема патогенеза НБО. Клинико-генетическая характеристика некоторых НБО аминокислот и органических кислот (ФКУ, тирозинемия, гомоцистинурии, лейциноз, алкаптонурия). Частоты среди новорожденных, методы диагностики и лечения. Клинико-генетическая характеристика некоторых НБО, связанных с нарушением обмена углеводов (болезни метаболизма галактозы, фруктозы, нарушение синтеза и расщепления гликогена). Клинико-генетическая характеристика некоторых НБО, связанных с нарушением обмена липидов.</p> <p>Болезни органелл. Лизосомные болезни накопления: клинико-биохимическая и молекулярно-генетическая характеристика. Пероксисомные болезни. Клинико-генетическая характеристика синдрома Цельвегера, инфантильной формы болезни Рефсума. Митохондриальные болезни. Общая характеристика, диагностика. Нарушение синтеза и действия гормонов. Нарушения обмена витаминов. Наследственные нарушения функции крови и кроветворной ткани. Клинико-биохимическая и молекулярно-генетическая характеристика мембранопатий, ферментопатий, гемоглобинопатии, нарушения свертывающей системы. Нарушения системы мембранного транспорта. Клинико-генетическая и молекулярно-генетическая характеристика гипофосфатемии, синдрома де Тони-Дебре-Фанкони, почечного тубулярного ацидоза, муковисцидоза. Заболевания, связанные с нарушением обмена соединительной ткани. Клинико-биохимическая и молекулярно-генетическая характеристика синдрома Марфана, Элерса-Данлоса, гипофосфатазии, несовершенного остеогенеза. Наследственные нервно-мышечные заболевания. Клинико-биохимическая и молекулярно-генетическая характеристика миодистрофии Дюшенна-Беккера, спинальной амиотрофии Верднига-Гофмана, нейрофиброматоза, миотонической дистрофии.</p> <p>Клинико-генетическая характеристика заболеваний, проявляющихся преимущественным поражением: физического развития (синдром Беквита-Видемана, Сотоса, Нуан, Вильямса, Рубинштейна-Тейби, Рассела-Сильвера, Маршалла, Секкеля, Робинова, Корнели де Ланге, Прадера-Вилли); кожи, подкожной клетчатке, волос, ногтей (эктодермальная дисплазия ангидротическая и типогидротическая, синдромы множественных птериgiumов, Ротмунда-Томсона, трихо-рино-фалангеальный синдром 1-го и 2-го типов, Штурге-Вебера, Блоха-Сульцбергера, альбинизм, тотальная алопеция, пигментная ксеродерма, LEOPARD); костно-суставной системы: синдромы акроцефалосиндактилий (Апера, Сетре-Четзена, Пфайфера), акроцефалополисиндактилия Карпентера, ахондроплазия, гапохондроплазия, артрогриппоз, карликовость типа Ларона, типа Леви, акрофациальный дизостоз Нагера, ключично-черепазная дисплазия, синдромы Крузона, Робертса, Фримана-Шелдона, Поланда, срединной расщелины лица; сердечно-сосудистой, лимфатической систем и органов кроветворе-</p>
--	--	--

		<p>ния: синдромы Холт-Орама, Клиппель-Треноне-Вебера; пищеварительной системы: синдромы Ван дер Вуда, Опитца-Фринаса, Золлингера-Элиссона; нервной системы: синдромы X-сцепленной гидроцефалии, лейкодистрофии, Ангельмана, Леш-Найхана, Смита-Лемли-Опитца, Секкеля, хорея Гентингтона; эндокринной системы: адреногенитальный синдром, синдромы Альстрема, Лоуренса-Муна, агенезии тимуса, множественных неоплазий; мочеполовой системы: синдрома Аарского, Лоу, гипертелоризма-гипоспадии, Альпорта, тестикулярной феминизации, дисгенезия гонад; органов зрения: синдромы Стиклера, Ваарденбурга, микроцефалия Ленца, окуло-мандибуло-фациальный; органов слуха: глухота доминантная нейросенсорная, синдром Ушера, врожденная рецессивная нейросенсорная глухота, синдром Кокейна, синдром Гольденхара.</p> <p>Влияние наследственной болезни матери на здоровье ребенка. Особенности течения интеркуррентных заболеваний при менделирующей патологии. Особенности течения беременности и родов у женщин с наследственными болезнями.</p> <p>Болезни с наследственным предрасположением (БНП). Общая характеристика БНП. Классификация БНП с генетической точки зрения (моногенные, полигенные). Особенности клинического, полиморфизма БНП. Этиологическая и средовая гетерогенность БНП. Половые и этнические различия в развитии БНП. Характер семейного накопления. Критерии и модели наследования. Методы генетического анализа БНП. Генетика количественных и неменделирующих качественных признаков. Наследуемость предрасположенности. Ассоциации БНП с генетическими маркерами. Клинико-генетические характеристики основных форм БНП: сердечнососудистых, легочных, желудочно-кишечных, мочеполовых, аллергических, эндокринологических, кожных, нервных, психических, глазных, врожденных пороков развития, онкологических.</p> <p>Профилактика наследственных болезней. Виды профилактики: первичная и вторичная профилактика. Уровни профилактики наследственной и врожденной патологии. Медико-генетическое консультирование: задачи и функции медико-генетических консультаций - организационно-здравоохраненческие, медицинские, социально-психологические. Медико-генетическое консультирование как врачебное заключение: этапы и содержание. Принципы расчета риска при моногенной, хромосомной, мультифакториальной патологии и кровном родстве супругов. Недирективность консультирования. Ретро- и проспективное консультирование. Генетический прогноз при мутагенных воздействиях: популяционные и семейные аспекты. Основная документация, формы контроля и отчетности, оценка эффективности медико-генетического консультирования. Вопросы организации медико-генетического консультирования на федеральном и региональных уровнях в России и за рубежом.</p> <p>Преимплантационная профилактика: определение и содержание. Подходы к преимплантационной профилактике некоторых ВПР в группах риска и на популяционном уровне.</p> <p>Пренатальная диагностика. Методические подходы к пренатальной диагностике: инвазивные и неинвазивные процедуры.</p>
--	--	---

		<p>Этические и юридические вопросы пренатальной диагностики. УЗИ-диагностика: принципы, разрешающая способность, сроки проведения, показания. Методы получения плодного материала: амниоцентез, биопсия хориона, плацентобиопсия, кордоцентез. Методика проведения, показания, сроки проведения, осложнения и противопоказания. Методы анализа плодного материала: молекулярно-генетические, биохимические, цитогенетические. Пренатальный скрининг по альфа-фетопротеину, хорионическому гонадотропину, неконъюгированному эстрадиолу, выявляемых в сыворотке матери.</p> <p>Неонатальный скрининг наследственных болезней обмена. Просеивающие программы ранней диагностики наследственных болезней. Критерии, предъявляемые к заболеваниям, подлежащим массовому просеиванию. Профилактическое лечение как необходимый элемент профилактики путем просеивающих программ.</p> <p>Лечение наследственных болезней. Общие принципы и подходы к терапии наследственной патологии. «Нормокопирование». Симптоматическая терапия. Патогенетическое лечение. Этиологическая терапия наследственных болезней. Пути и методы (выбор вектора и тканей-мишеней для генотерапии).</p> <p>Лабораторные методы диагностики наследственных болезней. Цитогенетические методы. Принципы цитогенетических методов и последовательность процедур получения препаратов. Методы руганного и дифференциального окрашивания. Методы, выявляющие ядрышкообразующие регионы метафазных хромосом, ломку Х-хромосому. Методы прометафазного анализа хромосом. Принципы идентификации и классификации метафазных хромосом, номенклатура хромосомных aberrаций. Молекулярно-цитогенетические методы идентификации хромосом и хромосомных aberrаций. Интерфазная цитогенетика: содержание, подходы, возможности и ограничения.</p> <p>Биохимические методы диагностики. Уровни лабораторной диагностики наследственных болезней обмена: предположительный и подтверждающий. Методы анализа продуктов мутантного гена: хроматография, электрофорез, ультрацентрифугирование, иммунные и иммунофлюоресцентные, иммуноферментные методы, специфические колориметрические, спектрофотометрические методы, определение биохимических характеристик.</p> <p>Молекулярно-генетические методы диагностики. Универсальность молекулярно-генетических методов. Области применения и ограничения. Энзимы, применяемые в ДНК-диагностике. Прямые и непрямые методы диагностики. Секвенирование гена. Явление полиморфизма длины рестриционных фрагментов (ПДРФ) и его использование в диагностике. Молекулярные зонды. Общая последовательность процедур. Схема блот-гибридизации. Гибридизация по Саузерну. Нозерн-гибридизация. Принципы ДНК-диагностики при аутосомно-доминантных, аутосом-рецессивных и Х-сцепленных заболеваний. Информативные семьи для ДНК-диагностики.</p> <p>Компьютерные диагностические программы наследственной патологии. Принципы компьютерной диагностики наследственных синдромов. Базы данных. Облигатные и факультативные признаки. Минимальные диагностические критерии. Отечественные и ино-</p>
--	--	--

