


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


Кафедра биологии с курсом медицинской генетики

Согласовано:
Декан ФДК и ППС


«23» мая 2019 года

Утверждаю
Проректор по ЛР и ПО




В.А. Крутова
«23» мая 2019 года

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

По дисциплине	Производственная (клиническая) практика «Стационар» <small>(наименование дисциплины)</small>
Для специальности	«Генетика» 31.08.30 <small>(наименование и код специальности)</small>
Факультет	повышения квалификации и профессиональной переподготовки специалистов <small>(наименование факультета)</small>
Кафедра	биологии с курсом медицинской генетики <small>(наименование кафедры)</small>

Форма обучения – ординатура


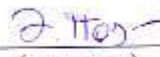
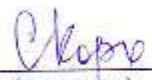
Общая трудоемкость дисциплины 12 зачетных единиц, 432 часов

Итоговый контроль – зачтено

2019

Рабочая программа производственной (клинической) практики «Стационар» 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)	 (подпись)	Павлюченко И.И. (расшифровка)
Профессор, доцент, д.м.н. (должность, ученое звание, степень)	 (подпись)	Почешова Э.А. (расшифровка)
Доцент, к.м.н. (должность, ученое звание, степень)	 (подпись)	Корхмазова С.А. (расшифровка)

Рабочая программа рассмотрена и одобрена на заседании кафедры

биологии с курсом медицинской генетики

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


(подпись)

Павлюченко И.И.
(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. ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ДИСЦИПЛИНЫ

Цель – приобретение врачами-ординаторами профессиональных умений, овладение практическими навыками и профессиональными компетенциями.

Задачи:

1. Уметь провести углубленный клинический осмотр больного с наследственной патологией:

– получить информацию о больных и здоровых членах семьи на основании опроса, личного осмотра или имеющихся медицинских документов, фотографий и других источников;

– провести объективное обследование пробанда по органам и системам, осмотр родителей и других родственников;

– пользоваться необходимой медицинской аппаратурой (антропометрический набор, аппарат для измерения артериального давления, специальные таблицы и др.);

– оценивать соответствие физического и умственного развития пациента возрасту;

– выявлять морфогенетические варианты развития (врожденные микроаномалии).

– своевременно определить синдромы, требующие оказания неотложной помощи, установить ее объем и последовательность.

3. Назначать необходимые параклинические методы исследования.

4. Направить на специальные исследования (биохимическое, цитогенетическое, ультразвуковое и др.).

5. Уметь оценивать результаты специальных методов исследований (цитогенетических, биохимических, молекулярно-генетических);

6. Определять необходимость дополнительных консультаций специалистами различного профиля.

7. Уметь работать со специальной литературой и компьютерными программами, необходимыми для постановки диагноза

8. Провести дифференциальную диагностику, установить предварительный диагноз.

9. Проводить дифференциальную диагностику моногенной наследственной патологии на долабораторном уровне.

10. Уметь на клиническом уровне диагностировать основные формы хромосомных болезней, определять показания к онтогенетическим исследованиям в неясных случаях.

11. Оценивать результаты общеклинических лабораторных исследований.

- оценить результаты лабораторных и специальных методов диагностики (морфологических, биохимических, молекулярно-генетических, цитогенетических, иммунологических и др.);
- оценить показатели коагулограмм, кислотно-щелочного состояния;
- оценить данные ЭКГ, ФКГ, ЭЭГ, компьютерной томографии;
- оценить данные ультразвукового исследования различных органов, рентгенологического исследования органов грудной клетки, брюшной полости, черепа, конечностей и других специальных исследований центральной и вегетативной нервной системы;

- уметь анализировать эффективность работы МГК, ККМГ;

12. Оценить данные функционального исследования органов дыхания, сердечно-сосудистой системы, желудочно-кишечного тракта, печени, почек и других внутренних органов.

13. Владеть проведением клинико-генеалогического исследования:

- уметь составлять родословные, анализировать их и определять тип наследования;

- уметь правильно использовать родословную в диагностике наследственной патологии;

- владеть синдромологическим подходом к диагностике наследственных болезней;

- владеть современными методами расчета генетического риска;

- уметь объяснить консультирующимся в доступной форме содержание медико-генетического прогноза в семье.

14. Уметь правильно оформлять документацию по медико-генетическому консультированию и обследованию больных с наследственной патологией.

15. Обосновать тактику лечения больного ребенка с наследственным заболеванием (на дому, в детском специализированном учреждении, стационаре); уметь оценить эффективность терапии.

16. Уметь правильно оформлять документацию по медико-генетическому консультированию и обследованию больных с наследственной патологией.

2.2. Место учебной дисциплины в структуре ООП университета

2.2.1. Учебная дисциплина производственная (клиническая) практики «Стационар» относится к специальности «Генетика» к дисциплине по выбору вариативной части Б2.3.

2.3. Требования к результатам освоения учебной дисциплины

2.3.1. 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 болезней. -Особенности клинических проявлений наследственной 	<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 наследственных и врожденных заболеваний. 	Опрос, ситуационные задачи, рефераты.

