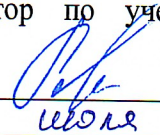


Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Кубанский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра биологии с курсом медицинской генетики

Утверждаю:

Проректор по учебной
работе

 Т.В. Гайворонская
«08» июля 2025 года

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

«МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»

для образовательной программы высшего образования -
программы магистратуры по направлению подготовки
06.04.01 Биология
«Регенеративная медицина. Клеточные и генные технологии в
медицине»

Курс 1

Семестр 1

Форма обучения – очная-заочная

Общая трудоемкость дисциплины – 3 зачетные единицы, всего 108 часа

Итоговый контроль – экзамен

Настоящая рабочая программа дисциплины Б.1.О.01 «Медицинская генетика» (Далее – рабочая программа дисциплины), является обязательной частью программы магистратуры по направлению подготовки 06.04.01 Биология

Направленность (профиль) образовательной программы: «Регенеративная медицина. Клеточные и генные технологии в медицине»

Форма обучения: очно-заочная.

Рабочая программа дисциплины подготовлена на кафедре биологии с курсом медицинской генетики (далее – кафедра) ФГБОУ ВО КубГМУ Минздрава России авторским коллективом под руководством заведующего кафедрой биологии с курсом медицинской генетики д.м.н, профессора Павлюченко И.И.

Составители:

№ п/п	Фамилия, Имя, Отчество	Ученая степень, ученое звание	Занимаемая должность	Основное место работы
1	Корхмазова Светлана Анатольевна	к.м.н.	Доцент кафедры биологии с курсом медицинской генетики	ФГБОУ ВО КубГМУ Минздрава России

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена на заседании кафедры (Протокол № 17 от 23 июля 2025г.).

Рецензенты:

№ п/п	Фамилия, Имя, Отчество	Ученая степень, ученое звание	Занимаемая должность	Основное место работы
1.	Быков И.М.	Доктор медицинских наук, профессор	Заведующий кафедрой фундаментальной и клинической биохимии	ФГБОУ ВО КубГМУ Минздрава России

1. Нормативно-правовые основы разработки и реализации рабочей программы дисциплины:

1. Федеральный закон Российской Федерации от 29 декабря 2012 года №273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации».
2. Приказ Министерства образования и науки Российской Федерации от 6 апреля 2021 г. № 245 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования – программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры».
3. Приказ Министерства образования и науки Российской Федерации от 29 июня 2015 г. № 636 «Об утверждении порядка проведения государственной итоговой аттестации по образовательным программам высшего образования – программам бакалавриата, программам специалитета и программам магистратуры».
4. Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования –магистратура по направлению подготовки 06.04.01 Биология, утвержден приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 11 августа 2020 г. № 934.
5. Профессиональный стандарт Врач-биохимик Утвержден Приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 04 августа 2017 № 613н.
6. Профессиональный стандарт Специалист в области клинической лабораторной диагностики Утвержден приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 14 марта 2018 № 145н.
7. Приказ Министерства труда и социальной защиты РФ от 22 мая 2017 г. N 432н "Об утверждении профессионального стандарта "Специалист по промышленной фармации в области исследований лекарственных средств"
8. Порядок организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования - программам специалитета, программам магистратуры в ФГБОУ ВО КубГМУ Минздрава России.
9. Положение о проведении текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся в ФГБОУ ВО КубГМУ Минздрава России.
10. Положение о порядке проведения государственной итоговой аттестации обучающихся в ФГБОУ ВО КубГМУ Минздрава России.
11. Учебный план образовательной программы.
12. Иные локальные нормативные акты ФГБОУ ВО КубГМУ Минздрава России.

2. Общие положения

2.1 Цель и задачи освоения дисциплины

Целью освоения дисциплины Б.1.О.01 «Медицинская генетика» является получение обучающимися системных теоретических, научных и прикладных знаний о фундаментальных и прикладных аспектах медицинской генетики, о структуре генома человека и вариантах наследственной патологии, обусловленной нарушениями процессов хранения и передачи наследственной информации, представлений о современных подходах к диагностике, лечению и профилактики наследственной патологии человека.

Задачи, решаемые в ходе освоения программы дисциплины:

- сформировать систему знаний о направлениях и перспективах развития современной медицинской генетики;
- сформировать систему знаний о клинико-генетических характеристиках и молекулярно-генетических механизмах патогенеза частой моногенной наследственной патологии и мультифакторных заболеваний;
- сформировать знания о современных методах анализа генома;
- сформировать готовность и способность применять методы и технологии анализа генов и генома, применяемых в медицинской генетике;

- сформировать систему знаний о современных подходах к диагностике и лечению наследственной патологии.