			<p>странные компьютерные программы: эффективность, надежность и удобство для пользователя. Экспертные системы.</p> <p>Генетическое тестирование как основа предиктивной персонифицированной медицины. Создание генетических паспортов. Молекулярная медицина как возможность прогнозирования развития определенных болезней или патологических процессов, а также эффективности лечения больных.</p>
--	--	--	--

3.2.2. Разделы (модули) дисциплины и виды занятий

п/№	Год обучения	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Виды учебной деятельности, включая самостоятельную работу (в часах)					Формы текущего контроля успеваемости
			Л	С	ПЗ	СР	всего	
1	2	3	4	5	6	7	8	9
1	1	Генетика человека	14	16	48	52	130	Опрос, тестирование, ситуационные задачи, защита рефератов
2	1	Медицинская генетика	20	34	180	104	338	Опрос, тестирование, ситуационные задачи, защита рефератов
3	2	Медицинская генетика	42	66	300	204	612	Опрос, тестирование, ситуационные задачи, защита рефератов
		Итого:	76	116	528	360	1080	Опрос, тестирование, ситуационные задачи, защита рефератов

3.2.3. Название тем лекций и количество часов изучения учебной дисциплины

п/№	Название тем лекций учебной дисциплины (модуля)	Всего часов	
		1 год	2 год
1	2	3	4
1.	История развития генетики человека в России и за рубежом.	2	
2.	Молекулярные основы наследственности.	2	
3.	Цитологические основы наследственности.	2	
4.	Теоретические основы менделизма. Гены и признаки. Законы передачи наследственных признаков и заболеваний.	2	
5.	Популяционная генетика человека.	2	
6.	Методы генетики человека.	2	
7.	Основы биохимической генетики человека.	2	
8.	Генетические основы патологических процессов. Тератогенез.	2	
9.	Взаимодействие генов и среды. Генетические основы гомеостаза.	2	
10.	Онкогенетика.	2	
11.	Иммуногенетика.	2	
12.	Экологическая генетика.	2	
13.	Общая классификация наследственных болезней. Пропедевтика наследственных болезней.	2	
14.	Хромосомные синдромы (болезни).	2	
15.	Моногенная наследственная патология, этиология, классификация.	2	
16.	Наследственные болезни обмена веществ (НБО).	2	
17.	Болезни с наследственным предрасположением (БНП). Методы генетического анализа БНП.	2	

18.	Профилактика наследственных болезней (I).		2
19.	Профилактика наследственных болезней (II).		2
20.	Медико-генетическое консультирование.		2
21.	Периконцепционная профилактика.		2
22.	Пренатальная диагностика.		2
23.	УЗИ-диагностика в пренатальной диагностике.		2
24.	Биохимический скрининг беременных.		2
25.	Инвазивные методы пренатальной диагностики.		2
26.	Методы анализа плодного материала.		2
27.	Симптоматическая терапия. Патогенетическое лечение.		2
28.	Этиологическая терапия наследственных болезней. Пути и методы (выбор вектора и тканей-мишеней для генотерапии).		2
29.	Лабораторные методы диагностики наследственных болезней.		2
30.	Универсальность молекулярно-генетических методов. Области применения и ограничения.		2
31.	Явление полиморфизма длины рестрикционных фрагментов (ПДРФ) и его использование в диагностике.		2
32.	Секвенирование гена.		2
33.	Биохимические методы диагностики наследственных болезней.		2
34.	Компьютерные диагностические программы наследственной патологии. Принципы компьютерной диагностики наследственных синдромов.		2
35.	Новые концепции в генетике.		2
36.	Генетическое тестирование как основа предиктивной персонализированной медицины.		2
37.	Проблемы генетического тестирования.		2
38.	Этические принципы предиктивной медицины.		2
	Итого	34	42

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

п/№	Название тем практических занятий дисциплины	Всего часов	
		1 год	2 год
1	2	3	4
1.	Нуклеиновые кислоты. Механизмы реализации наследственной информации. Решение ситуационных	6	
2.	Геном человека. Современные представления о структурно-функциональной организации генов человека. Менделирующие признаки у человека.	6	
3.	Химическая, конформационная и функциональная гетерогенность хромосомы. Строение хромосомы. Гетеро- и эухроматин.		
4.	Репродукция хромосом человека. Кариотип. Современные представления о нормальном кариотипе человека. Хромосомный полиморфизм.	6	
5.	Взаимодействие аллельных генов человека. Решение ситуационных задач на взаимодействие аллельных генов человека	6	
6.	Взаимодействие неаллельных генов человека. Решение ситуационных задач на комплементарность, эпистаз, полимерию.	6	
7.	Частоты генов и генотипов в популяции. Закон Харди-Вайнберга (его следствия, процессы, приводящие к нарушению). Значение мутаций и отбора как факторов динамики частот генов. Решение ситуационных задач.	6	
8.	Инбридинг и аутбридинг. Родственные браки. Решение ситуационных задач.	6	
9.	Хромосомные синдромы, вызванные изменением числа аутосом. Клинико-цитогенетическая характеристика наиболее частых синдромов, вызванных изменением числа аутосом.	6	
10.	Хромосомные синдромы, обусловленные мозаицизмом. Клинико-цитогенетическая характеристика наиболее частых синдромов, обусловлен-	6	

	ные мозаицизмом. Частота в популяциях, методы диагностики, принципы консультирования.		
11.	Хромосомные синдромы, вызванные изменением числа половых хромосом. Клинико-цитогенетическая характеристика наиболее частых синдромов, вызванных изменением числа половых хромосом. Частота в популяциях среди живорожденных детей, методы диагностики, принципы консультирования.	6	
12.	Хромосомные синдромы, вызванные изменением структуры хромосом. Клинико-цитогенетическая характеристика наиболее частых синдромов, вызванных изменением структуры хромосом. Частота в популяциях среди живорожденных детей, методы диагностики, принципы консультирования.	6	
13.	Особенности течения интеркуррентных заболеваний у больных с хромосомными синдромами. Показания к цитогенетическим исследованиям.	6	
14.	Общая характеристика наследственных болезней обмена веществ (НБО). Этиология и общая схема патогенеза НБО. Клинико-генетическая характеристика некоторых НБО аминокислот и органических кислот (ФКУ, тирозинемия). Частоты среди новорожденных, методы диагностики и лечения.	6	
15.	Клинико-генетическая характеристика некоторых НБО аминокислот и органических кислот (гомоцистинурии, лейциноз, алкаптонурия). Частоты среди новорожденных, методы диагностики и лечения.	6	
16.	НБО, связанных с нарушением обмена углеводов. Клинико-генетическая характеристика некоторых НБО, связанных с нарушением обмена углеводов (болезни метаболизма галактозы, фруктозы).	6	
17.	НБО, связанных с нарушением обмена углеводов. Клинико-генетическая характеристика некоторых НБО, связанных с нарушением обмена углеводов (нарушение синтеза и расщепления гликогена).	6	
18.	НБО, связанных с нарушением обмена липидов. Клинико-генетическая характеристика некоторых НБО, связанных с нарушением обмена липидов.	6	
19.	Болезни органелл. Лизосомные болезни накопления: клинико-биохимическая и молекулярно-генетическая характеристика.	6	
20.	Болезни органелл. Пероксисомные болезни. Клинико-генетическая характеристика синдрома Целлвегера, инфантильной формы болезни Рефсума.	6	
21.	Болезни органелл. Митохондриальные болезни. Общая характеристика, диагностика.	6	
22.	НБО, связанных с нарушением синтеза и действия гормонов. Клинико-биохимическая и молекулярно-генетическая характеристика мембранопатий.	6	
23.	НБО, связанных с нарушением обмена витаминов. Клинико-биохимическая и молекулярно-генетическая характеристика ферментопатий.	6	
24.	НБО, связанных с нарушением крови и кроветворной ткани. Клинико-биохимическая и молекулярно-генетическая характеристика гемоглобинопатии.	6	
25.	НБО, связанных с нарушением крови и кроветворной ткани. Клинико-биохимическая и молекулярно-генетическая характеристика нарушения свертывающей системы.	6	
26.	Моногенные болезни, связанные с нарушением обмена соединительной ткани. Заболевания, связанные с нарушением обмена соединительной ткани. Клинико-биохимическая и молекулярно-генетическая характеристика синдрома Марфана, Элерса-Данлоса, гипофосфатазии, несовершенного остеогенеза.	6	
27.	Наследственные нервно-мышечные заболевания. Клинико-биохимическая и молекулярно-генетическая характеристика миодистрофии Дюшенна-Беккера, спинальной амиотрофии Верднига-Гофмана, нейрофиброматоза, миотонической дистрофии.	6	
28.	Наследственные нарушения системы мембранного транспорта. Клинико-генетическая и молекулярно-генетическая характеристика гипофосфатемии, синдрома де Тони-Дебре-Фанкони, почечного тубулярного ацидоза, муковисцидоза.	6	
29.	Моногенные синдромы, проявляющихся преимущественным поражением эндокринной системы. Клинико-генетическая характеристика заболеваний,	6	