		<p>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>- Историю развития медицинской генетики</p>			
2	<p>готовностью к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия (УК-2);</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>-биоэтические</p>	<p>-выстраивать и поддерживать рабочие отношения с другими членами коллектива;</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>-навыками изложения самостоятельной точки зрения, анализа и логического мышления, публичной речи, морально-этической аргументации, ведения дискуссий и круглых столов, принципами врачебной деонтологии и медицинской</p>	<p>Опрос, ситуационные задачи, рефераты.</p>

		<p>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>ориентировать пациента на самостоятельный выбор репродуктивного поведения при установленном риске наследственного заболевания;</p> <p>- хранить конфиденциальность информации о наследственном заболевании у пациента и членов его семьи.</p>	<p>этики;</p> <p>- Навыками общения с пациентами и его родственниками, имеющими различный социальный статус;</p> <p>- навыками разъяснения пациенту и его родственникам сущности генетического риска развития наследственной патологии и оказания помощи в принятии правильного решения.</p>	
3	<p>готовностью к участию в педагогической деятельности по программам среднего и высшего медицинского образования или среднего и высшего фармацевтического образования, а также по дополнительным профессиональным программам для лиц, имеющих среднее профессиональное или высшее образование, в порядке, установленном федеральным органом исполнительной власти, осуществляющим</p>	<p>- достижения в области медицинских биотехнологий, направленных на улучшение качества профилактики, диагностики и лечения болезней человека;</p> <p>- историю развития медицинской генетики;</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>- Современные представления о строении и функционировании</p>	<p>- пользоваться основными статистическими методами и приемами, используемыми в научных исследованиях в области генетики,</p> <p>- анализировать и интерпретировать результаты отечественных и зарубежных генетических исследований,</p> <p>- использовать современные генетические ресурсы сети Интернет для изучения генетических аспектов болезней человека.</p>	<p>- навыками обработки, обсуждения и интерпретации результатов отечественных и зарубежных генетических исследований;</p> <p>- технологией статистической обработки генетических данных, включая выкопировку, сохранение и описания результатов,</p> <p>- навыками и технологией подготовки научного доклада по генетике;</p> <p>- знаниями в области молекулярной генетики,</p>	<p>Опрос, ситуационные задачи, рефераты, ведение дневника и практик</p>

	<p>функции по выработке государственной политики и нормативно-правовому регулированию в сфере здравоохранения (УК-3)</p>	<p>генома человека. -Механизмы формирования мутационной изменчивости. -Все методы, используемые для выявления наследственных заболеваний у человека. -Современные методы лабораторной диагностики генетических болезней. -Особенности клинических проявлений наследственной патологии. -Общие принципы клинической диагностики наследственных 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.</p>		<p>цитогенетики, метабомики для осуществления научно-исследовательской деятельности по проблемам современной генетики человека;</p>	
	<p>готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на</p>	<p>-принципы диспансеризации больных и членов их семей в группах повышенного риска;</p>	<p>-получить информацию о больных и здоровых членах семьи</p>	<p>-методами осмотра больного с наследственной патологией</p>	<p>Опрос, ситуационные задачи, реферат</p>

	<p>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 здоровье человека факторов среды его обитания (ПК-1);</p>	<p>-организационные и методические принципы медико-генетического консультирования; -взаимосвязь функциональных систем организма и их регуляция; -молекулярные основы наследственности; -цитогенетические основы наследственности; -законы передачи наследственных признаков; -различные формы изменчивости признаков у человека (мутагенез, 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</p>	<p>на основании опроса, личного осмотра или имеющихся медицинских документов; -провести объективное обследование пробанда по органам и системам, осмотр родителей и других родственников; -диагностировать синдромы, требующие оказания неотложной помощи, установить ее объем и последовательность; -направить на специальные исследования (биохимическое, цитогенетическое, ультразвуковое и др.); -установить предварительный диагноз и провести дифференциальную диагностику; -определить показания к направлению на консультацию к врачам других специальностей; обосновать тактику лечения больного ребенка с наследственным заболеванием (на дому, в детском специализированном</p>	<p>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; -навыками оказания консультативной помощи населению в рамках медико-генетического консультирования. - Методологии по использованию современных достижений медицинской генетики для улучшения здоровья населения, качества оказания медицинской помощи и профилактики наследственных и врожденных заболеваний.</p>	<p>ы, ведение дневника</p>
--	--	--	--	--	----------------------------

		<p>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 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</p>	<p>учреждении, стационаре); -оценить эффективность терапии; -оформить медицинскую документацию; -оценить результаты лабораторных и специальных методов диагностики (морфологических, биохимических, молекулярно-генетических, цитогенетических, иммуногенетических); -оценить заключения врачей-специалистов по исследованию функциональных показателей органов дыхания, сердечно-сосудистой системы, желудочно-кишечного тракта, печени, почек и других внутренних органов; -оценить заключения по данным дополнительных методов исследования; -оценить данные специальных генетических исследований; -провести медико-генетическую консультацию;</p>		
--	--	--	---	--	--

		<p>болезней; -медико-психологические и этические вопросы медико-генетического консультирования и пренатальной диагностики.</p>	<p>-пропагандировать генетические знания для врачей различного профиля и населения.</p>		
	<p>готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения (ПК-2);</p>	<p>-подходы к профилактике наследственных и врожденных заболеваний, -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; -общие вопросы организации медико-генетической помощи населению в стране, работы медико-генетических консультаций, федеральных медико-генетических центров; -генетические методы исследования (генеалогический, генетика соматических клеток, синдромологический, цитогенетические, биохимические, иммунологические, молекулярно-генетические, популяционно-статистические); -достижения в области медицинских биотехнологий, направленных на</p>	<p>- осуществлять выбор профилактических мероприятий, направленных на предупреждение вероятности возникновения наследственной патологии у пациента и членов его семьи; - сформулировать показания для проведения современных генетических методов диагностики патологии человека (цитогенетическое, биохимические, молекулярно-генетические) и интерпретировать их результаты; - сформулировать показания для проведения пренатальной диагностики</p>	<p>- методологией проведения клинико-генеалогического исследования; - методологией проведения профилактических мероприятий по предупреждению возникновения наследственных заболеваний; - Методологией по использованию современных достижений медицинской генетики для улучшения здоровья населения, качества оказания медицинской помощи и профилактики наследственных и врожденных заболеваний</p>	<p>Опрос, ситуационные задачи, рефераты, ведение дневника</p>