По завершении изучения дисциплины «Медицинская генетика» студент сможет:

- ✓ Знать о геноме человека, молекулярных основах наследственности, роли наследственности в определении здоровья и патологии, современных методах генетики человека.
- ✓ Уметь интерпретировать результаты генетического анализа, результаты лабораторных методов диагностики наследственных болезней у человека.
- ✓ Владеть медико-биологическим понятийным аппаратом, методами изучения наследственности человека, навыками поиска медицинской информации в учебной и научной литературе, в том числе с использованием сети Интернет.
- ✓ Освоить принципы ранней диагностики и превентивной (предупредительной) терапии как метода профилактики наследственных заболеваний человека.
- ✓ Изучить принципы и возможности медико-генетического консультирования, пренатальной диагностики и скринирующих программ, современных методов цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики.
- ✓ - Выбирать оптимальные методы анализа в зависимости от цели исследования.
- ✓ - Интерпретировать и оформлять результаты в соответствии с международными стандартами.
- ✓ - Обеспечивать воспроизводимость и достоверность данных генома.
- ✓ - Использовать современные технологии для решения задач в области медицинской генетики.

2.2 Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина Б.1.О.01 «Медицинская генетика» изучается в 1 триместре т.к. относится к обязательной части Блока Б1 Дисциплины (модули).

Общая трудоемкость дисциплины составляет 3 з.е.

Для успешного освоения настоящей дисциплины обучающиеся должны освоить следующие дисциплины: Биология клетки, Молекулярная биология, Общая патология, Гистология.

Знания, умения и опыт практической деятельности, приобретенные при освоении настоящей дисциплины, необходимы для успешного освоения дисциплин: Эпигенетика, Генная инженерия, Клеточная и генная терапия, Персонализированная медицина, Биоинформатика и прохождения учебной практики - Научно-исследовательская работа (получение первичных навыков научно-исследовательской работы); производственной практики – производственная практика в профильных организациях, а также для прохождения Государственной итоговой аттестации.

Освоение дисциплины «Генетическая инженерия» направлено на формирование у обучающихся следующих компетенций (части компетенций):

3. Планируемые результаты освоения дисциплины

Код и наименование компетенции		
Код и наименование индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты освоения дисциплины (модуля) (уровень сформированности (компетенции))	индикатора
Универсальные компетенции		
УК-1. Способен осуществлять критический анализ	Знать:	-Основы критического мышления и

проблемных ситуаций на основе системного подхода, вырабатывать стратегию действий		логического анализа -Методы анализа проблем
	Уметь:	-Выявлять и формулировать проблему (четко определять суть, границы, контекст) -Критически оценивать информацию (отличать факты от мнений, выявлять когнитивные искажения)
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):	-Навыками применения аналитических инструментов (диаграммы, моделирование процессов)
Общепрофессиональные компетенции		
ОПК-1. Способен использовать и применять фундаментальные биологические представления и современные методологические подходы для постановки и решения новых нестандартных задач в сфере профессиональной деятельности		
	Знать:	основные термины и понятия медицинской генетики; молекулярно-генетические основы частой наследственной патологии и механизмы их реализации в болезнь; основные принципы оценки патогенности наследственных и соматических мутаций; информационно-поисковые системы и базы данных нуклеотидных и аминокислотных последовательностей
	Уметь:	определять необходимость и целесообразность конкретных методов исследования наследственной патологии
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):	навыками использования баз данных генетических вариантов для определения патогенности нуклеотидных вариантов, выявленных молекулярно-генетическими методами
ОПК-1.ИД2 – Использует современные методы для решения профессиональных задач.	Знать:	показания к проведению цитогенетической и молекулярно-генетической диагностики, в том числе пренатальной.

		Способы и значение ранней диагностики наследственных болезней, сердечно-сосудистых и онкологических заболеваний мультифакторной природы
	Уметь:	интерпретировать генетические варианты с точки зрения их потенциальной патогенности, оценить риск развития заболевания при наличии того или иного генетического варианта у обследуемого; определить необходимые методы исследования
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):	Навыками применения различных генетических методов, интерпретации результатов молекулярно-генетических и цитогенетических методов диагностики наследственной и мультифакторной патологии
ОПК-7. Способен в сфере своей профессиональной деятельности самостоятельно определять стратегию и проблематику исследований, принимать решения, в том числе инновационные, выбирать и модифицировать методы, отвечать за качество работ и внедрение их результатов, обеспечивать меры производственной безопасности при решении конкретной задачи.		
ОПК-7.ИД1 – Определяет стратегию и проблематику исследований при работе над проектами в сфере профессиональной деятельности.	Знать:	основные методы и подходы, используемые в исследовании наследственной и мультифакторной патологии
	Уметь:	пользоваться различными базами данных молекулярной генетики, интернет-ресурсами, используемыми в анализе генетических данных; базами данных клинической значимости генетических мутаций у человека; агрегаторами баз данных (геномными браузерами).
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):	методологией поиска и анализа информации в области разработки и применения геномных технологий в сфере здравоохранения, оценкой качества результатов