	проявляющихся преимущественным поражением эндокринной системы (адреногенитальный синдром, синдромы Альстрема, Лоуренса-Муна, агенезии тимуса, множественных неоплазий).		
30.	Моногенные синдромы, проявляющихся преимущественным поражением мочеполовой системы. Клинико-генетическая характеристика заболеваний, проявляющихся преимущественным поражением мочеполовой системы (синдрома Аарского, Лоу, гипертелоризма-гипоспадии, Альпорта, тестикулярной феминизации, дисгенезия гонад).	6	
31.	Клинико-генетическая характеристика заболеваний, проявляющихся преимущественным поражением органов зрения (синдромы Стиклера, Ваарденбурга, микроцефалия Ленца, окуло-мандибуло-фациальный).	6	
32.	Клинико-генетическая характеристика заболеваний, проявляющихся преимущественным поражением органов слуха (глухота доминантная нейросенсорная, синдром Ушера, врожденная рецессивная нейросенсорная глухота, синдром Кокейна, синдром Гольденхара). Влияние наследственной болезни матери на здоровье ребенка. Особенности течения интеркуррентных заболеваний при менделирующей патологии. Особенности течения беременности и родов у женщин с наследственными болезнями.	6	
33.	Клинико-генетические характеристики основных форм БНП: сердечно-сосудистых, легочных.	6	
34.	Клинико-генетические характеристики основных форм БНП: желудочно-кишечных.	6	
35.	Клинико-генетические характеристики основных форм БНП: мочеполовых.	6	
36.	Клинико-генетические характеристики основных форм БНП: аллергических, эндокринологических, кожных.	6	
37.	Клинико-генетические характеристики основных форм БНП: нервных, психических.	6	
38.	Клинико-генетические характеристики основных форм БНП: глазных, врожденных пороков развития, онкологических.	6	
39.	Виды профилактики: первичная и вторичная профилактика. Уровни профилактики наследственной и врожденной патологии		6
40.	Медико-генетическое консультирование: задачи и функции медико-генетических консультаций - организационно-здравоохраненческие, медицинские, социально-психологические.		6
41.	Медико-генетическое консультирование как врачебное заключение: этапы и содержание. Принципы расчета риска при моногенной, хромосомной, мультифакториальной патологии и кровном родстве супругов.		6
42.	Структура медико-генетической службы России.		6
43.	Недирективность консультирования. Ретро- и проспективное консультирование		6
44.	Уровни оказания медико-генетической помощи населению России.		6
45.	Генетический прогноз при мутагенных воздействиях: популяционные и семейные аспекты.		6
46.	Организация медико-генетического консультирования на федеральном и региональных уровнях в России и за рубежом.		6
47.	Основная документация, формы контроля и отчетности, оценка эффективности медико-генетического консультирования.		6
48.	Расчет величины генетического риска при хромосомной патологии.		6
49.	Расчет величины генетического риска при генных заболеваниях.		6
50.	Расчет величины генетического риска при мультифакториальных болезнях.		6
51.	Этапы периконцепционной профилактики.		6
52.	Показания и алгоритм проведения периконцепционных мероприятий.		6
53.	Суточные дозы препаратов фолиевой кислоты и поливитаминовых комплексов при проведении периконцепционного лечения		6
54.	Значение периконцепционной профилактики в практической медицине.		6
55.	Пренатальный скрининг по альфа-фетопротеину, хорионическому гонадотропину, неконъюгированному эстрадиолу, выявляемых в сыворотке матери.		6

56.	Методические подходы к проведению пренатальной диагностики: инвазивные и неинвазивные процедуры.		6
57.	Тактика врача-генетика в проведении пренатальной диагностики.		6
58.	УЗ-скрининг беременных в выявлении маркеров ВПР и наследственной патологии плода: принципы, разрешающая способность, сроки проведения, показания, УЗ-маркеры.		6
59.	Биохимический скрининг беременных I триместра: сроки проведения, исследуемые белки, маркеры маркеров ВПР и наследственной патологии плода.		6
60.	Биохимический скрининг беременных II триместра: сроки проведения, исследуемые белки, маркеры маркеров ВПР и наследственной патологии плода.		6
61.	Методы получения плодного материала: амниоцентез, биопсия хориона, плацентобиопсия, кордоцентез. Методика проведения, показания, сроки проведения, осложнения и противопоказания.		6
62.	Цитогенетические методы анализа плодного материала.		6
63.	Молекулярно-генетические методы анализа плодного материала		6
64.	Биохимические методы анализа плодного материала.		6
65.	Ошибки и причины в организации проведения массового скрининга беременных на ВПР и наследственные заболевания у плода.		6
66.	Особенности проведения пренатальной диагностики в Краснодарском крае.		6
67.	Результаты проведения пренатальной диагностики в Краснодарском крае.		6
68.	Просеивающие программы ранней диагностики наследственных болезней. Критерии, предъявляемые к заболеваниям, подлежащим массовому просеиванию.		6
69.	Роль и место медико-генетической службы в проведении массового биохимического неонатального скрининга на НБО в Краснодарском крае.		6
70.	Организация и проведение массового биохимического неонатального скрининга на НБО в Краснодарском крае.		6
71.	Эффективность и проблемы проведения массового биохимического неонатального скрининга на НБО в Краснодарском крае.		6
72.	Профилактическое лечение как необходимый элемент профилактики путем просеивающих программ.		6
73.	Ферментозаместительная терапия орфанных НБО.		6
74.	Принципы идентификации и классификации метафазных хромосом, номенклатура хромосомных aberrаций.		6
75.	Методы рутинного и дифференциального окрашивания.		6
76.	Принципы цитогенетических методов и последовательность процедур получения препаратов.		6
77.	Методы, выявляющие ядрышкообразующие регионы метафазных хромосом, ломкую X-хромосому. Методы прометафазного анализа хромосом.		6
78.	Молекулярно-цитогенетические методы.		6
79.	Интерфазная цитогенетика: содержание, подходы, возможности и ограничения.		6
80.	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней.		6
81.	Энзимы, применяемые в ДНК-диагностике. Прямые и непрямые методы диагностики.		6
82.	Полимеразная цепная реакция с электрофоретической детекцией. ПЦР в реальном времени.		6
83.	Молекулярные зонды. Общая последовательность процедур. Схема блот-гибридизации. Гибридизация по Саузерну. Нозерн-гибридизация.		6
84.	Принципы ДНК-диагностики при аутосомно-доминантных, аутосомно-рецессивных и X-сцепленных заболеваниях. Информативные семьи для ДНК-диагностики.		6
85.	Методы анализа продуктов мутантного гена: хроматография, электрофорез, ультрацентрифугирование, иммунные.		6
86.	Уровни лабораторной диагностики наследственных болезней обмена: предпо-		6

	ложительный и подтверждающий.		
87.	Методы анализа продуктов мутантного гена: иммунные и иммунефлюоресцентные, иммуноферментные методы, специфические колориметрические, спектрофотометрические методы, определение биохимических характеристик.		6
88.	Базы данных. Отечественные и иностранные компьютерные программы: эффективность, надежность и удобство для пользователя.		6
	Итого	228	300