		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.			
готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков (ПК-4);	к и о	-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 организаци; -эпидемиологические и медико-социальные проблемы распространенности наследственных и врожденных заболеваний, роль генетических и средовых факторов в формировании	- 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 статистическим и методами и приемами в области медицинской генетики,	- технологией статистической обработки генетических данных, включая выкопировку, сохранение и описания результатов, - методикой расчета показателей медицинской статистики;	Опрос, ситуационные задачи, рефераты, ведение дневника

		различных классов болезней человека, груз наследственной патологии в медицинском и социальном аспектах;			
готовность к определению пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МК-5);	к у в с и со	<p>-Все методы, используемые для выявления наследственных заболеваний 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 пробанда 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</p>	<p>-методами осмотра больного с наследственной патологией;</p> <p>-методами генетического анализа 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, ситуационные задачи, рефераты, ведение дневника

			<p>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 показателей органов дыхания, сердечно-сосудистой системы, желудочно-кишечного тракта, печени, почек и других внутренних органов; -оценить заключения по данным</p>		
--	--	--	--	--	--

			дополнительны х методов исследования; -оценить данные специальных генетических исследований; провести медико- генетическую консультацию.		
готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями (ПК-6);	-клиническую характеристику, особенности течения и типы наследования наследственных заболеваний; -принципы классификации патологии человека с генетической точки зрения; -современную классификацию наследственных заболеваний; -клинику наиболее распространенных мультифакториальны х 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.	-провести объективное обследование пробанда по органам и сис- темам, осмотр родителей и других родственников; диагностировать синдромы, требующие оказания неотложной по- мощи, установить ее объем и последовательн ость; -направить на специальные исследования (биохимическое , цитогенетическ ое, ультразвуковое и др.); -установить предварительны й диагноз и провести дифференциаль- ную диагностику; -определить показания к направлению на консультацию к врачам других специальностей; -обосновать тактику лечения больного	-навыками общения с пациентами и его родственника ми, имеющими различный социальный статус; -методами осмотра больного с наследственн ой патологией; -методами генетического анализа у человека; -методами работы с документаци ей ЛПУ; -знаниями в области медицины, а также генетики человека для осуществлени я лечебной деятельности по специальност и;	Опрос, ситуаци онные задачи, реферат ы, ведение дневник а	

			<p>ребенка с наследственным заболеванием (на дому, в детском специализированном учреждении, стационаре);</p> <ul style="list-style-type: none">-оценить эффективность терапии;-оформить медицинскую документацию; <p>оценить результаты лабораторных и специальных методов диагностики (морфологических, биохимических, молекулярно-генетических, цитогенетических, иммуногенетических);</p> <ul style="list-style-type: none">-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.		
	готовность к оказанию медико-генетической помощи (ПК-7);	<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 классификации патологии человека с генетической точки зрения;</p> <p>-современную классификацию наследственных заболеваний;</p> <p>-генетические факторы этиологии и патогенеза наследственных болезней;</p> <p>-клинику наиболее распространенных мультифакториальных болезней;</p> <p>-показания к проведению генетических методов исследования;</p> <p>-принципы</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 пациента и членов его семьи.</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, ситуационные задачи, рефераты, ведение дневника

		<p>организации просеивающей массовой диагностики но- ворожденных на наследственные болезни обмена веществ;</p> <p>-показания и сроки беременности для проведения пренатальной диагностики;</p> <p>-методы пренатальной диагностики: эхография, биохимический скрининг беременных, амниоцентез, биопсия хориона, плацентоцентез, кордоцентез;</p> <p>-методы расчета повторного 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-генетиче- ского консультирования и пренатальной диагностики;</p> <p>-достижения в области медицинских биотехнологий, направленных на улучшение качества профилактики,</p>			
--	--	---	--	--	--

		диагностики и лечения болезней человека.			
	готовность к применению лекарственной, немидекаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации (ПК-9)	Современные методы и подходы к лечению различных форм наследственной патологии; достижения в области медицинских биотехнологий, направленных на улучшение качества профилактики, диагностики и лечения болезней человека; современные методы терапии основных наследственных болезней, генотерапия; -теоретические основы и подходы к этиологической терапии наследственных болезней;	-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;	- методологией по использованию современных достижений генетики для улучшения здоровья населения, качества оказания медицинской помощи и профилактики наследственных и врожденных заболеваний; знаниями в области медицины, а также генетики человека для осуществления лечебной деятельности по специальности;	Опрос, ситуационные задачи, рефераты, ведение дневника
	готовность к формированию 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	-Объяснить 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	- Навыками общения с пациентами и его родственниками, имеющими различный социальный статус; -навыками разъяснения пациенту и его родственникам сущности генетического риска развития наследственной патологии	Опрос, ситуационные задачи, рефераты, ведение дневника

			<p>при установленном риске наследственного заболевания;</p> <p>- хранить конфиденциальность информации о наследственном заболевании у пациента и членов его семьи.</p>	<p>и оказания помощи в принятии правильного решения.</p>	
<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, ситуационные задачи, рефераты, ведение дневника</p>	
<p>готовность к участию в оценке качества оказания медицинской</p>	<p>-методику расчета показателей медицинской статистики; -основы</p>	<p>-планировать, анализировать и оценивать качество</p>	<p>-консолидирующими показателями, характеризую</p>	<p>Опрос, ситуационные задачи,</p>	

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

3. ОСНОВНАЯ ЧАСТЬ

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

Общая трудоемкость дисциплины составляет 12 зачётных единиц, 432 часа.