ОПК-7.ИД2 – Выбирает и модифицирует методы под решение конкретных задач, осуществляя при этом контроль качества проводимых работ	Знать:	возможности и ограничения современных молекулярно-генетических технологий и подходы к диагностике и терапии наследственной и мультифакторной патологии человека, применяемые методы в этой области
	Уметь:	обосновывать возможность использования молекулярно-генетических методов в определённой области медицины; разрабатывать дизайн исследования; модифицировать и интерпретировать метод ПЦР, подбирать праймеры и программу для конкретных задач.
	Владеть практическим опытом (трудовым и действиями):	навыками разработки дизайна генетического исследования; направлениями модификации метода ПЦР, подбирать праймеры и программу для конкретных задач
ОПК-6. Способен творчески применить и модифицировать современные компьютерные технологии, работать с профессиональными базами данных, профессионально оформлять и представлять результаты новых разработок.		
ОПК-6. ИД-1. Технические навыки для адаптации информационных технологий под задачи регенеративной медицины, эффективное представление результатов и внедрение инновационных решений	Знать:	принципы работы с профессиональными базами данных; стандарты оформления научных публикаций, презентаций, патентов и баз данных
	Уметь:	работать с базами данных, извлекать и систематизировать научную информацию; визуализировать данные для научных публикаций и презентаций; готовить научные статьи, отчёты, доклады

	Владеть практическим опытом (трудовым и действиями):	современными инструментами визуализации; навыками презентации результатов на научных конференциях и защиты интеллектуальной собственности; способностью интегрировать междисциплинарные подходы
--	--	---

4. Объем дисциплины в зачетных единицах с указанием количества академических часов, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий) и самостоятельную работу обучающихся

Вид учебной работы	Всего часов / зачетных единиц	Семестры	
		1 семестр	
ИТОГО: Общая трудоемкость	108/4	108/4	
Аудиторные занятия (всего), в том числе:	34	34	
Лекции (Л)	8	8	
Практические занятия (ПЗ)	26	26	
Лабораторные занятия (ЛЗ)			
Самостоятельная работа студента (СРС), в т.ч.	74	74	
Контроль	36	36	
Вид промежуточной аттестации	экзамен	экзамен	

4.1 Содержание разделов, тем дисциплины

№ п/п	Шифр компетенции	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
1	2	3	4
1	УК-1, ОПК-1.ИД1 ОПК-1.ИД2 ОПК-7.ИД1 ОПК-7.ИД2 ОПК-7.ИД3	Раздел 1. Введение в медицинскую генетику. Методы генетики человека	Цели и задачи медицинской генетики. Перспективы развития медицинской генетики. Эпидемиология наследственных заболеваний. Классификация наследственной патологии. Методы генетики человека. Клинико-генеалогический метод. Близнецовый метод. Основные понятия популяционной генетики. Популяционно-статистический метод.
2	УК-1, ОПК-1.ИД1 ОПК-1.ИД2 ОПК-7.ИД1 ОПК-7.ИД2 ОПК-7.ИД3	Раздел 2. Наследственная патология и методы её диагностики	Хромосомная патология: механизмы возникновения. Основные клинические характеристики патологии аутосом на примере частых хромосомных синдромов (синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса, синдром кошачьего крика). Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность менделирующей наследственной патологии (нервно-мышечные заболевания, наследственные заболевания цнс, пероксисомные и лозосомные болезни). Болезни экспансии тринуклеотидных

			повторов: механизмы развития, методы диагностики. Наследственные болезни обмена: механизмы развития, классификация, основные характеристики на примере частых НБО. Митохондриальное наследование и митохондриальные болезни. Болезни импринтинга. Общая характеристика мультифакториальной патологии. Генетика и геномика рака. Наследственные опухолевые синдромы. Методы анализа метафазных хромосом человека. Стандартное цитогенетическое исследование. Молекулярно-цитогенетические методы исследования хромосомной патологии (FISH, array-CGH, ХМА). Основные принципы молекулярной диагностики наследственной патологии. Методы получения и выделения нуклеиновых кислот. Применение ПЦР-анализа в диагностике наследственной патологии. Визуализация результатов ПЦР. Современные молекулярно-генетические методы диагностики наследственной патологии. Секвенирование ДНК по Сэнгеру. Интерпретация результатов секвенирования. Высокопроизводительное параллельное секвенирование. Технологии создания библиотек для NGS. Общие принципы обработки данных NGS. Основные принципы оценки патогенности мутаций. Принципы формирования и оформления заключения по результатам NGS. Применение методов функциональной геномики в диагностике наследственной патологии.
3	УК-1, 1.ИД1 1.ИД2 7.ИД1 7.ИД2 7.ИД3	ОПК-ОПК-ОПК-ОПК-ОПК-	Раздел 3. Современные подходы к терапии и лечению наследственной патологии
			Основные принципы и методы профилактики и лечения наследственной патологии. Биохимические методы диагностики наследственной патологии. Программы неонатального скрининга в России и мире. Этиологическое лечение наследственной патологии: генная и клеточная терапия.