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

п/№	Название тем семинарских занятий дисциплины	Всего часов	
		1 год	2 год
1	2	3	4
1.	Взаимодействие генов в генотипе.		
2.	Генетика развития. Генетический контроль развития. Дифференциальная активность генов как основа клеточной дифференцировки. Стадиоспецифичность и тканеспецифичность процессов транскрипции и трансляции.	4	
3.	Статистические методы в генетике человека. Вероятность. Законы сложения и умножения вероятностей. Статистические распределения: биномиальное, нормальное (гауссовское), пуассоновское. Математическое ожидание. Ошибки средней и дисперсия. Проверка достоверности различий: параметрические и непараметрические критерии. Корреляции.	4	
4.	Основные компоненты белок-синтезирующей системы: инициация, элонгация, терминализация синтеза полипептидных цепей. Регуляция синтеза белков на уровне трансляции. Полиморфные и мономорфные белки. Генетические причины и следствия полиморфизма белков. Посттрансляционные модификации, генетический контроль и роль в патологии.	4	
5.	Номенклатура патологических состояний в тератологии и классификация врожденных пороков развития. Основные тератогенные факторы: химические, физические и биологические. Этиология и патогенез врожденных пороков развития.	4	
6.	Мутационный процесс у человека. Классификация мутаций, механизмы их возникновения. Мутагенез и тератогенез. Антимутагены и актимутагенез.	4	
7.	Генетическая характеристика болезней с наследственным предрасположением. Ассоциации генетических маркеров и заболеваний с наследственным предрасположением.	4	
8.	Хромосомные и геномные мутации в этиологии и патогенезе опухолей. Моногенные факторы предрасположенности к раку. Онкогены и антионкогены. Мультифакториальные формы рака.	4	
9.	Генетический полиморфизм по антигенам эритроцитов, лейкоцитов, белков сыворотки. Генетика системы гистосовместимости. Генетический контроль иммунного ответа. Ассоциации гаплотипов системы HLA с заболеваниями.	4	
10.	Биохимический полиморфизм как основа патологических реакций на новые факторы среды. Понятие о «нейтральных» аллелях. Экогенетические вариации и профессиональные заболевания. Фармакогенетические варианты повышенной чувствительности и толерантности к лекарственным препаратам.	4	
11.	Наследственные синдромы. Врожденные пороки развития. Малые аномалии развития (микроаномалии, признаки дизэмбриогенеза). Принципы диагностики наследственных болезней.	4	
12.	Классификация, частота и распространённость в популяциях. Общие вопросы этиологии и патогенеза хромосомных синдромов.	4	
13.	Клинико-генеалогический метод в диагностике генных болезней.	2	
14.	Задачи медико-генетического консультирования с медицинской точки зрения.		4

15.	Задачи медико-генетического консультирования с социальной точки зрения.		4
16.	Задачи медико-генетического консультирования с точки зрения организации здравоохранения.		4
17.	Подходы к преконцепционной профилактике некоторых ВПР в группах риска и на популяционном уровне.		4
18.	Периконцепционное лечение как второй этап профилактики ВПР.		4
19.	Эффективность периконцепционных мероприятий.		4
20.	Этические и юридические вопросы пренатальной диагностики.		4
21.	Эффективность проведения биохимического скрининга беременных.		4
22.	Организация проведения массового скрининга беременных на ВПР и наследственные заболевания у плода.		4
23.	Массовый биохимический неонатальный скрининг на НБО.		4
24.	Этапы проведения массового биохимического неонатального скрининга на НБО.		4
25.	Лечение наследственных болезней. Общие принципы и подходы к терапии наследственной патологии.		4
26.	Цель и сущность методов медицинской генетики.		4
27.	Создание генетических паспортов.		4
28.	Генетический паспорт как основа профилактики патологии у человека.		4
29.	Молекулярная медицина как возможность прогнозирования развития определенных болезней или патологических процессов.		4
30.	Молекулярная медицина как возможность прогнозирования эффективности лечения больных.		2
	Итого	50	66

3.3. САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА

3.3.1. Виды СР

№ п/п	Год обучения	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Виды СР	Всего часов
1	2	3	4	5
1	1	Генетика человека	Аудиторная работа: - работа с таблицами; - работа с учебной литературой; - выполнение практического занятия; - решение задач; - активное восприятие и усвоение пройденного материала. - использование методической литературы; Внеаудиторная работа: - подготовка к занятию; - работа с литературой и интернет-ресурсами; - изучение материала по лекциям; - решение задач; - подготовка реферативного сообщения; - подготовка к итоговому занятию.	52
2.	1	Медицинская генетика	Аудиторная работа: - работа с таблицами; - работа с учебной литературой; - выполнение практического занятия; - решение задач;	104

			<ul style="list-style-type: none"> - активное восприятие и усвоение пройденного материала. - использование методической литературы; <p>Внеаудиторная работа:</p> <ul style="list-style-type: none"> - подготовка к занятию; - работа с литературой и интернет-ресурсами; - изучение материала по лекциям; - решение задач; - подготовка реферативного сообщения; - подготовка к итоговому занятию. 	
ИТОГО часов за 1 год обучения:				156
4		Медицинская генетика	<p>Аудиторная работа:</p> <ul style="list-style-type: none"> - работа с таблицами; - работа с учебной литературой; - выполнение практического занятия; - решение задач; - активное восприятие и усвоение пройденного материала. - использование методической литературы; <p>Внеаудиторная работа:</p> <ul style="list-style-type: none"> - подготовка к занятию; - работа с литературой и интернет-ресурсами; - изучение материала по лекциям; - решение задач; - подготовка реферативного сообщения; - подготовка к итоговому занятию. 	204
ИТОГО часов за 2 год обучения:				204
ИТОГО				360

3.3.2. Примерная тематика рефератов, курсовых работ, контрольных вопросов

Примерная тематика рефератов.

1. Фармакогенетические подходы в лечении наследственных болезней.
2. Использование и перспективы генотерапии наследственных болезней.
3. Анализ моногенных наследственных болезней, проявляющихся поражением дыхательной системы.
4. Генетическая гетерогенность сахарного диабета.
5. Болезни с наследственным предрасположением.
6. Роль генетических и средовых факторов в детерминации различных форм первичного ожирения.
7. Наследственная предрасположенность к заболеваниям щитовидной железы.
8. Методы молекулярно-генетической диагностики.
9. Особенности медико-генетического консультирования при мультифакториальных заболеваниях.
10. Принципы расчета генетического риска при мультифакториальных заболеваниях.

Курсовые и контрольные работы не предусмотрены.

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

3.5.1. Виды контроля и аттестации, формы оценочных средств

№ п/п	№ семестра	Виды контроля	Наименование раздела учебной дисциплины	Оценочные средства		
				Форма	Кол-во вопросов в задании	К-во независимых вариантов
1	2	3	4	5	6	7
1.	1	Входной контроль (ВК) Текущий контроль (ТК) Промежуточный контроль (ПК)	Генетика человека	Тест Опрос Тест	135 31 69	15 31 15
2.	1	Входной контроль (ВК) Текущий контроль (ТК) Промежуточный контроль (ПК)	Медицинская генетика.	Тест Опрос Тест	110 82 70	11 82 15
3.	3	Входной контроль (ВК) Текущий контроль (ТК) Промежуточный контроль (ПК)	Медицинская генетика.	Тест Опрос Тест	150 47 124	15 47 30

3.4.2. Примеры оценочных средств:

Вид контроля	№ семестра	Примеры заданий
1	2	3
Входной контроль (ВК)	1	<ol style="list-style-type: none"> 1. Геном человека - это <ol style="list-style-type: none"> 1. совокупность ядерной ДНК 2. хромосомный набор организма 3. совокупность транскрибируемых участков ДНК 4. совокупность ядерной и цитоплазматической ДНК 5. совокупность генов популяции 2. Ген, фенотипическое проявление которого подавляется другим не-аллельным геном, называется <ol style="list-style-type: none"> 1. кодоминантным 2. гипостатическим 3. супрессором 4. геном-регулятором 5. ингибитором 3. Наследственность – это свойство живых организмов <ol style="list-style-type: none"> 1. повторять в ряде поколений сходные признаки 2. обеспечивать специфический характер индивидуального развития в определенных условиях среды 3. обеспечивать сходную структурно-функциональную организацию между родителями и потомками 4. приводить к новым свойствам организма 5. изменять наследственные задатки