Вид учебной работы		Всего часов/ зачетных единиц
1		2
Аудиторные занятия (всего), в том числе:		288/8
Практические занятия (ПЗ)		288/8
Самостоятельная работа		144/4
Вид промежуточной аттестации	зачтено (З)	3
	экзамен (Э)	
ИТОГО: Общая трудоемкость	час.	432
	ЗЕТ	12

3.2. СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

3.2.1. Содержание разделов (модулей) дисциплины

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

№	Год обучения	№ компетенции	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Содержание раздела в дидактических единицах (темы разделов, модульные единицы)
1	2	3	4	5

1	1	УК-1; УК-2; УК-3; ПК-1; ПК-2; ПК-4; ПК-5; ПК-6; ПК-7; ПК-9; ПК-10; ПК-11; ПК-12	Консультация пациентов с наследственной патологией в условиях детского стационара	<p>Общий осмотр больного, диагностика различных форм наследственной и врожденной патологии. Сбор анамнестических данных и генеалогической информации, составление родословной, представление ее в графическом виде и анализ наследования заболевания или признака болезни в семье.</p> <p>Описание фенотипа больного (проведение осмотра пациента с наследственным заболеванием, определение при осмотре пациента морфо-анатомических особенностей с указанием имеющихся пороков и микроаномалий развития). Заполнение карты фенотипа по результатам осмотра пациента.</p> <p>Диагностика врожденных морфо-анатомических вариантов отклонений в развитии и использование соответствующей терминологии.</p> <p>Формулирование диагноза хромосомной патологии и МВПР, определение необходимости дополнительного обследования пациента, включая лабораторно-генетические методы (цитогенетические, молекулярно-цитогенетические).</p> <p>Формулирование диагноза генного заболевания, определение необходимости дополнительного обследования пациента, включая лабораторно-генетические методы (биохимические, молекулярно-генетические).</p> <p>Формулирование диагноза мультифакториального заболевания, определение необходимости дополнительного обследования пациента, включая лабораторно-генетические методы (биохимические, молекулярно-генетические).</p> <p>Обоснование показаний для направления больного на дополнительное лабораторное обследование (цитогенетическое, биохимическое, молекулярно-генетическое).</p> <p>Расчет генетического риска при различных формах наследственной и врожденной патологии;</p> <p>Составление программы дополнительного обследования для оценки риска возникновения мультифакториальной патологии;</p> <p>Изложение результатов клинико-генетического и лабораторного обследования в виде заключений в истории болезни пациента.</p> <p>Осуществление лечебной работы среди пациентов с различными формами врожденной и наследственной патологии.</p> <p>Ведение медицинской документации.</p> <p>Осуществление диспансерного наблюдения за семьями с повышенным генетическим риском.</p> <p>Работа со справочной и текущей периодической</p>
---	---	---	---	---

				литературой по наследственной патологии, а также пользование компьютерных баз данных по наследственным заболеваниям и синдромам для уточнения диагноза (программа СИНДИАГ).
2	2	УК-1; УК-2; УК-3; ПК-1; ПК-2; ПК-4; ПК-5; ПК-6; ПК-7; ПК-9; ПК-10; ПК-11; ПК-12	Консультация пациентов с наследственной патологией в условиях детского стационара	<p>Формулирование диагноза генного заболевания, определение необходимости дополнительного обследования пациента, включая лабораторно-генетические методы (биохимические, молекулярно-генетические);</p> <p>Формулирование диагноза мультифакториального заболевания, определение необходимости дополнительного обследования пациента, включая лабораторно-генетические методы (биохимические, молекулярно-генетические);</p> <p>Обоснование показаний для направления больного на дополнительное лабораторное обследование (цитогенетическое, биохимическое, молекулярно-генетическое);</p> <p>Интерпретация результатов цитогенетического, биохимического, молекулярно-генетического исследований;</p> <p>Расчет генетического риска при различных формах наследственной и врожденной патологии;</p> <p>Составление программы дополнительного обследования для оценки риска возникновения мультифакториальной патологии;</p> <p>Изложение результатов клинико-генетического и лабораторного обследования в виде заключений в истории болезни пациента;</p> <p>Осуществление лечебной работы среди пациентов с различными формами врожденной и наследственной патологии;</p> <p>Ведение медицинской документации;</p> <p>Осуществление диспансерного наблюдения за семьями с повышенным генетическим риском;</p> <p>Работа со справочной и текущей периодической литературой по наследственной патологии, а также пользование компьютерных баз данных по наследственным заболеваниям и синдромам для уточнения диагноза (программа СИНДИАГ)</p>

3.2.2. Разделы дисциплины и виды занятий

п/№	Год обучения	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Виды учебной деятельности, включая самостоятельную работу обучающегося (в часах)					Формы текущего контроля успеваемости
			Л	С	СР	ПЗ	всего	
1	2	3	4	5	6	7	8	9
1	1	Консультация пациентов с наследственной патологией в условиях детского стационара			72	144	216	Решение и разбор ситуационных задач, ведение дневника практики
2	2	Консультация пациентов с наследственной патологией в условиях детского стационара			72	144	216	Решение и разбор ситуационных задач, ведение дневника практики
		Итого:			144	288	432	