4.2 Названия тем лекций и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины

№ темы	Названия тем лекций дисциплины	Объем по семестрам
1	Введение в медицинскую генетику. Этиология, патогенез, классификация, семиотика и общие принципы диагностики наследственных заболеваний человека.	2
2	Хромосомная патология: механизмы возникновения, классификация и клинические проявления хромосомной патологии, методы диагностики.	2
3	Моногенные наследственные заболевания: механизмы развития, классификация, клинические проявления, методы диагностики. Заболевания, связанные с нарушением импринтинга Наследственные дефекты обмена и методы диагностики. Мультифакториальные заболевания.	2
4	Генетика и геномика рака. Наследственные опухолевые синдромы	2

	Профилактика наследственной и врожденной патологии. Медико-генетическое консультирование.	
	Итого:	8

4.3 Названия тем практических занятий и количество часов по семестрам изучения дисциплины

№	Названия тем практических занятий дисциплины	Объем по семестрам
Раздел 1. Введение в медицинскую генетику. Методы генетики человека		
1	Методы генетики человека. Клинико-генеалогический метод. Типы наследования. Близнецовый метод	2
2	Основы популяционной генетики. Популяционно-статистический метод. Методология расчёта генетического риска	2
Раздел 2 Наследственная патология и методы её диагностики		
3	Хромосомная патология: механизмы возникновения, классификация. Клинические проявления и методы диагностики на примере частых хромосомных синдромов	2
4	Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность менделирующей наследственной патологии. Наследственные болезни обмена: механизмы развития, классификация, основные характеристики на примере частых НБО. Митохондриальное наследование и митохондриальные болезни. Болезни импринтинга	2
5	Общая характеристика мультифакториальной патологии. Генетика и геномика рака. Наследственные опухолевые синдромы.	2
6	Методы анализа метафазных хромосом человека. Стандартное цитогенетическое исследование. Молекулярно-цитогенетические методы исследования хромосомной патологии (FISH, array-CGH, XMA).	2
7	Основные принципы молекулярной диагностики наследственной патологии. Применение ПЦР-анализа и его разновидностей в диагностике наследственной патологии	2
8	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственной патологии: ПДРФ, MLPA, фрагментный анализ	2
9	Современные молекулярно-генетические методы диагностики наследственной патологии. Секвенирование ДНК по Сэнгеру. Интерпретация результатов секвенирования.	2
10	Современные молекулярно-генетические методы диагностики наследственной патологии. Анализ данных NGS. Основные принципы оценки патогенности мутаций. Принципы формирования и оформления заключения по	2

	результатам NGS	
Раздел 3. Современные подходы к терапии и профилактике наследственной патологии		
11	Основные принципы и методы профилактики и лечения наследственной патологии. Пренатальная диагностика наследственной патологии	2
12	Программы неонатального скрининга в России и мире. Биохимические методы диагностики наследственной патологии.	2
13	Введение в фармакогенетику и фармакогеномику. Этиологическая терапия наследственной патологии: основные понятия генной и клеточной терапия	2
	Итого:	26

4.4. Перечень разделов, тем дисциплины для самостоятельного изучения обучающимися

№ п/п	Наименование раздела учебной дисциплины	Виды СРС	Всего часов
1	Раздел 1. Введение в медицинскую генетику. Методы генетики человека	Подготовка к занятиям, решение ситуационных задач, подготовка к тестированию, подготовка рефератов, подготовка к текущему и промежуточному контролю	18
2	Раздел 2 Наследственная патология и методы её диагностики	Подготовка к занятиям, решение ситуационных задач, подготовка к тестированию, подготовка рефератов, подготовка к текущему и промежуточному контролю	28
3	Раздел 3. Современные подходы к терапии и профилактике наследственной патологии	Подготовка к занятиям, решение ситуационных задач, подготовка к тестированию, подготовка рефератов, подготовка к текущему и промежуточному контролю	18
	Итого		64

Темы дисциплины для самостоятельного изучения обучающимися:

1. Основные этапы развития генетики и медицинской генетики.
2. Этические вопросы, связанные с генетическим тестированием и манипуляциями.
3. Проект «Геном человека», его цели, результаты.
4. Персонализированная медицина. Генетическое тестирование в разработке индивидуализированного лечения.
5. Основные законы, регулирующие деятельность в области генетики.
6. Порядок проведения генетических исследований, сертификация методик и лицензирование лабораторий.
7. Этика и права пациентов.
8. Контроль над использованием генетической информации: механизмы защиты данных и ограничение доступа к генетической информации без согласия пациента.
9. Нормативные акты. Стимулирующие исследования в области генетики.
10. Перспективы генной терапии в лечении орфанных заболеваний.