1	<p>1.К наследственным болезням обмена не относятся</p> <ol style="list-style-type: none"> 1.болезнь Вильсона-Коновалова 2.полидактилия 3.синдром Марфана 4.синдром Дауна 5.синдром Элерса-Данло <p>2. Кариотип 47,XX,21+ характерен для больных с синдромом</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Дауна 2. Патау 3. Эдвардса 4. Клайнфельтера 5. Шерешевского-Тернера <p>3. Делеции хромосом у человека могут обусловить развитие синдрома</p> <ol style="list-style-type: none"> 1.Клайнфельтера 2.«крика кошки» 3.Патау 4.Вольфа-Хиршхорна 5.Дауна, транлокационный вариант
1	<p>1. К наследственным болезням аминокислотного обмена относят</p> <ol style="list-style-type: none"> 1.альбинизм 2.галактоземия 3.гиперхолестеринемия 4.подагра 5.фенилкетонурия <p>2. Хромосомные мутации являются причиной</p> <ol style="list-style-type: none"> 1.синдрома трисомии 18 2.синдрома трисомии 21 3.транслокационного синдрома Дауна 4.синдрома «крика кошки» 5.синдрома Вольфа-Хиршхорна <p>3. Фенотипическими признаками больных с синдромом Клайнфельтера являются</p> <ol style="list-style-type: none"> 1.микроорхидизм 2.низкий рост 3.бесплодие 4.евнухоидизм 5.крыловидные складки на шее
3	<p>1. При обнаружении у мальчика в буккальном эпителии 23% хроматин положительных ядер, следует предполагать, что его кариотип</p> <ol style="list-style-type: none"> 1.46,XY 2.47,XXY 3.47,XYY 4. 46,XX/46,XY 5.48,XXY,G+ <p>2. Биопсию ворсин хориона проводят с целью</p> <ol style="list-style-type: none"> 1.диагностики ФКУ методом Гатри 2.определения количества околоплодных вод 3.установления хромосомного пола плода 4.получения эмбрионального материала для ДНК-диагностики 5.дородового определения хромосомной патологии плода <p>3. Хромосомные болезни нельзя диагностировать методом</p> <ol style="list-style-type: none"> 1.цитогенетическим 2.биохимическим

		<ul style="list-style-type: none"> 3.генеалогическим 4.молекулярно-генетическим 5.популяционно-статистическим
Текущий контроль (ТК)	1	<ul style="list-style-type: none"> 1. Найти соответствие между патологическим кариотипом и фенотипическим проявлением синдрома (хромосомного заболевания) на фотографии, поставить диагноз. 2. Кариотип. Современные представления о нормальном кариотипе человека. 3. Закон Харди-Вайнберга (его следствия, процессы, приводящие к нарушению). 4. Особенности клинических проявлений хромосомных синдромов, обусловленных трисомиями аутосом. Методы диагностики, генетический риск.
	1	<ul style="list-style-type: none"> 1. Описать по предлагаемой фотографии фенотипические признаки различных моногенных синдромов. 2. Общие и специфические симптомы при нарушениях аминокислотного и углеводного обменов. Примеры. 3. Наследственные нервно-мышечные заболевания. Клинико-биохимическая и молекулярно-генетическая характеристика миодистрофии Дюшенна-Беккера, спинальной амиотрофии Верднига-Гофмана, нейрофиброматоза, миотонической дистрофии.
	3	<ul style="list-style-type: none"> 1. Описать по предлагаемой фотографии фенотипические признаки различных моногенных синдромов. 2. Принципы расчета риска при моногенной, хромосомной, мультифакториальной патологии и кровном родстве супругов. 3. Периконцепционная профилактика врожденных и наследственных болезней, этапы, методы, эффективность.
	3	<ul style="list-style-type: none"> 1. Цитогенетические методы. Принципы цитогенетических методов и последовательность процедур получения препаратов. 2. Биохимические методы диагностики. Уровни лабораторной диагностики наследственных болезней обмена: предположительный и подтверждающий. 3. Молекулярно-генетические методы диагностики. Универсальность молекулярно-генетических методов. Области применения и ограничения.
Промежуточный контроль (ПК)	1	<ul style="list-style-type: none"> 1.Фокомелия – это: <ul style="list-style-type: none"> 1. отсутствие или недоразвитие проксимальных отделов конечностей 2.укорочение век по горизонтали 3.искривление конечностей 4.малые размеры хрусталика 5.малая длина конечностей при нормальных размерах туловища 2.Этиологическим фактором хромосомных болезней человека является: <ul style="list-style-type: none"> 1.геномные мутации 2.структурные изменения одной хромосомы 3.кровнородственные браки 4.абберрации хромосом 5.обмен сегментами между негомологичными хромосомами 3.Мозаичный вариант болезни Дауна является результатом: <ul style="list-style-type: none"> 1.нарушения дробления зиготы 2.отсутствием анафазы митоза

		<p>3.нарушения сперматогенеза у отца</p> <p>4.нарушения овогенеза у матери</p> <p>5.нарушения наметогенеза у обоих родителей</p>
	1	<p>1. Множественные врожденные пороки развития (МВПР) - это</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. наличие нескольких структурных аномалий в одном органе 2. аномалии развития нескольких органов из одной системы 3. патологическое состояния нескольких органов из разных систем 4. развитие ВПР в результате действия нескольких тератогенов 5. повторение аналогичных ВПР у нескольких членов родословной <p>2 Клиническими проявлениями синдрома РубинштейнаТейби являются:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. прогрессирующая умственная отсталость 2. отставание роста и костного возраста 3. широкие терминальные фаланги первых пальцев кистей и стоп 4. синдактилия IV пальцев кистей и стоп 5. крипторхизм <p>3. Врожденные заболевания - это болезни</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. обусловленные мутацией генов 2. проявляющиеся в пубертатном периоде 3. связанные с нарушением морфогенеза зародыша 4. хромосомной этиологии 5. мультифакториальные природы
	3	<p>1. Повторный генетический риск для sibсов больного с синдромом Клайнфельтера составляет</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. 10% 2. 25% 3. 50% 4. 100% 5. незначительный <p>2. При кровнородственных браках чаще рождаются дети с патологией, имеющей тип наследования:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. аутосомно-рецессивный 2. аутосомно-доминантный 3. X - сцепленной рецессивный 4. X - сцепленной доминантный 5. Митохондриальный <p>3 К инвазивным методам пренатальной диагностики наследственной патологии относятся:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. фетоскопия 2. кордоцентез 3. хорионбиопсия 4. скрининговое УЗИ 5. кардиоцентез

Примеры ситуационных задач:

Задача 1. Больной мужчина, 22 лет, обратился в медико-генетическую консультацию с жалобами на сниженную половую потенцию. Больной высокого роста, с непропорциональными длинными конечностями. Наружные половые органы развиты правильно. Вторичные половые признаки развиты слабо, оволосение на лобке по женскому типу. Половой хроматин положительный. Родители здоровы. Наиболее вероятный диагноз

1. синдром Марфана
2. адреногенитальный синдром
3. тестикулярная феминизация
4. синдром Шерешевского-Тернера
5. синдром Клайнфельтера

Эталон ответа: 5.

Задача 2. К детскому гинекологу обратилась девочка 15 лет с жалобами на отсутствие менструального цикла. При осмотре обращал внимание низкий рост, крыловидные складки кожи на шее, щитообразная грудная клетка, гипертелоризм сосков, избыточное оволосение тела по мужскому типу. Заключение кардиолога – стеноз легочной артерии. Цитогенетический анализ 46,XX. Поставьте клинический диагноз

1. синдром Шерешевского-Тернера
2. синдром Нунан
3. тестикулярная феминизация
4. синдром Сваера
5. синдром Клайнфельтера

Эталон ответа: 2.

Задача 3. К стоматологу обратился 30-летний мужчина по поводу опухолевидного образования в области верхней челюсти. У его матери наблюдались множественные подобные опухоли. У родной сестры умственная отсталость и снижение остроты зрения. При осмотри его 2-летнего сына отмечены пигментные пятна по типу веснушек в подмышечных областях. Можно предположить диагноз

1. синдром Картагенера
2. вульгарный ихтиоз
3. эктодермальную дисплазию ангидротическую
4. нейрофиброматоз
5. синдром Луи-Бар

Эталон ответа: 4.

Задача 4. Мальчик 2 лет страдает часто рецидивирующим бронхитом. Дважды перенес пневмонию. Имеет дефицит веса. В анамнезе диарея. Кал блестящий с остатками непереваренной пищи, имеет гнилостный запах. Можно предположить

1. фенилкетонурию
2. врожденный гипотиреоз
3. болезнь Вильсона-Коновалова
4. мукополисахаридоз
5. муковисцидоз

Эталон ответа: 5.

Задача 5. В семье, где оба родителя, старший сын и средняя дочь здоровы родился третий ребенок с муковисцидозом (аутосомно-рецессивное заболевание). Риск рождения следующего больного ребенка в этой семье составляет

1. близко к 0%
2. 12,5%
3. 25%
4. 50%
5. 75%

Эталон ответа: 3.

Задача 6. В семье здоровых родителей двое детей. Один ребенок здоров. У второго сына десяти лет отмечается задержка роста и признаки раннего старения (облысение, морщины, атеросклероз). Мальчику поставили диагноз: инфантильная прогерия (синдром Хатчинсона-Гилфорда), аутосомно-доминантный тип наследования.