3.3. САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА ОБУЧАЮЩЕГОСЯ

3.3.1. Виды СР

№ п/п	Год обучения	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Виды СР	Всего часов
1	2	3	4	5
1	1	Консультация пациентов с наследственной патологией в условиях детского стационара	- ведение дневника практики - подготовка к занятию; - работа с основной и дополнительной литературой; - изучение материала по лекциям; - решение задач; - подготовка реферативного сообщения;	72
2	2	Консультация пациентов с наследственной патологией в условиях детского стационара	поведение дневника практики - подготовка к занятию; - работа с основной и дополнительной литературой; - изучение материала по лекциям; - решение задач; - подготовка реферативного сообщения;	72
		ИТОГО		144

3.3.2. Примерная тематика рефератов, курсовых работ, контрольных вопросов

1. Периоды формирования репродуктивной системы человека.
2. Популяционно-генетическое изучение дифференциальной плодовитости человека.
3. Семейный кодекс Российской Федерации.
4. Роль экологических факторов в формировании репродуктивной системы человека.
5. Роль генетических факторов в формировании репродуктивной патологии человека.
6. Y-хромосома и мужское бесплодие.
7. Основы законодательства Российской Федерации об охране здоровья.
8. Достижения генетики и геномики в неврологии.
9. Генетика эпилепсий.
10. Наследственные моногенные синдромы в неврологии.
11. Неврологические проявления при наследственных синдромах.
12. Генетические аспекты предрасположенности к ОНМК.
13. Клинико-генетический анализ болезни Паркинсона.
14. Первичная профилактика наследственной и врожденной патологии.
15. Генетические аспекты ишемического инсульта
16. Математические и статистические методы в изучении генетики мультифакториальных заболеваний.
17. Популяционно-демографические аспекты мультифакториальных заболеваний.
18. Современные представления о молекулярно-генетических механизмах развития и характера наследования мультифакториальных заболеваний.
19. Методы изучения генетики мультифакториальных заболеваний.
20. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм мультифакториальных заболеваний.
21. Дифференциальная диагностика мультифакториальных заболеваний с использованием различных клинико-генетических методов.
22. Дифференцированное лечение больных с мультифакториальными заболеваниями с учетом наследственной предрасположенности.
23. Фармакогенетические подходы в лечении наследственных болезней.
24. Использование и перспективы генотерапии наследственных болезней.
25. Значение выяснения семейного анамнеза в повседневной практике врача.
26. Ассоциации сердечно-сосудистых заболеваний - как проявления общности их генетических механизмов развития.
27. Роль генетических и средовых факторов в детерминации кардиомиопатий.
28. Нарушения ритма и проводимости и роль генетических и средовых факторов в их детерминации.
29. Анализ генетических факторов, определяющих основные патогенетические механизмы развития язвенной болезни.
30. Хронические гастриты, гастродуодениты и язвенная болезнь. Анализ общности их патогенетических механизмов развития.
31. Анализ наследственной предрасположенности к пилоростенозу.
32. Анализ современных достижений по изучению генетики муковисцидоза.
33. Лабораторно-инструментальные и генетические методы, используемые в

диагностике синдрома мальабсорбции.

34. Клиническое значение выявления наследственного дефицита α 1-антитрипсина у больных с хроническими неспецифическими заболеваниями легких.
35. Анализ моногенных наследственных болезней, проявляющихся поражением дыхательной системы.
36. Современные методы лечения преимущественно легочной формы муковисцидоза.
37. Клинико-генетические аспекты различных форм бронхиальной астмы.
38. Значение выяснения семейного анамнеза у больных различными формами бронхиальной астмы.

3.4. Практики.

Режим занятий: 9 учебных часов в день (из них 3 часа самостоятельной работы)

Клиническая база:

ГБУЗ «Детская краевая клиническая больница» министерства здравоохранения Краснодарского края

3.4.1. Базовая часть

№ №	Виды профессиональной деятельности врача-ординатора	Место работы	Продолжительность циклов	Формируемые профессиональные компетенции	Формы контроля
Первый год обучения					
Консультация пациентов с наследственной патологией в условиях детского стационара		ГБУЗ Детская краевая клиническая больница Министерства здравоохранения Краснодарского края			
	<p>Общий осмотр больного, диагностика различных форм наследственной и врожденной патологии. Сбор анамнестических данных и генеалогической информации, составление родословной, представление ее в графическом виде и анализ наследования заболевания или признака болезни в семье.</p> <p>Описание фенотипа больного (проведение осмотра пациента с наследственным заболеванием, определение при осмотре пациента морфо-анатомических особенностей с указанием имеющихся пороков и микроаномалий развития).</p> <p>Заполнение карты фенотипа по результатам осмотра пациента детского возраста.</p>	Женская консультация	216 учебных часов 4 недели	УК-1; УК-2; УК-3; ПК-1; ПК-2; ПК-4; ПК-5; ПК-6; ПК-7; ПК-9; ПК-10; ПК-11; ПК-12	Зачет

<p>Диагностика врожденных морфо-анатомических вариантов отклонений в развитии и использование соответствующей терминологии.</p> <p>Формулирование диагноза хромосомной патологии и МВПР у пациентов детского возраста, определение необходимости дополнительного обследования пациента, включая лабораторно-генетические методы (цитогенетические, молекулярно-цитогенетические).</p> <p>Формулирование диагноза генного заболевания, у пациента детского возраста и супругов в рамках преконцепционной подготовки, определение необходимости дополнительного обследования пациента, включая лабораторно-генетические методы (биохимические, молекулярно-генетические).</p> <p>Формулирование диагноза мультифакториального заболевания у пациента детского возраста и супругов в рамках преконцепционной подготовки, определение необходимости дополнительного обследования пациентов, включая лабораторно-генетические методы (биохимические, молекулярно-генетические).</p> <p>Обоснование показаний для направления больного на дополнительное лабораторное обследование (цитогенетическое, биохимическое, молекулярно-генетическое).</p> <p>Расчет генетического риска при различных формах наследственной и врожденной патологии;</p> <p>Составление программы дополнительного обследования для оценки риска возникновения мультифакториальной патологии;</p> <p>Изложение результатов клинико-генетического и лабораторного обследования в виде заключений в истории болезни пациента.</p> <p>Осуществление лечебной работы среди пациентов с различными формами врожденной и наследственной патологии.</p> <p>Ведение медицинской документации.</p>				
---	--	--	--	--