- 11.Доступность генной терапии в РФ и других странах.
- 12.Состояние законодательного регулирования в области генной терапии.
- 13.Скрининг новорожденных, правовые аспекты регулирования.

5. Фонд оценочных средств для проведения текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине

5.1 Примерный перечень вопросов и тем для проведения текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине «Медицинская генетика»:

1. Семиотика наследственных болезней. Основные этапы секвенирования по Сэнгеру.
- 2.. Фенотипические эффекты лекарственных препаратов в зависимости от функции генов, влияющих на их фармакокинетику и фармакодинамику.
3. Полиморфизм генов системы биотрансформации ксенобиотиков.
4. Предрасположенность к побочным эффектам в зависимости от индивидуальных генетических характеристик.
5. Клинические проявления и методы диагностики синдрома Дауна.
6. Клинические проявления и методы диагностики синдрома Кляйнфельтера.
7. Клинические проявления и методы диагностики фенилкетонурии.
8. Клинические проявления и методы диагностики муковисцидоза.
9. Методы секвенирования ДНК.
10. Инвазивным методам пренатальной диагностики, цели,задачи, примеры.

5.2 Примеры практических (ситуационных) задач для проведения итогового занятия по дисциплине:

1. Отец болен фенилкетонурией, а у матери этим заболеванием страдает дед. Риск рождения первого ребенка с данной патологией в консультируемой семье составляет.
2. Запишите формулу женского кариотипа с интерстициальной делецией небольшого сегмента в пределах полосы 5q13.
3. При исследовании у мальчика 12 лет в буккальном эпителии обнаружили 24% хроматин положительных ядер. Какой диагноз можно поставить?
4. Девочка 7 лет, единственный ребенок в семье, ученица 1 класса вспомогательной школы. Родилась от первой беременности в срок с весом 2,300 кг. Значительно отстает в росте и массе тела от сверстников. Череп уменьшен, брахицефалической структуры. У девочки густые сросшиеся брови, длинные густые ресницы, короткий нос с развернутыми вперед ноздрями и уплощенным переносьем, длинный фильтр. Кисти небольшие, короткий II палец. Гипертрихоз спины и поясничной области. На фоне общей мышечной гипотонии гипертонис мышц конечностей. Страдает частыми катарами дыхательных путей. Нередко бывают судороги. Заключение психиатра – глубокая дибильность. Исходя из клинической картины можно предположить синдром
5. 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 синдром?
6. Синдром Марфана диагностирован у матери и девочки от 2-ой беременности. Вероятность повторного рождения ребенка с синдром Марфана

7. Здоровые супруги являются двоюродными сибсами. Родной брат мужа страдает аутосомно-рецессивным заболеванием. Риск рождения первого ребенка с данной патологией в консультируемой семье составляет
8. Здоровая женщина, у которой мать страдает альбинизмом, вышла замуж за мужчину с альбинизмом. Вероятность рождения в этой семье ребенка с данной аутосомно-рецессивным заболеванием составляет
9. У женщины-дальтоника, отец которой страдал гемофилией и дальтонизмом, и мужчины с нормальным цветовосприятием и свертываемостью крови вероятность рождения сына с обоими аномалиями равна
10. При патологическом вскрытии мальчика массой 2,200 кг и длиной 46 см, умершего на 10-й день жизни, обнаружены множественные пороки развития: тетрафокомелия, двусторонняя расщелина губы и неба, гипертелоризм, микроцефалия, лицевая гемангиома. Волосы серебристо-белые. Крылья носа гипоплазированы. Гиперплазия полового члена, крипторхизм. Почки подковообразной формы. Какой синдром можно предположить?

6. Организация промежуточной аттестации обучающихся

Форма промежуточной аттестации согласно учебному плану – экзамен.

Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине

Критерии, показатели и порядок балльно-рейтинговой системы промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине в форме зачета, а также порядок перевода рейтинговой оценки обучающегося в традиционную систему оценок устанавливается Положением о балльно-рейтинговой системе текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по программам высшего образования – программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры в ФГБОУ ВО КубГМУ Минздрава России с изменениями и дополнениями (при наличии).

1. Итоговое занятие по разделу «Введение в медицинскую генетику. Методы генетики человека»

2. Итоговое занятие по разделу «Наследственная патология и методы её диагностики»

3. Итоговое занятие по разделу «Современные подходы к терапии и профилактике наследственной патологии»

Промежуточная аттестация по дисциплине в форме экзамена проводится посредством собеседования по вопросам с учетом показателей и критериев оценивания.