Вопросы

1. Чем обусловлено раннее старение ребенка?
2. Возможно ли остановить процессы старения у больного ребенка?
3. Какие существуют теории старения?
4. Зависит ли старение от генотипа, условий и образа жизни?
5. Какие факторы обуславливают долгожительство?

Ответы 4

1. Генеративной мутацией у одного из родителей.
2. Невозможно.
3. Теория интоксикации организма (И.И. Мечников), теория перенапряжения нервной системы (И.П. Павлов), эндокринная теория (Ж. Броун-Секар), старение соединительной ткани (А.А. Богомолец), теория о пределе клеточных делений (Хейфлик) и другие.
4. Старение зависит от генотипа. Доказательством является наследственное долгожительство, сходство продолжительности жизни и темпов старения у однойцевых близнецов.
5. Социально-экономические условия, рацион питания, условия окружающей среды, отсутствие вредных привычек, правильный образ жизни.

Н	-	001
Ф	А/01.7	Проведение обследования пациента с целью установления диагноза
И	-	ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ
У	-	На прием к врачу мать привела дочь с жалобами на боли в области сердца не только при нагрузках, но и в покое, появившуюся одышку при физической нагрузке. Возраст 10 лет. Рост 1 м 75 см, инфантильный тип телосложения, воронкообразная грудная клетка, длинные тонкие пальцы, незначительно выражен кифоз. Зрение снижено, обучается в общеобразовательной школе на «4» и «5», но очень быстро устает.
В	1	Выберите симптомы необходимые для постановки правильного диагноза?
Э	-	Высокий рост, арахнодактилия, подвывих хрусталика, кифоз, воронкообразная грудная клетка, интеллект сохраненный, боли в сердце
Р2	-	Симптомы названы верно.
Р1	-	Симптомы названы неполностью: отсутствует один или несколько из перечисленных симптомов.: отсутствует один или несколько из перечисленных симптомов.
Р0	-	Симптомы названы неверно
В	2	Предположите наиболее вероятный диагноз?
Э	-	Синдром Марфана. Полная форма.
Р2	-	Синдром определен верно.
Р1	-	Синдром определен неполностью: не указана форма синдрома.
Р0	-	Синдром определен неверно.

В	3	При каких синдромах может наблюдаться подобная клиническая картина?
Э	-	Гомоцистинурия, арахнодактилия с контрактурами, синдром Марфана 2, артро-офтальмопатия наследственная прогрессирующая.
Р2	-	Правильный ответ.
Р1	-	Неполный ответ: не указан один или несколько из перечисленных синдромов.
Р0	-	Неверный ответ.
В	4	Какие методы нужно использовать для постановки данного диагноза?
Э	-	Биохимический, молекулярно-генетический
Р2	-	Правильный ответ.
Р1	-	Неполный ответ: не указан один из методов.
Р0	-	Неверный ответ.
В	5	К какой группе наследственных заболеваний относится данный синдром?
Э	-	Генные синдромы: моногенный характер наследования.
Р2	-	Правильный ответ.
Р1	-	Неполный ответ: не указан характер наследования.
Р0	-	Неверный ответ.
Ф	A/01.7	Проведение обследования пациента с целью установления диагноза
И	-	ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ
У	-	В родильном доме родился ребенок с брахицефалией, монголоидным разрезом глаз, кожная складкой у внутреннего угла глаза, широкой переносицей, маленьким носом, короткой шеей, деформированными и низко расположенными ушными раковинами, поперечная складка ладони, короткими фалангами пальцев, мышечной гипотонией.
В	1	Выберите симптомы необходимые для постановки правильного диагноза?
Э	-	Брахицефалия, монголоидный разрез глаз, гипертелоризм, брахидактилия, эпикант, маленький нос, короткая шея, мышечная гипотония, поперечная складка ладони
Р2	-	Симптомы названы верно.
Р1	-	Симптомы названы неполностью: отсутствует один или несколько из перечисленных симптомов.
Р0	-	Симптомы названы неверно
В	2	Предположите наиболее вероятный диагноз?
Э	-	Синдром Дауна (регулярная трисомия, транслокационный синдром).
Р2	-	Синдром определен верно.
Р1	-	Синдром определен неполностью: не указана одна из форм.
Р0	-	Синдром определен неверно.
В	3	При каких синдромах может наблюдаться подобная клиническая картина?
Э	-	Врожденный гипотиреоз, мозаичная форма синдрома Дауна.
Р2	-	Правильный ответ.
Р1	-	Неполный ответ: не указан один или несколько из перечисленных синдромов.
Р0	-	Неверный ответ.
В	4	Какие методы нужно использовать для постановки данного диагноза?
Э	-	Синдромологический, цитогенетический.
Р2	-	Правильный ответ.
Р1	-	Неполный ответ: не указан один из методов.
Р0	-	Неверный ответ.
В	5	К какой группе наследственных заболеваний относится данный синдром?
Э	-	Хромосомные болезни: болезни связанные с аномалиями аутосом.
Р2	-	Правильный ответ.
Р1	-	Неполный ответ: не указано, к какой группе относится данная патология.
Р0	-	Неверный ответ.

Перечень вопросов переводного экзамена для собеседования

1. История развития генетики человека в России и за рубежом.
2. ДНК и РНК - структура, организация и свойства.
3. Генетический код.
4. Механизмы реализации наследственной информации, транскрипция и трансляция при биосинтезе белка в клетке.
5. Современные представления о структурно-функциональной организации генов человека.
6. Явление сцепления генов. Наследование сцепленное с полом.
7. Взаимодействие неаллельных генов у человека: комплементарность, эпистаз, полимерия. Примеры.
8. Плейотропное действие генов, значение в патологии.
9. Пенетрантность и экспрессивность (определение понятий и значение в диагностике наследственных заболеваний).
10. Геномный импринтинг.
11. Взаимодействие генных кластеров, примеры и клиническое значение.
12. Структурно-функциональная организация хромосом человека
13. Современные представления о нормальном кариотипе человека.
14. Роль цитоплазматических факторов в передаче наследственной информации.
15. Митохондриальная наследственность. Примеры митохондриальной патологии у человека.
16. Митотическое деление клетки.
17. Мейоз, его общебиологическое значение.
18. Мутации как этиологический фактор наследственной патологии (геномные, хромосомные, геномные мутации).
19. Мутационный процесс у человека. Спонтанный и индуцированный мутагенез.
20. Мутагены окружающей среды и методы их тестирования. Антимутагены.
21. Хромосомные и геномные мутации в этиологии и патогенезе опухолей
22. Механизмы реализации наследственной информации: транскрипция, трансляция, генетический контроль посттрансляционных модификаций.
23. Законы передачи наследственных признаков и заболеваний.
24. Закономерности при передаче наследственных признаков и заболеваний человека.
25. Менделирующие признаки у человека.
26. Изменчивость; виды изменчивости.
27. Генетические причины фенотипической изменчивости у человека.
28. Генокопии и фенокопии признаков у человека.
29. Малые аномалии развития.
30. Малые аномалии развития и их роль в диагностике наследственных заболеваний.
31. Значение микропризнаков дисэмбриогенеза в диагностике наследственных болезней.
32. Принципы диагностики наследственных болезней.
33. Генетический контроль развития. Ошибки морфогенеза генетической природы.
34. Тератогенез. Основные тератогенные факторы.
35. Врождённые пороки развития у человека, этиологические факторы, классификация.
36. Методы медицинской генетики.
37. Цель и сущность клинико-генеалогического метода.
38. Применение клинико-генеалогического анализа в практической деятельности врача.
39. Клинико-генеалогический метод в диагностике генных болезней.
40. Принципы расчёта риска при моногенной, хромосомной, мультифакториальной патологии и кровном родстве супругов.
41. Цель и сущность проведения биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена.
42. Цель и сущность цитогенетических методов диагностики.