	<p>Осуществление диспансерного наблюдения за семьями с повышенным генетическим риском.</p> <p>Работа со справочной и текущей периодической литературой по наследственной патологии, а также пользование компьютерных баз данных по наследственным заболеваниям и синдромам для уточнения диагноза (программа СИНДИАГ).</p>				
Второй год обучения					
Консультация пациентов с наследственной патологией в условиях детского стационара		ГБУЗ Детская краевая клиническая больница Министерства здравоохранения Краснодарского края			
	<p>Формулирование диагноза генного заболевания, определение необходимости дополнительного обследования пациента, включая лабораторно-генетические методы (биохимические, молекулярно-генетические);</p> <p>Формулирование диагноза мультифакториального заболевания, определение необходимости дополнительного обследования пациента, включая лабораторно-генетические методы (биохимические, молекулярно-генетические);</p> <p>Обоснование показаний для направления больного на дополнительное лабораторное обследование (цитогенетическое, биохимическое, молекулярно-генетическое);</p> <p>Интерпретация результатов цитогенетического, биохимического, молекулярно-генетического исследований;</p> <p>Расчет генетического риска при различных формах наследственной и врожденной патологии;</p> <p>Составление программы дополнительного обследования для оценки риска возникновения мультифакториальной патологии;</p> <p>Изложение результатов клинико-генетического и лабораторного обследования в виде заключений в истории болезни пациента;</p> <p>Осуществление лечебной работы среди пациентов с различными формами врожденной и наследственной патологии;</p> <p>Ведение медицинской документации;</p> <p>Осуществление диспансерного наблюдения за семьями с повышенным генетическим</p>	Женская консультация	216 учебных часов 4 недели	УК-1; УК-2; УК-3; ПК-1; ПК-2; ПК-4; ПК-5; ПК-6; ПК-7; ПК-9; ПК-10; ПК-11; ПК-12	Зачет

риском; Работа со справочной и текущей периодической литературой по наследственной патологии, а также пользование компьютерных баз данных по наследственным заболеваниям и синдромам для уточнения диагноза (программа СИНДИАГ)				
--	--	--	--	--

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

3.5.1. Виды контроля и аттестации, формы оценочных средств

№ п/п	Виды контроля	Наименование раздела учебной дисциплины	Оценочные средства		К-во независимых вариантов
			Форма	Кол-во вопросов в задании	
1	3	4	5	6	7
1	Текущий контроль (ТК)	Консультация пациентов с наследственной патологией в условиях детского стационара	Ведение дневника практики, решение ситуационных задач.	3	10-25
3	Промежуточный контроль (ПК)	Консультация пациентов с наследственной патологией в условиях детского стационара	опрос, решение ситуационных задач.	3	10-25

3.5.2. Примеры оценочных средств:

для текущего контроля (ТК)	№1. Мальчик 5 лет, первый ребенок молодых родителей. Фенотип: выпуклый нависающий лоб, нос плоский с запавшей переносицей. Губы утолщенные, рот открыт. Гипертелоризм. Зубы мелкие, редкие. Голос хриплый, страдает ринофаренгитом, дыхание шумное. Туловище короткое, выражен грудной кифоз. Пальцы кистей полусогнуты, подвижность суставов ограничена. Живот большой, гепатомегалия, пупочная грыжа. Небольшое помутнение роговицы. Мальчик вял, замкнут. Наиболее вероятный диагноз? Методы подтверждения диагноза?
	№2. 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?
	№3. Мать и отец здоровы. Сибсы обоих родителей страдают мукополисахаридозом (аутосомно-рецессивное заболевание). Риск рождения больного ребенка в консультируемой семье составляет?
Для промежуточного контроля (ПК)	№1. Ребенок 2 лет резко страдает в умственном развитии, отмечаются судороги, дечеребральная ригидность. Зрительный нерв атрофирован, в области макулы вишнево-красное пятно. Дедушка и бабушка ребенка – двоюродные сибсы. Предварительный диагноз? Методы подтверждения диагноза?
	№2. Врожденные пороки развития: этиология, классификация, мониторинг.
	№3. Современные методы диагностики наследственных болезней обмена.

Контроль практики и отчетность ординатора

В период прохождения практики ординаторы обязаны подчиняться правилам внутреннего трудового распорядка лечебно-профилактических учреждений, строго соблюдать технику безопасности и санитарно-противоэпидемический режим. Контроль за выполнением программы практики ординаторов осуществляют: руководитель практики и непосредственные руководители практики – представители лечебно-профилактических учреждений.

Дневник ординатора

Во время прохождения практики ординатор должен вести дневник. Общий контроль за ведением дневников осуществляют руководители практики, текущий контроль – непосредственные руководители практики – представители лечебно-профилактических учреждений, что позволяет обеспечить текущий контроль и управление качеством организации и содержания практики.

Отчет о практике

По окончании практики непосредственный руководитель практики совместно с руководителем практики составляет характеристику на каждого ординатора, где отражаются результаты его работы в лечебно-профилактическом учреждении, что учитывается во время проведения зачета.

Зачет сдаётся по окончании практики. Основным условием для допуска ординатора к зачету является полное выполнение программы практики, наличие оформленного и заверенного отчета. При проведении зачета проверяются знания ординатора в объеме программы практики.