Показатели и критерии оценивания

Критерии и уровни достижения результата в обучении	Критерии оценивания			
	полнота и правильность ответов	степень осознанности, понимания изученного материала дисциплины, применение знаний на практике	языковое оформление ответа (письменно и устно)	
Показатели и уровни достижения планируемых результатов обучения (освоения компетенций)				
{ Знать Уметь Владеть	Высокий 90-100% Знания, умения, владения	Достаточный (базовый) 70-89% Студент знает и	Пороговый 50-69% Знания, умения, владения носят	Недостаточный < 50% Отсутствие большей части

<p>УК – 1 ОПК – 1 ОПК – 2 ПК - 5</p>	<p>представлены в полном объеме. Студент грамотно и полно излагает материал, дает правильное определение основных понятий, законов молекулярной биологии; знает современные научные данные и методологическое подходы. Обнаруживает всестороннее систематическое знание учебного материала, его понимание, может обосновать свои суждения, оценить результат расчетов; применить знания на практике, привести необходимые примеры не только из учебника, но и самостоятельно составленные; владеет информационными технологиями</p>	<p>понимает теоретические основы молекулярной биологии, излагает материал последовательно и правильно с точки зрения норм литературного языка, но допускает неточности биологического или технологического характера, имеет незначительные пробелы в системном знании учебного материала. Способен анализировать, проводить сравнение и обоснование выбора методов решения задач ситуационных, умеет решать практико-ориентированные стандартные задачи по молекулярной биологии; свободно ориентируется в учебной и профессиональной литературе; испытывает незначительные затруднения при использовании информационных технологий</p>	<p>репродуктивный, алгоритмический характер, иногда фрагментарный; не умеет достаточно глубоко и доказательно обосновать свои суждения и привести свои примеры; излагает материал не последовательно, допускает биологические и технологические ошибки; проявляет отдельные навыки анализа, синтеза, сравнения и обобщения; решает стандартные задачи задачи по алгоритму или с помощью преподавателя; достаточно ориентируется в учебной и профессиональной литературе; испытывает незначительные затруднения при использовании информационных технологий</p>	<p>знаний, умений и навыков; студент обнаруживает отсутствие системных знаний по дисциплине, допускает ошибки в формулировке определений и основных понятий молекулярной биологии, искажающие их смысл, беспорядочно и неуверенно излагает материал письменно или устно; не умеет применять знания при решении практико-ориентированных заданий; демонстрирует только фрагментарные знания по молекулярной биологии; слабо ориентируется в учебной литературе по дисциплине; испытывает затруднения при использовании информационных технологий</p>
--	---	---	--	---

7. Методические указания обучающимся по освоению дисциплины

Освоение обучающимися учебной дисциплины «Медицинская генетика» складывается из контактной работы, включающей занятия лекционного типа (лекции) и практические занятия (итоговых занятий), а также самостоятельной работы. Контактная работа с обучающимися предполагает проведение текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации.

Для подготовки к занятиям лекционного типа (лекциям) обучающийся должен:

- внимательно прочитать материал предыдущей лекции;
- ознакомиться с учебным материалом по учебнику, учебным пособиям, а также электронным образовательным ресурсам с темой прочитанной лекции;
- внести дополнения к полученным ранее знаниям по теме лекции на полях лекционной тетради;
- записать возможные вопросы, которые следует задать преподавателю по материалу изученной лекции.

Для подготовки к практическим занятиям обучающийся должен:

- внимательно изучить теоретический материал по конспекту лекции, учебникам, учебным пособиям, а также электронным образовательным ресурсам;
- подготовиться к выступлению на заданную тему;
- выполнить письменную работу;
- подготовить доклад, презентацию.

Самостоятельная работа обучающихся является составной частью обучения и имеет целью закрепление и углубление полученных знаний, умений и навыков, поиск и приобретение новых знаний, выполнение учебных заданий, подготовку к предстоящим занятиям, текущему контролю успеваемости и промежуточной аттестации.

Выполнение домашних заданий осуществляется в форме:

- работы с учебной, учебно-методической и научной литературой, электронными образовательными ресурсами (например, просмотр видеолекций или учебных фильмов), конспектами обучающегося: чтение, изучение, анализ, сбор и обобщение информации;
- решения задач, выполнения письменных заданий и упражнений;
- подготовки (разработки) альбомов, схем, таблиц, слайдов, выполнения иных практических заданий;
- подготовки тематических сообщений и выступлений.

Для подготовки к текущему тематическому контролю, обучающемуся следует изучить учебный материал по теме занятия или отдельным значимым учебным вопросам, по которым будет осуществляться опрос.