43. Показания к цитогенетическим исследованиям.
44. Цель и сущность молекулярно-генетической диагностики.
45. Закон Харди-Вайнберга (его следствия, процессы, приводящие к нарушению).
46. Частоты генов и генотипов в популяции (Закон Харди-Вайнберга).
47. Инбридинг и аутбридинг. Родственные браки.
48. Мутационный процесс, отбор, миграция, изоляция, дрейф генов - факторы, определяющие генетическую структуру популяций.
49. Классификация наследственных болезней.
50. Клинические особенности наследственных болезней.
51. Хромосомные болезни: классификация, частота и распространенность в популяциях.
52. Синдром Патау, клиническая характеристика, методы диагностики.
53. Синдром Эдвардса, клиническая характеристика, методы диагностики.
54. Синдром Дауна, клиническая характеристика, методы диагностики.
55. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Шерешевского-Тернера.
56. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Клайнфельтера.
57. Синдром трисомии-X, клиническая характеристика, методы диагностики.
58. Хромосомные синдромы, обусловленные частичными трисомиями и моносомиями: клинико-цитогенетическая характеристика и частоты среди живорожденных детей.
59. Синдром Вольфа-Хиршхорна, клиническая характеристика, методы диагностики.
60. Синдром 5p-, клиническая характеристика, методы диагностики.
61. Синдром Ангельмана, клиническая характеристика, методы диагностики.
62. Синдром Прадера-Вилли, клиническая характеристика, методы диагностики.
63. Синдром Мартина-Белла, клиническая характеристика, методы диагностики.
64. Моногенная наследственная патология. Этиология. Классификация.
65. Митохондриальные болезни.
66. Синдром Картагенера, клиническая характеристика, методы диагностики.
67. Нейрофиброматоз, клиническая характеристика, методы диагностики.
68. Миодистрофия Дюшенна-Беккера, клиническая характеристика, методы диагностики.
69. Клинико-генетическая и молекулярно-генетическая характеристика синдрома де Тони-Дебре-Фанкони
70. Синдром Корнелии де Ланге, клиническая характеристика, методы диагностики.
71. Синдром Рубинштейна-Тейби, клиническая характеристика, методы диагностики.
72. Синдром Элерса-Данлоса, клиническая характеристика, методы диагностики.
73. Синдром тестикулярной феминизации.
74. Синдром Нунан, клиническая характеристика, методы диагностики.
75. Синдром дизгенезии гонад, клиническая характеристика, методы диагностики.
76. Общая характеристика наследственных болезней обмена веществ (НБО).
77. Классификация наследственных болезней обмена веществ (НБО).
78. Фенилкетонурия, клиническая характеристика, методы диагностики.
79. Врожденный гипотиреоз, клиническая характеристика, методы диагностики.
80. Муковисцидоз, клиническая характеристика, методы диагностики.
81. Синдромы мальабсорбции наследственного генеза.
82. Болезнь Тея-Сакса, клиническая характеристика, методы диагностики.
83. Адено-генитальный синдром, клиническая характеристика, методы диагностики.
84. Галактоземия, клиническая характеристика, методы диагностики.
85. Семейная гиперхолестеринемия, клиническая характеристика, методы диагностики.
86. Болезнь Вильсона-Коновалова, клиническая характеристика, методы диагностики.
87. Лизосомные болезни человека. Этиология, молекулярно-генетическая характеристика, примеры.
88. Синдром Гурлер; клиническая характеристика, методы диагностики.
89. Синдром Моркио, клиническая характеристика, методы диагностики.
90. Генетическая характеристика болезней с наследственным предрасположением.
91. Популяционно-демографические аспекты мультифакториальных заболеваний.

92. Современные представления о молекулярно-генетических механизмах развития и характера наследования мультифакториальных заболеваний.
93. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм мультифакториальных заболеваний.
94. Мультифакториальные формы рака.
95. Мультифакториальные болезни человека, классификация с генетической точки зрения, клинический полиморфизм, характер семейного накопления, примеры.

Примеры экзаменационных билетов переводного экзамена для собеседования

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«КУБАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
(ФГБОУ ВО КубГМУ Минздрава России)

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 1

переводного экзамена в ординатуре по специальности «Генетика»

1. История развития генетики человека в России и за рубежом.
2. ДНК и РНК - структура, организация и свойства.
3. Моногенная наследственная патология. Этиология. Классификация
4. Клинико-генетическая и молекулярно-генетическая характеристика синдрома де Тони-Дебре-Фанкони

Заведующий кафедрой биологии
с курсом медицинской генетики
профессор

Павлюченко И.И.

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«КУБАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
(ФГБОУ ВО КубГМУ Минздрава России)

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 2

переводного экзамена в ординатуре по специальности
«Генетика»

1. Мутации как этиологический фактор наследственной патологии (геномные, хромосомные, геномные мутации).
2. Тератогенез. Основные тератогенные факторы.
3. Галактоземия, клиническая характеристика, методы диагностики.
4. Популяционно-демографические аспекты мультифакториальных заболеваний.

Заведующий кафедрой биологии
с курсом медицинской генетики
профессор

Павлюченко И.И.

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«КУБАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»

МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
(ФГБОУ ВО КубГМУ Минздрава России)

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 3

переводного экзамена в ординатуре по специальности
«Генетика»

1. Генетический код.
2. Мутационный процесс у человека. Спонтанный и индуцированный мутагенез.
3. Клинико-цитогенетическая характеристика синдрома Клайнфельтера.
4. Современные представления о молекулярно-генетических механизмах развития и характера наследования мультифакториальных заболеваний.

Заведующий кафедрой биологии
с курсом медицинской генетики
профессор

Павлюченко И.И.

**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 кафедре
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 из- дания	Кол-во экземпляров	
				в библио- теке	на ка- федре
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.	(Электронная 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.	(Электронная 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.	Хаитов 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: методиче-	Цуканов А.С.	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2019	-	1

	ские рекомендации.				
12.	Генетика человека по Фогелю и Мотульски. Проблемы и подходы.	Спейчер М.Р., С.Е. Антонарakis, А.Г. Мотульски/научн.ре д.перевода 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 наследствен-	учебное пособие	Голубцов В.И., Митропанова М.Н., Лазарев	Краснодар, 2016.-100 экз.	ЦМС ГБОУ ВПО КубГМУ Минздрава России

	ной синдромальной патологии. Учебное пособие для студентов.		К.Ю.		
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.

ИНФОРМАЦИОННЫЕ БАЗЫ ДАННЫХ ПО КЛИНИЧЕСКОЙ ГЕНЕТИКЕ В СЕТИ ИНТЕРНЕТ

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/86ccbfb157f562ad24666dda6c52f43b.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/LDDDB/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>

Общественные организации по клинической генетике

1. Американское общество генетики человека (American Society of Human Genetics): <http://www.faseb.org/genetics>
2. Общество генетиков Америки (The Genetics Society Of America): <http://www.genetics-gsa.org/>
3. Британское общество генетики человека (The British Society for Human Genetics): <http://www.bshg.org.uk/>
4. Общество генетиков Великобритании (The Genetical Society, UK): <http://www.genetics.org.uk/>
5. Европейское общество генетики человека (The European Society Of Human Genetics): <http://www.eshg.org/>
6. Австралийское общество генетики человека (Human Genetics Society of Australasia): <http://www.hgsa.com.au/>
7. Ирландское общество генетики человека (The Irish Society of Human Genetics): <http://www.iol.ie/~ishg/>
8. Национальное общество врачей консультантов-генетиков (National Society of Genetic Counselors): <http://www.nsgc.org/>
9. Канадская ассоциация врачей консультантов-генетиков (Canadian Association of Genetic Counsellors): <http://www.dal.ca/~jbeis/>
10. Общество клинической молекулярной генетики (The Clinical Molecular Genetics Society): <http://www.leeds.ac.uk/cmgs>

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://bmjournals.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.drsref.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/gsdb>
<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://hgvdbase.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. Классификация наследственной патологии человека. Общая характеристика наследственной патологии.

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>
<http://www.genet.sickkids.on.ca/cftr/>
<http://www.snpedia.com/index.php/SNPedia>
<http://www.molgen.ua.ac.be/CMTMutations/>
<http://www.genome.utah.edu/genesnps/>
<http://www.genenames.org/>
<http://biosciednet.org/portal>
<http://www.derm-hokudai.jp/ABCA12/> <http://archive.uwcm.ac.uk/uwcm/mg/fidd/index.html>

8. 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>

9. Цитогенетическая диагностика наследственной патологии.

<http://www.som.soton.ac.uk/research/geneticsdiv/Anomaly%20Register/>
<http://www.wiley.com/borgaonkar/>
<http://projects.tcag.ca/variation/?source=hg18>
<http://falcon.roswellpark.org:9090/>
<http://cgap.nci.nih.gov/Chromosomes/Mitelman>
<http://www.ibiblio.org/dnam/mainpage.html>

10. Биохимическая диагностика наследственной патологии.

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>
<http://www.genet.sickkids.on.ca/cftr/>
<http://www.snpedia.com/index.php/SNPedia>
<http://www.genome.utah.edu/genesnps/>
<http://webh01.ua.ac.be/hhh/>
<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://archive.uwcm.ac.uk/uwcm/mg/fidd/index.html>

11. 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>

12. Методы массовой просеивающей диагностики наследственной патологии. Автоматизированные системы дифференциальной диагностики наследственной 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.ibiblio.org/dnam/mainpage.html>

13. Общие принципы диагностики и семиотика наследственных болезней.

<http://www.genome.utah.edu/genesnps/>
<http://www.genenames.org/>
<http://www.molgen.ua.ac.be/CMTMutations/>
<http://www.hgvs.org/>
<http://www.ibiblio.org/dnam/mainpage.html>

14. 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/>

15. Общая характеристика хромосомных болезней. Характеристика отдельных форм хромосомной патологии.

<http://www.genenames.org/>
<http://www.hgvs.org/>
<http://www.molgen.ua.ac.be/CMTMutations/>
<http://www.retina-international.org/sci-news/abcrmut.htm>
<http://www.genet.sickkids.on.ca/cftr/>
<http://www.ibiblio.org/dnam/mainpage.html>

16. 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>

17. 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>

18. 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>

19. 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>

20. 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/>

21. 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/>

22. Организация и структура медико-генетической службы в РФ

<http://law7.ru/base56/part5/d56ru5443.htm>
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22145367>
http://ibookcase.com/info/medicine/genetic_consultation
<http://instrukciy.ru/otrasli/page45.html>

23. Нормативно-методическое обеспечение медико-генетической службы РФ. Анализ обращаемости и оценка эффективности работы медико-генетической консультации

<http://otd-lab.ru/documents/dolzhnostnye-instruktsii/dolzhnostnaya-instruktsiya-vracha-genetika>
<http://instrukciy.ru/otrasli/page45.html>
<http://www.intalev.ru/jd/doctors/>
http://www.jobs.ua/job_description/view/844/

24. Функции, должностные права и обязанности врача-генетика

<http://otd-lab.ru/documents/dolzhnostnye-instruktsii/dolzhnostnaya-instruktsiya-vracha-genetika>
<http://instrukciy.ru/otrasli/page45.html>
<http://www.profi.ua/job-descriptions/view/844/>
<http://forum-diacom.com/viewtopic.php?f=39&t=35>

<http://www.intalev.ru/jd/doctors/>

http://www.jobs.ua/job_description/view/844/

25. Основы практического медико-генетического консультирования больных с наследственной патологией

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

<http://www.hgvs.org/>

<http://globin.cse.psu.edu/globin/hbvar/menu.html>

<http://www.retina-international.org/sci-news/abcrmut.htm>

<http://www.LOVD.nl/CFL2>

<http://www.ibiblio.org/dnam/mainpage.html>

26. 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>

27. Диспансеризация больных с наследственной патологией. Основы реабилитации больных с врожденной и наследственной патологией

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

<http://www.kumc.edu/gec/support/>

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

<http://www.idi.org.au/>

<http://www.modimes.org/>

28. Современные методы лечения наследственных болезней

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

<http://www.cgdn.generes.ca>

<http://www.casehealth.com.au/case/about.html>

<http://www.cf-web.org/>

<http://www.cc.emory.edu/PEDIATRICS/corn/corn.htm>

www.dmdregistry.org

<http://www.fshsociety.org>

29. Медицинская этика и деонтология в практике врача-генетика.

<http://www.alzforum.org/>

<http://www.cgdn.generes.ca>

<http://www.casehealth.com.au/case/about.html>

<http://www.cf-web.org/>

<http://www.cc.emory.edu/PEDIATRICS/corn/corn.htm>

www.dmdregistry.org

<http://www.fshsociety.org>

<http://rialto.com/favism/index.htm>

<http://www.geneclinics.org>

<http://www.geneticalliance.org>

<http://www.genetichealth.com/>

<http://www.rarediseases.org/>

<http://www.pancreatica.org>

<http://www.path.jhu.edu/pancreas>

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 биокolleкции (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,
 - гельдокументирующая 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 «клинической генетики»: интегративно-модульное обучение на основе личностно-деятельностного, индивидуально-дифференцированного, компетентностного подходов, обучение в сотрудничестве, проблемное обучение.

Методы обучения: алгоритмические, практические, задачные.

Средства обучения: материально-технические, дидактические, клинические, лабораторно-диагностические.

Преподавание клинической генетики проводится с учётом уже имеющихся у ординатора компетенций, полученных при обучении в ВУЗе.

В числе методов и приемов стимулирования мотивов и познавательных интересов подчеркивается значение медико-генетических знаний, умений и владений в диагностике, профилактике, лечении наследственных, врожденных и мультифакториальных заболеваний человека, используемые во врачебной специальности «генетика».

По модульным единицам, входящим в данную дисциплину, рекомендуется

чтение лекций, проведение интегрированных по формам и методам обучения семинарских и практических занятий, организация самостоятельной работы врачей-ординаторов и ее методическое сопровождение.

Курс лекций по «клинической генетике» читается с использованием мультимедийных презентаций (с использованием программы «Power Point» ноутбука и мультимедийного проектора). Экземпляр курса лекций в электронном виде доступен каждому преподавателю и врачам-ординаторам.

На каждом семинарском и практическом занятии проводится устный опрос врачей-ординаторов по темам занятия с элементами дискуссии. В рамках реализации компетентностного подхода для проведения занятий используются активные и интерактивные формы (проблемные лекции, практические занятия с применением «мозгового штурма», разбор и решение ситуационных задач клинического характера. На практических занятиях демонстрируется учебный мультимедийный микрофильм «Полимеразная цепная реакция», ординаторы работают в компьютерной диагностической программе «СИНДИАГ» (Беларусь). Выполненная ординатором аудиторная и внеаудиторная самостоятельная работа на каждом занятии должна быть защищена, оценен уровень получения знаний, умений и владений.

Таким образом, интерактивные занятия составляют более 30% от объема аудиторных часов.

В качестве методов усвоения учебного материала в активной познавательной деятельности применяются разные методы:

- проблемного познания (метод выдвижения и разрешения гипотез, метод догадки (инсайт), анализа проблемных ситуаций, а также другие методы проблемно-поисковой деятельности);
- «кейс-метод», он заключается в разборе и анализе в учебной обстановке конкретных жизненных, медико-генетических, клинических проблем, их генезиса и развития, в которых задействован геном человека и среда. Этот метод позволяет накопить факты межпредметного характера, разные виды их анализа и способствует адаптации медико-генетических знаний к практической деятельности будущего врача-генетика;
- индивидуально-дифференцированного и личностно-адаптированного обучения (выполнение заданий разного типа и уровня, с учетом индивидуальных и типологических особенностей ординаторов);
- диалогового обучения (дискуссии, обсуждения, оппонирования, аргументации и др., основанные на общении, сотрудничестве и разностороннем обсуждении, поставленных для диалога вопросов).

4. Методические рекомендации по организации изучения дисциплины:

Обучение складывается из аудиторных занятий (1080 час.), включающих лекционный курс, семинарские занятия, практических занятий и самостоятельной работы (360 час.).

Работа с учебной литературой рассматривается как вид учебной работы по дисциплине клиническая 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 обучающийся самостоятельно проводят получают навыки оценивать и анализировать эпидемиологические данные по

распространенности наследственных и врожденных заболеваний в популяциях; давать оценку вклада генетических и средовых факторов в развитии различных классов болезней человека; клинического обследования больных с наследственными и врожденными заболеваниями; проведения клинко-генеалогического исследования; объяснения пациенту в доступной для него форме сущность генетического прогноза болезни и связанными с ним последствиями личного, семейного и социального характера; ориентировать пациента на самостоятельный выбор репродуктивного поведения при установленном риске наследственного заболевания; сформулировать показания для медико-генетического консультирования; обоснования выбор оправданного метода (принципа) диагностики, лечения, реабилитации и профилактики наследственного заболевания; трактовки результаты генетического тестирования; использования клинических и генетических данных больного для выбора и оптимизации лечебно-профилактических мероприятий; формулировки показания для проведения современных генетических методов диагностики патологии человека (цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические) и проведения пренатальной диагностики, интерпретации их результатов; визуальное изучение макропрепаратов и музейных экспонатов, решают ситуационные задачи, оформляют дневник и представляют преподавателю.

Исходный уровень знаний определяется тестированием, текущий контроль усвоения предмета определяется устным опросом в ходе занятий, во время клинических разборов, при решении типовых ситуационных задач и ответах на тестовые задания.

В конце изучения учебной дисциплины (модуля) проводится промежуточный контроль знаний с использованием тестового контроля, решением ситуационных задач.

Вопросы по учебной дисциплине включаются в Государственную итоговую аттестацию.