Для допуска к зачету ординаторы должны представить аттестационной комиссии, состоящей из заведующего кафедрой, руководителя практики и непосредственного руководителя, следующие документы:

- отчет о прохождении практики;
- дневник ординатора.

3.6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.6.1. 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	-

3.6.2. Дополнительная литература

п/ №	Наименование	Автор (ы)	Год, место издания	Кол-во экземпляров	
				в библиотеке	на кафедре
1	2	3	4	7	8
1.	Медицинская генетика : учебное пособие для студентов мед. вузов по специальности "Стоматология"	Л. В. Акуленко [и др.]/ под ред. О. О. Янушевича.	М: ГЭОТАР-Медиа, 2015	электронная версия	-
2.	Вспомогательные репродуктивные технологии	В.С. Корсак, Э.В. Исакова	СПб, 2014	-	1

3.	Наследственные синдромы по Дэвиду Смиуту. 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: методические рекомендации.	Цуканов А.С.	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2019	-	1
12.	Генетика человека по Фогелю и Мотульски. Проблемы и подходы.	Спейчер М.Р., С.Е. Антонаракис, А.Г. Мотульски/научн.ред.перевода В.С.Баранов	4-е изд. доп. и перераб.-СПб.: Изд-во Н-Л, 2013	1	-
13.	Наследственные болезни: национальное руководство (Серия "Национальные	Гл. ред. : Н. П. Бочков, Е. К. Гинтер, В.	М.:ГЭОТАР-Медиа, 2013	2	2

	руководства").	П. Пузырев.			
14.	Руководство по лабораторным методам диагностики.	Кишкун А.А.	М.: ГЭОТАР - Медиа, 2014	1	1

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

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

№ п/п	Наименование издания	Вид издания (учебник, учебное пособие, методические указания, компьютерная программа)	Автор (авторы)	Год издания, издательство, тираж	ГРИФ УМО, министерства, рекомендация ЦМС КГМУ
1	Цитогенетический метод изучения наследственности человека.	Методические рекомендации для ординаторов, аспирантов и врачей	А.Т. Зайцева, С.А. Корхмазова/ под общ. ред. И.И.Павлюченко	Краснодар, 2019. – 30 экз.	ЦМС ФГБОУ ВО КубГМУ Минздрава России
2	Наследственные болезни. Национальное руководство. Краткое издание. Глава 18. Неонатальный скрининг на наследственные болезни.	Национальное руководство	Под ред. акад. РАН Е.К. Гинтер, акад. РАН В.П. Пузырев Глава 18 /Матулевич С.А., Голихина Т.А.	ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 600 экз.	
3	Врожденные расщелины верхней губы и нёба при наследственной синдромальной патологии. Учебное пособие для студентов.	учебное пособие	Голубцов В.И., Митропанова М.Н., Лазарев К.Ю.	Краснодар, 2016.-100 кз.	ЦМС ГБОУ ВПО КубГМУ Минздрава России
4	Основы работы в лаборатории молекулярно-генетических исследований. Учебное пособие для аспирантов, клинических интернов и ординаторов, врачей.	учебное пособие	Лазарев К.Ю., Брайко О.П.	Краснодар, 2016.-100 кз.	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, Краснодар: «Советская Кубань», 200 экз	ЦМС КГМУ
8	Врожденные пороки развития. Этиология, классификация, семиотика.	учебное пособие	Голубцов В.И., Зайцева А.Т., Лазарев К.Ю.	2009, Краснодар: «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, Краснодар, 1000 экз.	ЦМС КГМУ

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

34. База данных по клинической цитогенетике (Human Cytogenetics Database): <http://www.oup.co.uk/isbn/0-19-268206-7>
35. Австралийская база данных наследственным синдромам и недиагностируемым врожденным порокам развития (POSSUM, Pictures of Standard Syndromes and Undiagnosed Malformations): <http://www.possum.net.au/>
36. База данных по клинической генетике GeneClinics (Medical Genetics Knowledge Base): <http://www.geneclinics.org/>
37. База данных по лабораторной диагностике наследственных болезней (GeneTests, Directory of Medical Genetics Laboratories): <http://www.genetests.org/>
38. База данных по клинической диагностике редких наследственных заболеваний у детей (NORD, National Organization For Rare Disorders): <http://www.rarediseases.org/>
39. Справочник наследственных синдромов: http://dionis.sura.com.ru/DB_00195.HTM
40. База данных по педиатрической генетике (Disease-Pediatrics Database): <http://www.pedinet.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 геным 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://bmjjournals.com/search.dtl>
13. <http://journals.bmn.com/search>
14. <http://diabetesjournals.org/search.dtl>
15. <http://www.medicinedirect.com/journal/search>
16. <http://endojournals.org/search.dtl>
17. <http://highwire.stanford.edu>
18. <http://oupjournals.org/search.dtl>
19. <http://www.sciencedirect.com/>
20. <http://www.blackwell-synergy.com/servlet/useragent?func=showSearch>
21. <http://www3.interscience.wiley.com/cgi-bin/browsej>
22. <http://www.gen.cam.ac.uk/Library/searching.html>
23. <http://www.medscape.com/index.html>
24. <http://www.mwsearch.com/>
25. <http://www.medwebplus.com>
26. <http://www.mednets.com/medschoolsdatabases.htm>
27. <http://www.searchenginewatch.com/>
28. <http://www.medisearch.co.uk/>
29. <http://www.dreref.com.au/search/>

30. <http://www.citeline.com/>
31. <http://www.accumedinfo.com/>
32. <http://www.biocrawler.com/>
33. <http://www.hon.ch/MedHunt/>

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

1. Организация и функционирование генома человека.