Для подготовки к текущему рубежному (модульному) контролю и итоговому контролю, обучающемуся следует изучить учебный материал по наиболее значимым темам и (или) разделам дисциплины в семестре.

Промежуточная аттестация в форме экзамена по дисциплине «Медицинская генетика» проводится на основании результатов текущего контроля успеваемости обучающегося в 1 семестре.

8. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

8.1 Основная литература, необходимая для освоения дисциплины

№ п/п	Наименование	Автор(ы)	Год, место издания	Кол-во экземпляров	
				в биб- лиотеке	на кафедре
1	2	3	4	5	6
1.	Медицинская генетика: Национальное руководство	Гинтер Е.К., Пузырев В.П. Куцев С.И.	М.: ГЭОТАР- Медиа,	115	4

			2022. - 896		
2.	Клиническая генетика: учебник/ под ред. Бочкова	Бочков Н.П., Пузырёв В.П., Смирнихина С.А	М.: ГЭОТАР- Медиа, 2018. – 592с.	100	5
3.	Наследственные болезни: национальное руководство	Бочков Н.П., Гинтер Е.К., Пузырев В.П.	М.: ГЭОТАР- Медиа, 2019. – 464с.	5	4
4.	Медицинская генетика: учеб. пособие	Акуленко Л.В.	М.: ГЭОТАР- Медиа, 2018. – 192 с.	48	2

8.2 Дополнительная литература, необходимая для освоения дисциплины

№ п/п	Наименование	Автор(ы)	Год, место издания	Кол-во экземпляров	
				в биб- лиотеке	на кафедре
1	2	3	4	5	6
1.	Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы	Спейчер М.Р. Антонракис С.Е Мотулски А.Г.	2013 г., СПб.: Издво Н-Л	1	1
2.	Генетика человека с основами общей генетики: рук. для самоподготовки.	Курчанов Н.А.	СПб.: СпецЛит, 2010.	1	1
3.	Семиотика наследственных болезней у детей (симптом- синдром-болезнь).	Новиков П.В.	М.: Триада-Х, 2009.		
4.	Основы медицинской и клинической генетики: учеб. пособ.	Савченко А.Ю.	Омская ГМА Росздрава, 2008	3	-
5.	Генетика: учебник	Иванов В.А.	М.: Академкнига, 2007	1	1
6.	Клиническая фармакогенетика: Учебное пособие.	Сычев Д.А. Раменская Г.В. Игнатьев И.В. Кулес В.Г.	М.: ГЭОТАР- Медиа, 2011	-	1
7.	Медицинская цитогенетика: учеб. пособие	Ворсанова С.Г. Юров Ю.Б. Чернышов В.Н.	М.: Медпрактика -М, 2006. 300 с.	-	2

8.3 Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины

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

				библиотеке	кафедры
1	2	3	4	5	6
1.	Учебные задания к каждому занятию	Ответственный преподаватель – Корхмазова С.А.	Печатный раздаточный материал	-	Информационная доска и сайт кафедры
2.	Дидактический материал, справочный материал к каждому занятию	Ответственный преподаватель – Корхмазова С.А.	Печатный раздаточный материал		1 экземпляр на двух студентов

9. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине, включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем (при наличии)

Автоматизированная образовательная среда университета.

Балльно-рейтинговая система контроля качества освоения образовательной программы в автоматизированной образовательной системе университета.

Перечень лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения:

Office Standard/ Professional Plus 2010 with SP1, дог. № 65164326 от 08.05.2015 (32 шт.), АО «СофтЛайн Трейд», срок действия лицензии: бессрочно;

Adobe Reader, [get/adobe.com/ru/reader/otherversions](http://get.adobe.com/ru/reader/otherversions), (32 шт.), срок действия лицензии: бессрочно;

Базы данных по клинике и диагностике наследственных заболеваний

1. Каталог наследственных признаков и заболеваний у человека В. Макьюсика (Online Mendelian Inheritance in Man): <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/searchomim.html>
2. Лондонская база данных по дисморфиям и множественным врожденным аномалиям (London Dysmorphology Database): <http://dhmhd.mdx.ac.uk/LDDB/lddb.html>
3. Лондонская база данных по нейрогенетике (London Neurogenetics Database): <http://www.oup.co.uk/isbn/0-19-268730-1>
4. Австралийская база данных наследственным синдромам и недиагностируемым врожденным порокам развития (POSSUM, Pictures of Standard Syndromes and Undiagnosed Malformations): <http://www.possum.net.au/>
5. База данных по клинической генетике GeneClinics (Medical Genetics Knowledge Base): <http://www.geneclinics.org/>
6. База данных по лабораторной диагностике наследственных болезней (GeneTests, Directory of Medical Genetics Laboratories): <http://www.genetests.org/>
7. База данных по клинической диагностике редких наследственных заболеваний у детей (NORD, National Organization For Rare Disorders): <http://www.rarediseases.org/>
8. Справочник наследственных синдромов: http://dionis.sura.com.ru/DB_00195.HTM
9. База данных по педиатрической генетике (Disease-Pediatrics Database): <http://www.pedianet.com/news/illness/disease/disease.htm>