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

2. Генотип как целостная система.

- <http://www.biology.washington.edu/fingerprint/dnaintro.html>
<http://genetics.about.com/science/genetics/cs/basicgenetics/index.htm>
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genbank/>
<http://biosciednet.org/portal>
<http://web.indstate.edu/thcme/mwking/home.html>
http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/publicat/hgn/v1n1/01doehgp.shtml
<http://bio.1september.ru/>,
<http://dronisimo.chat.ru/homepage1/ob.htm>
<http://www.cdc.gov/genomics/hugenet/default.htm>
<http://www.derm-hokudai.jp/ABCA12/>
<http://www.molgen.ua.ac.be/CMTMutations/>

3. Типы наследования признаков.

- <http://genetics.about.com/science/genetics/cs/basicgenetics/index.htm>
<http://www.informika.ru/text/database/biology/>,
<http://webh01.ua.ac.be/hhh/>
<http://web.indstate.edu/thcme/mwking/home.html>
<http://www.biology.washington.edu/fingerprint/dnaintro.html>
<http://bio.1september.ru/>, <http://dronisimo.chat.ru/homepage1/ob.htm>
<http://www.molgen.ua.ac.be/CMTMutations/>
<http://biosciednet.org/portal>
<http://humbio.ru/>,
<http://biology.asvu.ru/>,
<http://dronisimo.chat.ru/homepage1/ob.htm>
<http://molbiol.edu.ru/>,

<http://obi.img.ras.ru/>,
<http://www.informika.ru/text/database/biology/>,
<http://www.bioinform.ru/>
<http://www.derm-hokudai.jp/ABCA12/>
<http://bioserver.bio.boun.edu.tr>

4. Генетические основы гомеостаза. Генетический контроль нормы реакции.

<http://www.snpedia.com/index.php/SNPedia>
<http://web.indstate.edu/thcme/mwking/home.html>
<http://biosciednet.org/portal>
<http://www.biology.washington.edu/fingerprint/dnaintro.html>

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

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/SNP/>
<http://www.expasy.ch/>
<http://www2.ebi.ac.uk/>
<http://www.genome.utah.edu/genesnps/>
<http://biosciednet.org/portal>
<http://gdbwww.gdb.org/>
<http://www.infobiogen.fr>
<http://bioinformatics.weizmann.ac.il/cards/>
<http://gvs.gs.washington.edu/GVS/>
<http://hgibase.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/gbdb>
<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_Genome)
<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://iobookcase.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-instruksiya-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/dolzностnye-instruktsii/dolzностnaya-instruksiya-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%20WE%20B.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.cgd.genes.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.cgd.genes.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/>

3.7. Материально-техническое обеспечение учебной дисциплины

ФГБОУ ВО КубГМУ Минздрава России располагает материально-технической базой, соответствующей действующим санитарным и противопожарным правилам и нормам и обеспечивающей проведение всех видов практической и научно-исследовательской работ обучающихся, предусмотренных учебным планом образовательной программы. Производственная практика проводится на клинической базе:

ГБУЗ Детская краевая клиническая больница Министерства здравоохранения Краснодарского края (Женская консультация), ул. Площадь Победы, 1 г. Краснодар, 350007, Россия.

На основании договора.

Для самостоятельной работы обучающихся также предоставляется материально-техническое оснащение кафедры биологии с курсом медицинской генетики Федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Кубанский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, ул. им. Митрофана Седина, д. 4, г. Краснодар, 350063, Россия.

1. Учебные аудитории кафедры биологии с курсом медицинской генетики
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 «Piscodrop»,
 - 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,
 - геледокументирующая система «Quantum ST4» и др.;
3. Компьютерный класс кафедры биологии с курсом медицинской генетики КубГМУ.
4. Мультимедийный демонстрационный комплекс (компьютер, ноутбук, проектор, экран, видеокамеру, LED телевизоры);
5. Мультимедийные тематические презентации лекций (Весь лекционный курс по дисциплине «молекулярная генетика» имеет мультимедийное сопровождение, включающее схемы, таблицы, анимационные диаграммы).
6. Мультимедийная информационно-обучающая диагностическая программа по синдромам множественных врожденных пороков развития, скелетным дисплазиям, эктодермальным дисплазиям и некоторым системным аномалиям «СИНДИАГ» версия 1.3.

7. Мультимедийный учебный фильм «Полимеразная цепная реакция».
8. Компьютерная программа «Калькулятор дозы Варфарина на основе алгоритма Gage et al. (2008), использованный в Российском исследовании ВАРФАГЕН» (ДНК-технология).
9. Таблицы.
10. Протоколы амплификации в реальном времени, электрофореграммы больных с различными наследственными заболеваниями.

3.8. Образовательные технологии

Используемые образовательные технологии при изучении данной дисциплины:

Имитационные технологии (ролевые и деловые игры), мультимедийное обучение, разбор конкретных ситуаций, разбор клинических случаев (ситуация-кейс)

Неимитационные технологии: дискуссия

Активные и интерактивные формы проведения практических занятий.

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

4. Методические рекомендации по организации изучения дисциплины:

Обучение складывается из практических занятий (288 час.) и самостоятельной работы ординатора (144 час).

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

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

Каждый обучающийся обеспечен доступом к библиотечным фондам Университета и кафедры.

Исходный уровень знаний (входной контроль) не проводится. Текущий контроль усвоения предмета определяется устным опросом в ходе занятий, во время клинических разборов, при решении типовых ситуационных задач. В конце изучения учебной дисциплины (модуля) проводится промежуточный контроль знаний с использованием опроса, решением ситуационных задач.