10. База данных по дисморфическим синдромам (Dysmorphic Syndromes, Features Listed for Syndrome): <http://www.hgmp.mrc.ac.uk/dhmd-bin/>
11. База данных по клинической диагностике болезней и пороков у новорожденных (Neonatal Diseases and Abnormalities): <http://www.mic.ki.se/Diseases/c16.html>
12. 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.complextait.org/index.htm>
3. База данных по генетике и анализу количественных признаков (Genetics and Analysis of Quantitative Traits): http://nitro.biosci.arizona.edu/zbook/volume_1/vol1.html
4. База данных по статистическим методам в количественной генетике человека (Statistical Methods in Quantitative Genetics): <http://www.biostat.washington.edu/~steph/biostat578/index.html>

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

1. <http://www.pubmedcentral.gov/index.html#journals>
2. http://www2.ncbi.nlm.nih.gov/medline/query_form.html
3. <http://aacrjournals.org/search.dtl>
4. <http://hyper.ahajournals.org/search.dtl>
5. <http://amjpathol.org/search.dtl>
6. <http://physiology.org/search.dtl>
7. <http://annualreviews.org/search.dtl>
8. <http://asm.org/search.dtl>
9. <http://www.aspetjournals.org/search.dtl>
10. <http://atsjournals.org/search.dtl>
11. <http://biologists.org/search.dtl>
12. <http://bmjjournals.com/search.dtl>
13. <http://journals.bmn.com/search>
14. <http://diabetesjournals.org/search.dtl>
15. <http://www.medicinedirect.com/journal/search>
16. <http://endojournals.org/search.dtl>
17. <http://highwire.stanford.edu>
18. <http://oupjournals.org/search.dtl>
19. <http://www.sciencedirect.com/>
20. <http://www.blackwell-synergy.com/servlet/useragent?func=showSearch>
21. <http://www3.interscience.wiley.com/cgi-bin/browsej>
22. <http://www.gen.cam.ac.uk/Library/searching.html>

**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.ibc.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. Характеристика методов медицинской генетики

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

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

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

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

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

10. Общая характеристика мультифакториальных болезней

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

<http://www.retina-international.org/sci-news/abcrmut.htm>
<http://globin.cse.psu.edu/globin/hbvar/menu.html>
<http://www.ibiblio.org/dnam/mainpage.html>
<http://hapmap.ncbi.nlm.nih.gov/>
<http://receptors.ucsf.edu/NR/>
<http://pen2.igc.gulbenkian.pt/cftr>

11. Генетические аспекты сердечно-сосудистой патологии.

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

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

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

13. Генетика злокачественных новообразований

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

14. Экологическая генетика. Фармакогенетика

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>
<http://www.snpedia.com/index.php/SNPedia>
<http://www.pharmgkb.org/>
<http://www.pharmgkb.org/search/browse.action?browseKey=pdPathways>
<http://www.afcs.org/>
<http://www.retina-international.org/sci-news/abcrmut.htm>
[http://www.genome.gov/gwastudies/Druggable Genome](http://www.genome.gov/gwastudies/Druggable_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.l1cammutationdatabase.info>
http://www.genomed.org/LOVD/mma/home.php?select_db=MCEE
<http://hapmap.ncbi.nlm.nih.gov/>
<http://interfil.org/>

15. Уровни и подходы профилактики наследственной патологии человека.

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

16. Пренатальная диагностика наследственных болезней

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

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

10. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Лекционная аудитория, оборудованная мультимедийным оборудованием.

Учебные аудитории, расположенные в помещениях Университета.

Мультимедийный комплекс (ноутбук, проектор, экран).

Наборы мультимедийных наглядных материалов по различным разделам учебной дисциплины.

Организация обеспечена необходимым комплектом лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения (состав определяется в рабочей программе дисциплины и подлежит обновлению при необходимости).

Библиотечный фонд укомплектован печатными изданиями из расчета не менее 0,25 экземпляра каждого из изданий, указанных в рабочей программе дисциплины, на одного обучающегося из числа лиц, одновременно осваивающих соответствующую дисциплину.

Обучающимся обеспечен доступ (удаленный доступ), в том числе в случае применения электронного обучения, дистанционных образовательных технологий, к современным профессиональным базам данных и информационным справочным системам, состав которых определяется в рабочей программе дисциплины и подлежит обновлению (при необходимости).

Обучающиеся из числа инвалидов и лиц с ОВЗ обеспечены печатными и (или) электронными образовательными ресурсами в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья.