

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Ковтун Ольга Петровна
Должность: ректор
Дата подписания: 15.12.2023 07:40:03
Уникальный программный ключ:
f590ada38fac7f9d3be3160b34c218b72d19757c

Приложение 3.1

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

Кафедра нервных болезней, нейрохирургии и медицинской генетики

УТВЕРЖДАЮ

Проректор по образовательной
деятельности и молодежной

политике

д.м.н., доцент Г.В. Бородулина



**Рабочая программа дисциплины
Б1.Б.01 Генетика**

Уровень высшего образования: *подготовка кадров высшей квалификации*

Специальность: *31.08.30 Генетика*

Квалификация: *Врач-генетик*

Екатеринбург
2023

Рабочая программа дисциплины «Генетика» составлена в соответствии с требованиями федерального государственного образовательного стандарта высшего образования (ФГОС ВО) 31.08.30 Генетика, утвержденного приказом Минобрнауки России от 25.08.2014 N 1072.

Рабочая программа дисциплины составлена:

№	ФИО	Должность	Ученое звание	Ученая степень
1	Кудрявцева Елена Владимировна	Доцент кафедры акушерства и гинекологии	Доцент	д.м.н.
2	Волкова Лариса Ивановна	Заведующий кафедрой нервных болезней, нейрохирургии и медицинской генетики	Профессор	д.м.н.

Рецензент:

заведующий кафедрой медицинской генетики ФГБОУ ВО «Северо-западный государственный медицинский университет им. И.И. Мечникова» Минздрава России, д.б.н., профессор Харченко Т.В.

Рабочая программа дисциплины обсуждена и одобрена:

- на заседании кафедры акушерства и гинекологии (протокол № 4 от «20» декабря 2022 г.)
- методической комиссией специальностей ординатуры (протокол № 5 от «10» мая 2023 г.)

1. Цель изучения дисциплины

Цель освоения дисциплины - дать обучающимся знания основ (углубленные знания) по дисциплине «Генетика», направлять развитие личности в соответствии с принципами гуманизма, характеризующих высокий морально-этический облик врача-генетика, а также выработать навыки, необходимые для успешного выполнения основных видов профессиональной деятельности, к которым готовится выпускник, в частности, к профилактической, диагностической, лечебной, реабилитационной, психолого-педагогической и организационно-управленческой деятельности.

Задачи дисциплины:

1. Сформировать представления о распространённости и значении наследственных и врожденных заболеваний в клинической медицине, и о взаимосвязях генотипа и фенотипа.
2. Изучить и сформировать представления о причинах развития наследственных и врожденных заболеваний.
3. Изучить и сформировать представления о патогенезе и патофизиологии наследственных и врожденных заболеваний.
4. Изучить клинические проявления наследственных и врожденных заболеваний, основных симптомов, синдромов и симптомокомплексов.
5. Изучить основные нозологические формы наследственных и врожденных заболеваний и выделять заболевания и состояния, являющиеся угрожающими для жизни больного и окружающих.
6. Научить врача-генетика дополнительным методам диагностики наследственных и врожденных заболеваний и на основании этого сформировать представления о диагностических алгоритмах и дифференциальной диагностике.
7. Изучить основные направления и принципы преемственной подготовки для снижения риска врожденных заболеваний и пороков развития для потомства.
8. Ознакомить с принципами организации, работы и делопроизводства в медико-генетическом центре.
9. Сформировать навыки работы и изучения научной литературы и официальных статистических обзоров, подготовки рефератов, обзоров по актуальным и современным научным вопросам в области генетики.
10. Научить врача-генетика педагогическим основам в профессиональной деятельности, грамотно используя коммуникативные навыки и способы общения с коллегами, пациентами и их родственниками.

2. Место дисциплины в структуре ООП

Дисциплина «Генетика» относится к обязательным дисциплинам базовой части ординатуры – Б1.Б.01; изучается на протяжении 4 семестров. Освоение дисциплины базируется на дисциплинах, изученных в рамках предыдущего уровня образования, и, помимо системных знаний по генетике, требует достаточного уровня сформированности знаний, умений и навыков по дисциплинам «Общественное здоровье и здравоохранения», «Педагогика», «Медицина чрезвычайных ситуаций», «Патология».

Дисциплина «Генетика» является ключевой дисциплиной учебного плана подготовки ординаторов по специальности 31.08.30 Генетика и представляет собой необходимую базу для успешного освоения всех основных профессиональных компетенций выпускников, и является необходимой базой для успешного изучения следующих дисциплин: «Общая и частная неврология», «Акушерство и гинекология», «Психиатрия», «Реабилитация при неврологических болезнях», «Доказательная медицина», «Педиатрия».

3. Требования к результатам освоения дисциплины

Процесс изучения дисциплины «Генетика» направлена на обучение и формирование у выпускника следующих компетенций:

В результате освоения программы ординатуры по специальности 31.08.30 Генетика у выпускника должны быть сформированы универсальные и профессиональные компетенции.

Выпускник, освоивший программу ординатуры, должен обладать следующими **универсальными компетенциями:**

- готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-1);
- готовность к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия (УК-2);

Профессиональные компетенции:

в профилактической деятельности

- готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания (ПК-1);
- готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения (ПК-2);
- готовность к проведению противоэпидемических мероприятий, организации защиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях (ПК-3);

в диагностической деятельности:

- готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (ПК-5);

в лечебной деятельности:

- готовность к ведению и лечению пациентов, нуждающихся в оказании медико-генетической помощи (ПК-6);
- готовность к оказанию медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе участию в медицинской эвакуации (ПК-7);

в реабилитационной деятельности:

- готовность к применению природных лечебных факторов, лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации и санаторно-курортном лечении (ПК-8);

в организационно-управленческой деятельности:

- готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях (ПК-10);
- готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей (ПК-11);
- готовность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации (ПК-12).

В результате изучения дисциплины ординатор должен освоить следующие знания, умения, навыки (владения):

№УК, ПК	Знания	Умения	Владения	*
УК-1	Знать методы анализа и синтеза информации	Уметь абстрактно мыслить	Владеть техниками анализа, синтеза информации	1.2., 1.3., 2, 3, 4

№УК, ПК	Знания	Умения	Владения	*
УК-2	Знать методы управления коллективом	Уметь толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия	Владеть техниками управления коллективом	1.3., 2, 3, 4
ПК-1	Знать факторы риска возникновения и обострения заболеваний, факторы и условия здорового образа жизни	Уметь выявить причины и условия возникновения и развития заболеваний	Владеть методами ранней диагностики заболеваний, умением разработать комплекс мероприятий, направленных на формирование здорового образа жизни	1.2., 1.3., 2, 3, 4
ПК-2	Знать документы, регламентирующие организацию и проведение профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и диспансерного наблюдения больных наследственными заболеваниями. Знать перечень контингента, подлежащий данным видам обследования и наблюдения	Уметь организовать участие необходимых специалистов, определить необходимые объем клинических обследований, лабораторных исследований при проведении профилактических медицинских осмотрах, диспансеризации и диспансерного наблюдения, анализировать результаты исследований, написать обоснованное заключение. Определять потребность в диспансеризации. Составлять комплексный план диспансерных мероприятий на год и оценивать эффективность диспансеризации	Владеть методами проведения профилактических медицинских осмотров, обследованием при диспансеризации и диспансерном наблюдении, поставить предварительный диагноз	1.1, 1.2., 1.3., 2, 3, 4
ПК-3	Знать методы проведения противоэпидемических мероприятий, защиты населения в очагах с создавшейся	Уметь проводить мероприятия по оказанию помощи населению при чрезвычайных ситуациях	Владеть методами организации проведения противоэпидемических мероприятий, защиты населения в	1.3., 2, 3, 4

№УК, ПК	Знания	Умения	Владения	*
	чрезвычайной ситуацией		очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях	
ПК-5	Знать патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний (эпидемиологию, этиологию, патогенез, клиническую классификацию врожденных и наследственных заболеваний), нозологические формы, диагностические методы, применяемые в генетике, показания к их назначению	Уметь выполнять перечень работ и услуг для диагностики заболеваний, состояний, клинической ситуации в соответствии со стандартом медицинской помощи, производить взятие клинического материала для лабораторных исследований, интерпретировать полученные результаты	Владеть методами постановки клинического диагноза и статистического диагноза в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	1.1, 1.2., 1.3., 2, 3, 4
ПК-6	Знать принципы лечения врожденных и наследственных заболеваний в соответствии с федеральными стандартами и клиническими рекомендациями, показания к госпитализации	Уметь выполнять перечень работ и услуг для лечения заболевания, состояния, клинической ситуации в соответствии со стандартом медицинской помощи	Владеть методиками проведения лечебно-профилактических мероприятий заболеваний; оценки тяжести состояния больного; определения объема необходимой первой и неотложной помощи и оказания ее; выявления показания к срочной или плановой госпитализации; составления обоснованного плана лечения; выявления возможных осложнений лекарственной терапии; коррекции плана лечения при отсутствии эффекта или развитии осложнений.	1.1, 1.2., 1.3., 2, 3, 4
ПК-7	Знать основные признаки, позволяющие	Уметь распознавать состояния, требующие	Владеть методиками сбора жалоб и анамнеза	1.1, 1.2.,

№УК, ПК	Знания	Умения	Владения	*
	распознавать состояния пациентов, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме, знать правила проведения базовой сердечно-легочной реанимации, знать клинические признаки внезапного прекращения кровообращения и (или) дыхания	оказания медицинской помощи в экстренной форме, выполнять мероприятия базовой сердечно-легочной реанимации в сочетании с дефибрилляцией, оказывать экстренную медицинскую помощь пациентам неврологического профиля	у пациентов (их законных представителей), методиками физикального исследования пациентов (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация)	1.3., 2, 3, 4
ПК-8	Знать методы и средства реабилитации, физиотерапевтические методы, санаторно-курортного лечения, основы диетотерапии при врожденных и наследственных заболеваниях	Уметь определять показания и противопоказания, сроки и виды реабилитации	Владеть методами проведения процедур с применением природных лечебных факторов, лекарственной, немедикаментозной терапии на этапе реабилитации	1.1, 1.2., 1.3., 2, 3, 4
ПК- 10	Знать факторы окружающей среды, образа жизни, профессиональной деятельности, влияющие на состояние здоровья	Уметь выявить причины, условия образа жизни, влияющие на состояние здоровья	Владеть навыками формирования мотивации, направленной на сохранение и укрепление здоровья и здоровья окружающих	1.2., 1.3., 2, 3, 4
ПК-11	Знать критерии оценки качества оказания медицинской помощи, используемые при внутриведомственном и вневедомственном контроле	Уметь рассчитать статистические показатели, в том числе, оценки работы медико-генетического центра с анализом генетического груза	Владеть методиками медико-статистического анализа информации для разработки плана мероприятий для повышения качества оказания медицинской помощи	1.2., 1.3., 2, 3, 4
ПК-12	Знать основные признаки, позволяющие распознать состояния пациентов, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме, знать правила проведения базовой сердечно-легочной реанимации, знать	Уметь распознавать состояния, требующие оказания медицинской помощи в экстренной форме, выполнять мероприятия базовой сердечно-легочной реанимации в сочетании с дефибрилляцией, оказывать экстренную	Владеть методиками сбора жалоб и анамнеза у пациентов (их законных представителей), методиками физикального исследования пациентов (осмотр, пальпация,	1.1, 1.2., 1.3., 2, 3, 4

№УК, ПК	Знания	Умения	Владения	*
	клинические признаки внезапного прекращения кровообращения и (или) дыхания	медицинскую помощь пациентам с врожденными и наследственными	перкуссия, аускультация)	

*Примечание. Условия, технологии формирования и оценки умений и навыков:

- Освоение ЗУН: 1.1. - под контролем преподавателя в центре «Практика», в специализированных аудиториях кафедры, 1.2. - на практических занятиях в профессиональной реальной среде в ходе наблюдения и последующего участия во врачебных манипуляциях под контролем специалиста, 1.3. - в период прохождения производственной практики в соответствии с прописанном в дневнике ординатора количестве повторов по каждому навыку, умению.
- Тестовый контроль.
- Форма аттестации по дисциплине – зачет с оценкой (1, 2 семестры), экзамен (3 семестр), зачет (4 семестр).
- В ходе ГИА на любом этапе в соответствии с логикой аттестационного материала и вопроса (ситуационная задача, этап проверки навыков и умений, знание алгоритма навыка и т.д.).

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование у ординаторов способности и готовности выполнять в профессиональной деятельности следующие трудовые функции/действия:

Обобщенные трудовые функции			Трудовые функции		
код	наименование	уровень квалификации	наименование	код	уровень (подуровень) квалификации
А	Оказание медицинской помощи пациентам при врожденных и наследственных заболеваниях и (или) состояниях	8	Проведение обследования пациентов при врожденных и наследственных заболеваниях и (или) состояниях с целью постановки диагноза	А/01.8	8
			Назначение лечения пациентам при врожденных и наследственных заболеваниях и (или) состояниях, контроль его эффективности и безопасности	А/02.8	8
			Проведение и контроль эффективности медицинской	А/03.8	8

			реабилитации пациентов при врожденных и наследственных заболеваниях и (или) состояниях, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации и абилитации инвалидов, оценка способности пациента осуществлять трудовую деятельность		
			Проведение и контроль эффективности мероприятий по первичной и вторичной профилактике заболеваний и (или) состояний нервной системы и формированию здорового образа жизни, санитарно-гигиеническому просвещению населения	A/04.8	8
			Оказание паллиативной медицинской помощи пациентам при врожденных и наследственных заболеваниях и (или) состояниях	A/05.8	8
			Проведение медицинских освидетельствований и медицинских экспертиз в отношении пациентов при врожденных и наследственных заболеваниях и (или) состояниях	A/06.8	8
			Проведение анализа медико-статистической информации, ведение медицинской документации и организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала	A/07.8	8
			Оказание медицинской помощи в экстренной форме	A/08.8	8

4. Объем и вид учебной работы

Практические занятия с ординаторами могут проходить в виде практических занятий или в виде семинаров, коллоквиумов, круглых столов, мастер-классов.

Виды учебной работы	трудоемкость / часы		Семестры (указание часов по семестрам)			
			1 сем.	2 сем.	3 сем.	4 сем.
Аудиторные занятия (всего)	18/648		108	288	180	72
в том числе:						
Лекции	2/72		36		36	
Практические занятия	16/576		72	288	144	72
Самостоятельная работа (всего)	9/324		18	162	126	18
в том числе:						
Реферат						
Другие виды самостоятельной работы (УИРС)						
Формы аттестации по дисциплине (зачет, экзамен)	1/36		Зачет с оценкой	Зачет с оценкой	36 Экзамен	Зачет
Общая трудоемкость дисциплины	Часы	1008	126	450	342	90
	зет	28	3,5	12,5	9,5	2,5

Содержание дисциплины

5.1. Содержание раздела и дидактической единицы

Содержание дисциплины и код компетенции	Основное содержание раздела, дидактической единицы
ДЕ1 Организация медико-генетической помощи населению УК-1, УК-2, УК-3, ПК-5, ПК-7, ПК-9, ПК-10, ПК-11, ПК-12	Организация помощи больным с врожденными и наследственными заболеваниями и их семьям. Задачи и функции медико-генетических центров. Нормативные документы в области медицинской генетики. Учет, отчетность и ведение документации. Организация труда врача-генетика. История развития генетической службы в России и в Свердловской области. Этика и деонтология в медицинской генетике. Вопросы трудовой экспертизы больных с врожденной и наследственной патологией. Показания и порядок направления на МСЭ. Социальное обеспечение больных с наследственной патологией. Медицинская статистика и проблемы демографии. Генетические регистры. Пропаганда медико-генетических знаний среди населения и медицинских работников. Перспективы развития медицинской генетики и медико-генетической службы в России. Экономическая эффективность медико-генетической службы Анализ деятельности медико-генетических консультаций. Оснащение медико-генетических центров.

ДЕ2. Общая и медицинская генетика. УК-1, ПК-5, ПК-6, ПК-9	История развития генетика как науки. Направление исследований в современной генетике человека. Организация генома человека. Хромосомы человека в норме и при патологии. Строение и функции ДНК. Законы передачи наследственных признаков. Консультирование при доминантных и рецессивных заболеваниях. Картирование генов. Типы наследования. Взаимодействие неаллельных генов: комплементарность, полимерия, эпистаз. Кодоминирование. Группы сцепления. Признаки и заболевания, сцепленные с полом. Генетика индивидуального развития. Формирование признака. Пенетрантность и экспрессивность. Межгенные и ген-средовые взаимодействия. Плейотропия. Генокопии и фенокопии. Программа «Геном человека». Человек как объект генетических исследований. Этические и методологические проблемы генетических исследований у человека. Этиология и патогенез наследственной патологии. Общая характеристика наследственных болезней. Классификаций наследственных болезней. Семиотика наследственных болезней. Синдромологический анализ. Большие и малые аномалии развития. Клинико-генеалогический анализ. Составление родословных. Методы популяционной генетики. Генетический полиморфизм. Равновесие Харди-Вайнберга. Сегрегационный анализ. Принципы и современные возможности лечения наследственных болезней.
ДЕ3. Молекулярные основы наследственности УК-1, УК-3, ПК-3, ПК-5, ПК-12	Структура генома человека. Структура гена, экзоны и интроны. Транскрипция и трансляция. Посттрансляционная модификация. Структура и функции клеточных органелл. Генетическая организация генома митохондрий. Гетероплазмия. Лизосомы и пероксисомы. Генная инженерия. Методологические, правовые, этические проблемы генной инженерии. Цитологические основы наследственности. Роль ядра и цитоплазмы. Структурно-функциональная организация хромосом. Гетерохроматин и эухроматин. Принципы упаковки ДНК в составе хроматина. Современные представления о нормальном кариотипе человека. Аутосомы и половые хромосомы. Понятие о мейотическом и митотическом нерасхождении хромосом. Нормальный полиморфизм хромосом у человека. Числовые перестройки хромосом, полиплоидии и анеуплоидии. Хромосомный мозаицизм. Понятие об однородительской дисомии. Механизмы ее возникновения. Структурные перестройки хромосом. Реципрокная транслокация, Робертсоновская транслокация, инверсия. Особенности гаметогенеза у носителей сбалансированных структурных перестроек. Несбалансированные структурные перестройки. Клиническое значение CNV. Изохромосомы. Эпигенетические модификации. Метилирование ДНК. Регуляция экспрессии генов. Геномный импринтинг. Молекулярные механизмы возникновения мутаций. Репарация ДНК.

	Изменчивость. Ненаследственная изменчивость. Норма реакции. Комбинаторная изменчивость. Мутагенез. Генные, хромосомные и геномные мутации. Характеристика и классификация мутаций. Премутации. Спонтанный и индуцированный мутагенез. Антимутагены. Тератогенез. Основные тератогенные факторы. Биологические факторы мутагенеза и тератогенеза. Оценка генетических последствий средовых факторов. Генетические основы старения. Стволовые клетки. Проблемы и задачи практического применения. Редактирование генома эмбриона – современное состояние проблемы.
ДЕ4 Методы исследования в генетике УК-1, ПК-1, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-9	Методы изучения наследственности: генеалогический, близнецовый, популяционная генетика. Синдромологический метод. Биохимические методы исследования. Тандемная масс-спектрометрия. Энзимодиагностика. Хроматография и электрофорез. Анализ метаболических процессов клеточных органелл (митохондрии, лизосомы, пероксисомы). Цитогенетические методы исследования. Строение хромосомы. Кариотипирование. Показания для направления на анализ кариотипа. Принципы записи кариотипа (ISCN). Терминология и символы обозначения аномалий. Специфика анализа отдельных вариантов хромосомного полиморфизма. Маркерные хромосомы. Половой хроматин. Дифференциальная окраска хромосом. Протокол хромосомного анализа. Молекулярно-генетические методы. Условия, оснащение и техника безопасности при проведении молекулярно-генетических исследований. Методы выделения ДНК. Правила хранения ДНК. ПЦР-анализ (амплификация), ПДФР-анализ, ферменты рестрикции. Хромосомный микроматричный анализ. Секвенирование нового поколения. Секвенирование по Сэнгеру. Сравнительная геномная гибридизация. FISH-диагностика. Геномная дактилоскопия. Методы выявления точковых мутаций. Стратегии картирования генов человека и методы полногеномного скрининга. Работа с базами данных. Контроль качества лабораторных исследований.
ДЕ5. Медико-генетическое консультирование УК-3, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5, ПК-7, ПК-9, ПК-10, ПК-12	Этические вопросы при медико-генетическом консультировании. Особенности генетической информации. Принцип конфиденциальности работы врача-генетика. Этические и психологические вопросы при проведении консультации по результатам пренатальной диагностики. Принципы диагностики наследственных болезней. Расчет риска при наследственных болезнях с менделевским типом наследования. Консультирование гетерозиготных носителей рецессивной патологии. Консультирование носительниц мутаций в генах, сцепленных с X-хромосомой. Консультирование при выявлении мутаций с неопределенным клиническим значением. Консультирование при мультифакторной патологии. Расчет риска при болезнях с наследственной предрасположенностью. Доказательства роли генетических и средовых факторов в развитии патологии.

	Определение медико-генетического риска для потомства при врожденных пороках развития. Консультирование при наследственных опухолевых синдромах. Гены, ассоциированные с высоким риском развития рака. Моногенные и мультифакторные формы злокачественных новообразований. Консультирование фертильных пациентов с аномалиями кариотипа. Генетический прогноз при мутагенных и тератогенных воздействиях. Информационно-поисковые диагностические системы. Базы данных. Эффективность медико-генетического консультирования. Уровень понимания медико-генетического заключения. Социальные факторы, влияющие на принятие решения. Роль религии в формировании общественного мнения относительно генетических методов диагностики и лечения. Мониторинг врожденных аномалий развития. Подходы к сбору данных: case-control, клинический подход, когортный подход. Консультирование пар с бесплодием и невынашиванием беременности. Особенности медико-генетического консультирования супружеской пары при направлении на вспомогательные репродуктивные технологии. Причины повторных неудач имплантации. Формирование групп риска диспансерного учета. Подходы к индивидуальной профилактике заболеваний.
ДЕ6 Профилактика врожденной и наследственной патологии УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-9, ПК-10	Понятие о первичной, вторичной и третичной профилактике врожденной и наследственной патологии. Преимплантационная подготовка как метод первичной профилактики врожденной и наследственной патологии. Дотация витаминов и микроэлементов для профилактики врожденных пороков развития. Модификация образа жизни при планировании беременности. Показания для направления супругов на консультацию генетика на прегравидарном этапе. Возможности анализа носительства мутаций в генах, ассоциированных с рецессивными наследственными заболеваниями. Преимплантационная профилактика при моногенной патологии. Преимплантационная генетическая диагностика, виды. Преимплантационное генетическое тестирование (ПГТ). Показания для проведения ПГТ-А и ПГТ-М. Консультирование по результатам ПГТ. Показания для направления на вспомогательные репродуктивные технологии. Пренатальная диагностика. Неинвазивные методы пренатальной диагностики. Роль УЗИ плода в диагностике хромосомных аномалий и пороков развития. Биохимические маркеры хромосомной патологии. Принципы расчета риска. Комплекс пренатальной диагностики 1 триместра. Неинвазивные пренатальный тест (НИПТ). Дотестовое и послетестовое консультирование беременной (супружеской пары). Возможности определения пола плода, правовые и медицинские аспекты. Инвазивная пренатальная диагностика, виды, показания для направления. Биопсия ворсин хориона, амниоцентез, кордоцентез, диопсия тканей плода. Техника, сроки проведения, противопоказания, возможные осложнения. Лабораторные методы, применяемые при инвазивной пренатальной диагностике. Медицинские показания для прерывания беременности. Прерывание беременности в поздние сроки. Возможности генетического анализа материала плода и эмбриона.

	Возможности профилактики осложнений беременности. Выделение групп высокого риска среди беременных. Консультирование беременных при генетической тромбофилии. Важность междисциплинарного подхода. Неонатальный скрининг. Программы массового и селективного скрининга. Важность своевременного начала терапии.
ДЕ7 Моногенные формы наследственных болезней УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9	Этиология и патогенез наследственной патологии. Типы наследования. Принципы диагностики наследственных болезней. Методы лечения наследственных болезней. Симптоматические методы лечения. Патогенетическая терапия. Заместительная терапия. Этиологическое лечение – генная терапия. Медико-социальная реабилитация. Заболевания соединительной ткани и болезни костно-суставной системы. Общая характеристика, принципы диагностики, прогноз. Современные возможности лечения. Синдром Марфана и марфаноподобные синдромы. Синдром Элерса-Данло. Несовершенный остеогенез. Синдром Апера. Гипохондроплазия и ахондроплазия. Кампомиелическая дисплазия. Синдромы Фримена-Шелдона, Холт-Орама, Франческетти, FFU, COFS и др. Нанизм и гигантизм. Мембранопатии эритроцитов. Наследственные анемии. Эритроцитарные ферментопатии. Наследственные гемоглобинопатии. Гемофилии. Первичный иммунодефицит. Общая характеристика, диагностика, лечение. Наследственные синдромы с преимущественным нарушением физического и психического развития. Синдром Сотоса, Секкеля, Нуна, Дубовица, Вильямса, Рассела-Сильвера, Беквита-Видемана, Рубинштейна-Тейби, Коккейна и др. Наследственные болезни, сопровождающиеся аномалиями кожи и ее придатков. Ихтиозы. Буллезный эпидермолиз. Синдром вялой кожи. Синдром тотальной липодистрофии. Факоматозы. Врожденные дискератозы. Альбинизм. Наследственная тугоухость. Синдромальные и несиндромальные формы. Синдром Ушера. Моногенные заболевания сердечно-сосудистой системы. Первичная легочная гипертензия. Наследственные нарушения сердечного ритма. Врожденные синдромы удлиненного и укороченного интервала QT. Наследственная кардиомиопатии. Семейная фибрилляция предсердий. Наследственные болезни мочеполовой системы. Поликистоз почек. Синдром Альпорта. Синдром Альстрема. Атипичный гемолитико-уремический синдром. Гломерулосклероз. Гипофосфатазия. Наследственные заболевания желудочно-кишечного тракта. Синдромы, сопровождающиеся болезнью Гиршпрунга. Наследственные заболевания органа зрения. Синдромы Ваардельбурга, Маршалла, Ленца и др. Врожденные катаракты, миопии, глаукомы. Амавроз Лебера. Пигментный ретинит. Наследственные моногенные заболевания, сопровождающиеся нарушением репродуктивной системы. Синдром Каллмана. Синдром Свайера. Синдром Нечувствительности к андрогенам. Моногенные формы бесплодия. Врожденные нарушения сперматогенеза.

ДЕ8 Хромосомные аномалии и врожденные пороки развития ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6	Хромосомные и геномные болезни, классификация, распространенность в популяции. Мозаичные и полные формы хромосомных болезней. Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии. Основные хромосомные синдромы, обусловленные числовыми аномалиями аутосом: синдром Дауна, Эдвардса, Патау. трисомии хромосом 8, 9, 11, 22. Хромосомные заболевания, обусловленные аномалиями половых хромосом. Синдромы Тернера, Клайнфельтера, полисомия X у женщины, дисомия Y у мужчины. Структурные перестройки половых хромосом, клиническое значение. Основные хромосомные синдромы, обусловленные структурными перестройками хромосом: синдромы «кошачьего крика», Вольфа-Хиршхорна, ДиДжорджи, Орбели и др. Болезни, связанные с однородительской дисомией: Синдромы Прадера-Вилли, Ангельмана. Характеристика синдромов, связанных с нестабильностью хромосом. Синдромы Мартина-Белл, Блума, Луи-Барр, анемия Фанкони, Клинические проявления действия тератогенных факторов. Нарушение морфогенеза. Врожденные пороки развития. Типы нарушений морфогенеза: дизрупция, деформация, дисплазия. Международная классификация пороков развития. Классификация врожденных аномалий развития. Гаметопатии, бластопатии, эмбриопатии, фетопатии. Врожденные пороки сердца. Прогноз. Возможности коррекции. Врожденная диафрагмальная грыжа. Прогноз. Возможности коррекции. Аномалии кранио-вертебральной области. Краниостеноз, платибазия. Аномалия Арнольда-Киари. Сирингомиелия, этиология, значение конституционального фона и экзогенных факторов. Патогенез, клинические формы, принципы лечения. Фолат-зависимые пороки. Spina bifida.
ДЕ9 Наследственные нейро-дегенеративные заболевания, в том числе нервно-мышечные заболевания УК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6	Классификация наследственных заболеваний нервной системы. Проблема фенотипического полиморфизма. Фенокопии наследственных болезней. Болезнь Фридрейха, оливопонтocerebellарные дегенерации. Семейный спастический паралич Штрюмпеля. Роль аутоиммунных факторов в этиологии и патогенезе миастении. Современные данные о патологии нервно-мышечной передачи. Клинические формы, миастенические кризы, принципы медикаментозного и клинического лечения. Миопатия Дюшена, Эрба-Рота, Ландузи-Дежерина, непрогрессирующие миопатии, неврогенные амиотрофии Верднига-Гоффмана, Кугельберга-Ведандера, Шарко-Мари-Туса, миотония Томсена, миотоническая дистрофия. Спинальная амиотрофия, современные возможности терапии. Периодический паралич. Современные аспекты изучения этиологии и патогенеза на гистохимическом, биохимическом и молекулярно-генетическом уровнях. Принципы лечения. Торзионная дистония, хорей Гентингтона, миоклонус-эпилепсия, эссенциальный тремор, болезнь Паркинсона. Значение изучения обменных нарушений (нейромедиаторов, микроэлементов и пр.) для раскрытия патогенеза и разработки методов медикаментозной коррекции.

	Болезнь Реклингаузена, туберозный склероз, ангиоматозы: болезнь Штурге-Вебера, Гиппель-Ландау, Луи-Бар. Медико-генетическое консультирование и диспансеризация как основные методы профилактики наследственных болезней нервной системы. Современное представление об этиологии и патогенезе бокового амиотрофического склероза (болезни мотонейрона), дополнительные методы исследования, клинические формы, принципы терапии. Хромосомные болезни с ранним поражением нервной системы. Наследственные формы эпилепсии. Медико-генетическое консультирование при эпилепсии. Синдромы Айкарди-Гутьерес, Драве, Корнелии де Ланге и др. Синдромы, сопровождающиеся расстройствами аутистического спектра. Моногенные формы умственной отсталости. Необходимость дифференциальной диагностики между перинатальным поражением нервной системы и генетически-обусловленной патологией, прогноз для семьи.
ДН10 Наследственные болезни обмена (НБО) УК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6	Общая характеристика (этиология, патогенез, классификация, распространенность). Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность наследственных болезней обмена. Принципы диагностики наследственных болезней обмена. Биохимическая и молекулярно-генетическая диагностика НБО. Организация неонатального скрининга НБО. Принципы терапии: обезвреживание накапливающихся токсических метаболитов, диетотерапия, энзимотерапия, коррекция средовых факторов, генотерапия, симптоматическая терапия. НБО аминокислот. Фенилкетонурия и гиперфенилаланинемии. Тирозинемии. Алькаптонурия. Нарушение цикла мочевины. Нарушение обмена серосодержащих аминокислот. НБО углеводов. Нарушение обмена галактозы. Нарушение обмена фруктозы. Нарушение обмена лактозы. Болезни накопления гликогена. Понятие о MODY-диабете. Недостаточность обмена липидов. Гипертриглицеридемии. Семейная гиперхолестеринемия. Недостаточность аполипопротеина В. Витаминзависимые состояния. Недостаточность абсорбции и метаболизма кобаламина и фолата. Гиперкомоцистенурия, гиперцистинурия. Недостаточность биотинидазы. Нарушение обмена пуринов и пиримидинов. Недостаточность аденозиндезаминазы. Недостаточность гипоксантингуанин-фосфорибозилтрансфразы. Синдром Леша-Найана. Нарушение транспорта и утилизации металлов. Гепатолентикулярная дегенерация. Болезнь Менкеса. Нарушение обмена порфиринов и синтеза гема. Порфирии. Нарушение синтеза жирных кислот. Врожденные нарушения синтеза и действия гормонов. Врожденный гипотиреоз. Врожденная дисфункция коры надпочечников. Синдром нечувствительности к андрогенам. Врожденная недостаточность гонадотропных гормонов. Синдром Барде-Бидля. Дефекты синтеза и действия соматотропного гормона.

	Каналопатии (нарушение мембранного транспорта). Нарушение транспорта аминокислот. Почечно-тубулярный ацидоз. Гипофосфатемия. Несахарный диабет. Муковисцидоз. Периодический паралич. Лизосомные болезни накопления. Критерии лизосомных болезней. Мукополисахаридозы. Маннозидоз. Сфинголипидозы. Метахроматическая лейкодистрофия. Болезнь Краббе, Болезнь Гоше, Болезнь Нимана-Пика, Болезнь Фабри, Фукозидоз, Аспаргилглюкозаминурия и др. Пероксисомные болезни. Общая характеристика. Синдром Целвегера, Адренолейкодистрофия с ранним и поздним началом, Болезнь Рефсума, Глутаровая ацидемия и др. Митохондриальные болезни, общая характеристика. Наследование митохондриальной патологии. Признаки, характерные для митохондриальной патологии. Синдромы Пирсона, Вольфрама, Лея, Керн-Сейра, MERRF, MELAS, LHON. Методы диагностики и их эффективность.
--	---

5.2. Контролируемые учебные элементы

Дидактическая единица (ДЕ)	Контролируемые ЗУН, направленные на формирование компетенций		
	Знать	Уметь	Владеть
ДЕ1 Организация медико-генетической помощи населению УК-1, УК-2, УК-3, ПК-5, ПК-7, ПК-9, ПК-10, ПК-11, ПК-12 Код ТФ – А/01.8 Код ТФ – А/06.8 Код ТФ – А/07.8	- правила ведения медицинской документации, ведения истории болезни; - принципы организации помощи пациентам с врожденными и наследственными заболеваниями и их семьям - задачи и функции медико-генетических центров - историю развития медико-генетической службы - Вопросы трудовой экспертизы больных с врожденной и наследственной патологией	- собрать и анализировать анамнез и другую информацию у пробанда, его родственников или сопровождающих; - обследовать больного с подозрением на врожденное или наследственное заболевание; - поставить топический и предварительный клинический диагноз; - составить план обследования; - оценить результаты дополнительных методов исследования; - поставить клинический диагноз;	-особенностями расспроса и сбора анамнеза у пациента с врожденным или наследственным заболеванием; - принципами организации рабочего места на консультативно м приеме - методами статистической обработки - принципами этики и деонтологии - умением оформить заключения для МСЭ - умением работать с генетическими регистрами

	- Показания и порядок направления на МСЭ - Перспективы развития медицинской генетики и медико-генетической службы в России УК-1, ПК-10	- провести дифференциальный диагноз; - определить показания к назначению консультации специалистов. - заполнять медицинскую документацию: историю болезни, отчетные формы - необходимое оснащение медико-генетических центров - оценить экономическую эффективность медико-генетической службы УК-1, ПК-5, ПК-11	- принципами пропаганды медико-генетических знаний среди населения и медицинских работников - способами анализа деятельности медико-генетических консультаций - умением оказывать медицинскую помощь при чрезвычайных ситуациях, в том числе участие в медицинской эвакуации УК-2, УК-3, ПК-5, ПК-7, ПК-9, ПК-11, ПК-12
ДЕ2. Общая и медицинская генетика. УК-1, ПК-5, ПК-6, ПК-9 Код ТФ – А/01.8 Код ТФ – А/04.8	- историю развития генетики как науки, основные направления современной генетики - организацию генома человека - законы передачи наследственных признаков - основные генетические термины - этические и методологические проблемы генетических исследований у человека - методы популяционной генетики - принципы и современные	- провести консультирование пациента с врожденным и/или наследственным заболеваниями - предоставить пациенту и/или его семье полную информацию о заболевании, его прогнозе и риске для потомства - провести осмотр пациента с оценкой и описанием его фенотипа - рассчитать частоту носительства мутаций в популяции в соответствии с равновесием Харди-Вайнберга ПК-2, ПК-9	- методами расчета вероятности генетической патологии у потомства - классификацией наследственных болезней, умением правильно сформулировать диагноз - принципами синдромологического анализа УК-1, ПК-5

	возможности лечения наследственных болезней УК-1, ПК-5, ПК-6		
ДЕ3. Молекулярные основы наследственности УК-1, УК-3, ПК-3, ПК-5, ПК-12 Код ТФ – А/01.8 Код ТФ – А/04.8	- Структуру гена, генома, клеточных органелл - цитологические основы наследственности - Значение эпигенетических модификаций - Молекулярные механизмы возникновения мутаций - Основные тератогенные факторы. Биологические факторы мутагенеза и тератогенеза - Генетические основы старения - Проблемы и задачи практического применения стволовых клеток, современное состояние проблемы - УК-1, УК-3,	- оценить и интерпретировать результаты цитогенетического исследования - оценить вклад наследственности и внешней среды в клинический фенотип пациента ПК-5, ПК-12	- принципами консультирования пациенток с аномалиями кариотипа - методиками оценки риска генетических последствий при воздействии тератогенных и мутагенных факторов при беременности ПК-3, ПК-9, ПК-12
ДЕ4 Методы исследования в генетике УК-1, ПК-1, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-9 Код ТФ – А/01.8	- Условия, оснащение и техника безопасности при проведении молекулярно-генетических исследований - Методы выделения ДНК. Правила хранения ДНК - возможности и ограничение современных методов исследования, применяемых в генетике - УК-1, ПК-1,	- интерпретировать результаты биохимических исследований - интерпретировать и разъяснить пациенту результаты цитогенетического исследования - интерпретировать результаты секвенирования нового поколения (NGS) ПК-5, ПК-6, ПК-9	- основными методами изучения наследственности и - составлением родословной консультируемых - принципами записи формулы кариотипа - дополнительным и методами исследования для уточнения

			патогенности мутации - умением работать с базами данных ПК-4, ПК-5
ДЕ5. Медико-генетическое консультирование УК-3, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5, ПК-7, ПК-9, ПК-10, ПК-12 Код ТФ – А/01.8 Код ТФ – А/02.8 Код ТФ – А/04.8 Код ТФ – А/07.8	- Этические вопросы при медико-генетическом консультировании. Особенности генетической информации - Принципы диагностики наследственных болезней - Социальные факторы, влияющие на принятие решения консультируемыми - Подходы к индивидуальной профилактике заболеваний УК-3, ПК-9, ПК-10,	- понятно и четко формулировать вопросы при опросе пациента - провести консультацию беременной / семьи по результатам пренатальной диагностики - определить риск для потомства при врожденных пороках развития - консультировать при наследственных опухолевых синдромах - дать генетический прогноз при мутагенных и тератогенных воздействиях, в том числе при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях - провести мониторинг врожденных пороков развития в популяции - провести консультирование супружеской пары с репродуктивной патологией ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5, ПК-7, ПК-10, ПК-12	- методами разъяснения консультируемым результатов исследований - техниками эмпатии и конфликтологии - интерпретацией результатов пренатальной диагностики - методиками консультирования при мультифакториальной патологии - методами работы с информационно-поисковыми системами - методами сбора данных - Формированием групп риска диспансерного учета ПК-1, ПК-4, ПК-9

ДЕ6 Профилактика врожденной и наследственной патологии УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-9, ПК-10 Код ТФ – А/04.8	- методы и способы первичной, вторичной и третичной профилактики - показания для использования вспомогательных репродуктивных технологий и проведения предимплантационного генетического тестирования (ПГТ), виды ПГТ - современные методы и возможности пренатальной диагностики - нормативные документы, регламентирующие порядок направления беременной на инвазивную диагностику, медицинские показания для прерывания беременности - возможности профилактики осложнений беременности - УК-1, ПК-1	- дать рекомендации при преконцепционной подготовке мужчине и женщине - интерпретировать результаты медико-генетического обследования - интерпретировать результаты предимплантационного генетического тестирования - провести дотестовое и послетестовое консультирование при направлении беременной на пренатальный скрининг или инвазивную пренатальную диагностику - интерпретировать результаты неонатального скрининга - разъяснить родителям результаты неонатального скрининга - ПК-1, ПК-2, ПК-9, ПК-10	- умением консультировать пациенток при преконцепционной подготовке - методами расчета риска генетической патологии для потомства - интерпретацией результатов пренатального скрининга - техниками эмпатии при консультировании беременной / супружеской пары с неблагоприятным прогнозом для плода - методами повышения приверженности родителей к своевременному началу и регулярности терапии при выявлении наследственного заболевания и ребенка - ПК-1, ПК-2,
ДЕ7 Моногенные формы наследственных болезней УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9 Код ТФ – А/01.8 Код ТФ – А/02.8 Код ТФ – А/05.8	- Этиологию и патогенез наследственной патологии, типы наследования, принципы диагностики наследственных болезней. - основные симптомы моногенных	- направить пациента на реабилитацию - выявить у пациентки клинические критерии наличия заболеваний соединительной ткани - проконсультировать пациента (родителей пациента) с	- методиками диетотерапии, определением дозировки лекарственных средств при заместительной терапии, методами индивидуального подбора терапии

	наследственных заболеваний - современные возможности терапии и профилактики наследственных болезней УК-1,	наследственными заболеваниями о немедикаментозных методах лечения и реабилитации, важности модификации образа жизни - провести дифференциальный диагноз ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9	- интерпретацией результатов генетического тестирования - техникой синдромологического анализа при постановке диагноза ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6
ДЕ8 Хромосомные аномалии и врожденные пороки развития ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6 Код ТФ – А/01.8 Код ТФ – А/02.8 Код ТФ – А/03.8	- Классификация хромосомных и геномных заболеваний - Международную классификацию аномалий развития - Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии - Клинические проявления тератогенных факторов - Современные методы коррекции врожденных пороков развития ПК-1, ПК-2,	- Определить клинические симптомы и фенотипические особенности основных хромосомных синдромов - Предоставить родителям ребенка с хромосомной патологией информацию о клинике, прогнозе и современных методах лечения заболевания - Провести дифференциальный диагноз между изолированными и синдромальными формами врожденных пороков развития - работать в составе пренатального консилиума ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6	- Методикой синдромологического анализа - Дифференциальной диагностикой основных хромосомных синдромов - Методикой расчета риска для семьи пробанда ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6
ДЕ9 Наследственные нейро-дегенеративные заболевания, в том числе нервно-	-этиологию, патогенез наиболее часто встречающихся наследственно-дегенеративных заболеваний;	-собрать и анализировать анамнез и другую информацию у неврологического больного, его	-расспросом и сбором анамнеза у больного с наследственно-дегенеративной патологией;

мышечные заболевания УК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8 Код ТФ – А/01.8 Код ТФ – А/02.8 Код ТФ – А/03.8 Код ТФ – А/05.8 Код ТФ – А/06.8	современную классификацию заболеваний; -клиническую картину, основные симптомы, синдромы поражения нервной системы, особенности течения и осложнения при наследственной и нейродегенеративной патологии УК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6	родственников или сопровождающих; -выявить общие и специфические признаки неврологического заболевания, установить топический диагноз и неврологический синдром; -провести дифференциальную диагностику наследственно-дегенеративных заболеваний нервной системы, обосновать клинический диагноз, схему, план и тактику ведения больного; - определить показания к назначению консультации специалистов (психиатра, нейропсихолога, невролога и пр.); -дать оценку течения заболевания, предусмотреть возможные осложнения и осуществить их профилактику. УК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6	- методикой изучения соматического и неврологического статуса у пациентов с наследственно-дегенеративной патологией; -постановкой топического диагноза на основе выделенных синдромов поражения нервной системы; -постановкой клинического диагноза с указанием типа наследования, характера и степени нарушенных функций; -умением составить модель родословной для семей, имеющих наследственные заболевания нервной системы; дать прогноз потомства для семей с наследственным неврологическим заболеванием; -алгоритмом постановки диагноза, проведение ДНК-диагностики при наследственно-дегенеративных заболеваниях
--	---	---	--

			нервной системы; -методикой нейропсихологического тестирования больного; -организацией ухода за неврологическим больным. УК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
ДН10 Наследственные болезни обмена (НБО) УК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6 Код ТФ – А/01.8 Код ТФ – А/02.8 Код ТФ – А/03.8 Код ТФ – А/05.8	-этиологию, патогенез наиболее часто встречающихся наследственных болезней обмена веществ; современную классификацию заболеваний; -клиническую картину, основные симптомы при НБО УК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6	-собрать и анализировать анамнез и другую информацию у пробанда, его родственников или сопровождающих; -выявить общие и специфические признаки НБО, установить диагноз; -провести дифференциальную диагностику, обосновать клинический диагноз, схему, план и тактику ведения больного; -определить показания к назначению консультации специалистов; -дать оценку течения заболевания, предусмотреть возможные осложнения и осуществить их профилактику; проводить диспансеризацию больных с НБО УК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6	-расспросом и сбором анамнеза; -методикой изучения соматического и неврологического статуса у пациентов с НБО; -интерпретацией результатов биохимических и молекулярно-генетических методов исследования; -постановкой клинического диагноза с указанием типа наследования, характера и степени нарушенных функций; -умением составить модель родословной для семей, имеющих НБО; дать прогноз потомства для семей с НБО; -алгоритмом постановки

			диагноза, проведение ДНК-диагностики при наследственно-дегенеративных заболеваниях нервной системы; -методикой нейропсихологического тестирования больного; -организацией ухода за неврологически больным. УК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6
--	--	--	---

Навыки как составляющие элементы конкретной компетенции (задача дисциплины) и требуемые профессиональным стандартом	Образовательные технологии, позволяющие владеть навыком	Средства и способ оценивания навыка
Проведение обследования пациентов при врожденных и/или наследственных заболеваниях с целью постановки диагноза Код ТФ – А/01.8 - Сбор жалоб, анамнеза жизни у пациентов (их законных представителей) при врожденных и/или наследственных заболеваниях; - Осмотр пациентов при врожденных и/или наследственных заболеваниях; - Формулирование предварительного диагноза и составление плана лабораторных, инструментальных и обследований пациентов, включая молекулярно-генетические методы исследований при врожденных и/или наследственных заболеваниях; - Направление пациентов при врожденных и/или наследственных заболеваниях на обследование в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи,	- Клинические разборы больных; - Решение ситуационных задач; - Участие в клинических консилиумах; - Мини-конференции и «круглые столы»; - Участие в научно-практических конференциях; - Отработка практических мануальных навыков по оказанию неотложной помощи на муляжах (АСЦ).	Демонстрация навыков в ходе изучения дисциплины, текущей и промежуточной аттестации по дисциплине. Демонстрация практического навыка на фантомах.

клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; - Направление пациентов врожденных и/или наследственных заболеваний на консультацию к врачам-специалистам в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; Установление диагноза с учетом действующей МКБ		
Назначение лечения пациентам при врожденных и/или наследственных заболеваниях, контроль его эффективности и безопасности Код ТФ – А/02.8 - Разработка плана лечения пациентов при врожденных и/или наследственных заболеваниях с учетом диагноза, возраста и клинической картины в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; - Назначение лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания пациентам при врожденных и/или наследственных заболеваниях в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; - Оценка эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов при врожденных и/или наследственных заболеваниях; - Назначение физиотерапевтических методов, рефлексотерапии, лечебной физкультуры, массажа, мануальной терапии пациентам врожденных и/или наследственных заболеваний в соответствии с действующими порядками	- Решение ситуационных задач; - Демонстрация ординатором знание названия, дозировки, показаний и противопоказаний для назначения лекарственного средства. - Демонстрация подбора немедикаментозного лечения и лечебного питания. - Отработка навыков по оказанию неотложной помощи на муляжах (АСЦ).	Демонстрация навыков в ходе изучения дисциплины, текущей и промежуточной аттестации по дисциплине. Демонстрация практического навыка на муляжах и в реальных условиях.

оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; - Оценка эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов при врожденных и/или наследственных заболеваниях; Профилактика или лечение осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе серьезных и непредвиденных, возникших в результате диагностических или лечебных манипуляций, применения лекарственных препаратов и (или) медицинских изделий, лечебного питания;		
Проведение и контроль эффективности медицинской реабилитации пациентов при врожденных и/или наследственных заболеваниях, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации и абилитации инвалидов, оценка способности пациента осуществлять трудовую деятельность Код ТФ – А/03.8 - Составление плана мероприятий медицинской реабилитации пациентов при врожденных и/или наследственных заболеваниях в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; - Проведение мероприятий медицинской реабилитации пациентов при врожденных и/или наследственных заболеваниях, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов; - Направление пациентов при врожденных и/или наследственных заболеваниях к врачам-специалистам для назначения и проведения мероприятий медицинской реабилитации, санаторно-курортного лечения, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в	- Клинические разборы больных; - Решение ситуационных задач; - Участие в клинических консилиумах; - Мини-конференции и «круглые столы»; - Участие в научно-практических конференциях.	Демонстрация навыков в ходе изучения дисциплины, текущей и промежуточной аттестации по дисциплине. Демонстрация практического навыка в реальных условиях.

соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; - Оценка эффективности и безопасности мероприятий по медицинской реабилитации пациентов при врожденных и/или наследственных заболеваниях в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; - Проведение профилактических мероприятий по предупреждению возникновения наиболее часто встречающихся осложнений (пролежни, тромбоэмболические осложнения) у пациентов с ограниченными двигательными возможностями; - Оценка эмоциональных расстройств и их коррекция у пациентов врожденными и/или наследственными заболеваниями; Мотивирование пациента и его родственников на активное участие в реабилитации и абилитации;		
Проведение и контроль эффективности мероприятий по первичной и вторичной профилактике врожденных и/или наследственных заболеваний и формированию здорового образа жизни, санитарно-гигиеническому просвещению населения Код ТФ – А/04.8 - Пропаганда здорового образа жизни, профилактика врожденных и/или наследственных заболеваний; - Проведение медицинских осмотров, диспансерного наблюдения за пациентами с врожденными и/или наследственными заболеваниями в соответствии с нормативными правовыми актами; - Осуществление диспансеризации населения с целью раннего выявления врожденных и/или наследственных заболеваний и основных факторов риска их развития в соответствии с нормативными правовыми актами;	- Клинические разборы больных; - Решение ситуационных задач; - Участие в клинических консилиумах; - Мини-конференции и «круглые столы»; - Участие в научно-практических конференциях.	Демонстрация навыков в ходе изучения дисциплины, текущей и промежуточной аттестации по дисциплине. Демонстрация практического навыка в реальных условиях.

- Проведение диспансерного наблюдения за пациентами с выявленными врожденными и наследственными заболеваниями; Проведение профилактических мероприятий по предупреждению возникновения наиболее часто встречающихся врожденных и/или наследственных заболеваний		
Оказание паллиативной медицинской помощи пациентам при врожденных и/или наследственных заболеваниях Код ТФ – А/05.8 - Динамическое наблюдение пациентов при врожденных и/или наследственных заболеваниях, нуждающихся в паллиативной медицинской помощи; - Обезболивание и коррекция неврологических симптомов заболевания у пациентов, нуждающихся в паллиативной медицинской помощи; - Разработка и проведение мероприятий по улучшению качества жизни пациентов при врожденных и/или наследственных заболеваниях, требующих оказания паллиативной медицинской помощи; - Направление пациентов при врожденных и/или наследственных заболеваниях в медицинские организации, оказывающие паллиативную медицинскую помощь, в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; - Консультирование родственников пациента по навыкам и организации индивидуального ухода за пациентом при врожденных и/или наследственных заболеваниях, получающим паллиативную медицинскую помощь; Решение этических вопросов, помощь в решении юридических вопросов, возникающих в связи с тяжелой болезнью и приближением смерти.	- Клинические разборы больных; - Решение ситуационных задач; - Участие в клинических консилиумах; - Мини-конференции и «круглые столы»; - Участие в научно-практических конференциях; - Участие в проведении школ для пациентов.	Демонстрация навыков в ходе изучения дисциплины, в ходе текущей и промежуточной аттестации, в реальных условиях.

Проведение медицинских освидетельствований и медицинских экспертиз в отношении пациентов при врожденных и/или наследственных заболеваниях Код ТФ – А/06.8 - Проведение отдельных видов медицинских освидетельствований, предварительных и периодических медицинских осмотров; - Проведение экспертизы временной нетрудоспособности пациентов при врожденных и/или наследственных заболеваниях, работа во врачебной комиссии медицинской организации, осуществляющей экспертизу временной нетрудоспособности; - Подготовка необходимой медицинской документации для осуществления медико-социальной экспертизы пациентов при врожденных и/или наследственных заболеваниях в федеральных государственных учреждениях медико-социальной экспертизы; Направление пациентов, имеющих стойкое нарушение функции организма, обусловленное врожденными и/или наследственными заболеваниями и (или) состояниями для прохождения медико-социальной экспертизы.	Демонстрация ординатором знания алгоритма оформления истории болезни, листа нетрудоспособности, заполнения амбулаторной карты пациента, талона амбулаторного пациента.	Демонстрация навыков в ходе изучения дисциплины, в ходе текущей и промежуточной аттестации, в реальных условиях.
Проведение анализа медико-статистической информации, ведение медицинской документации и организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала Код ТФ – А/07.8 - Составление плана работы и отчета о своей работе; - Ведение медицинской документации, в том числе в форме электронного документа; - Контроль выполнения должностных обязанностей находящимся в распоряжении медицинским персоналом; Обеспечение внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности.	Демонстрация ординатором знания алгоритма оформления истории болезни, листа нетрудоспособности, заполнения амбулаторной карты пациента, талона амбулаторного пациента.	Демонстрация навыков в ходе изучения дисциплины, в ходе текущей и промежуточной аттестации, в реальных условиях.

5.3. Разделы дисциплин (ДЕ) и виды занятий

№ ДЕ	Наименование разделов дисциплины (ДЕ)	Всего учебных часов		Из них аудиторных	Лекции	Практические занятия	Самостоятельная работа
1.	Организация медико-генетической помощи населению	146		76	8	80	34
2.	Общая и медицинская генетика	146		76	8	80	34
3.	Молекулярные основы наследственности	85		62	7	52	32
4.	Методы исследования в генетике	85		62	7	52	32
5.	Медико-генетическое консультирование	85		62	7	52	32
6.	Профилактика врожденной и наследственной патологии	85		62	7	52	32
7.	Моногенные формы наследственных болезней	85		62	7	52	32
8.	Хромосомные аномалии и врожденные пороки развития	85		62	7	52	32
9.	Наследственные нейро-дегенеративные заболевания, в том числе нервно-мышечные заболевания	85		62	7	52	32
10.	Наследственные болезни обмена (НБО)	85		62	7	52	32
Всего		ЗЕТ	Часы	648	72	576	324
		27	972				

6. Примерная тематика:

6.1. Учебно-исследовательских и научно-исследовательских работ

Выполняются по желанию ординаторов в рамках примерной тематики:

1. Распространенность врожденных аномалий строения мочеполовой системы в Свердловской области
2. Распространенность врожденных аномалий строения сердечно-сосудистой системы в Свердловской области
3. Сравнение эффективности цитогенетического исследования и хромосомного микроматричного анализа при постановке диагноза у детей с умственной отсталостью
4. Наличие моногенной патологии у детей с расстройствами аутистического спектра
5. Генетическая эпилепсия
6. Когнитивные расстройства у детей с микроделеционными синдромами

7. Клинические особенности мозаичной формы синдрома Дауна
8. Клинические варианты марфаноподобных синдромов
9. Наследственные нейро-дегенеративные заболевания с поздним началом
10. Значение тандемной масс-спектрометрии в диагностике наследственных болезней обмена веществ
11. Генетический полиморфизм при заболеваниях соединительной ткани
12. Клинико- МРТ особенности X-сцепленной адренолейкодистрофии
13. Хромосомные аномалии эмбриона при спорадическом и привычном невынашивании беременности
14. Причины ложно-отрицательных и ложно-положительных результатов скрининга 1 триместра
15. Совпадение пренатального и постнатального диагноза при врожденных аномалий развития
16. Частота носительства мутаций ив генах, ассоциированных с рецессивными заболеваниями
17. Предимплантационное генетическое тестирование: за и против

6.2. Рефератов

1. Генетические причины аутизма
2. Врожденные нейро-дегенеративные заболевания с поздним началом
3. Наследственная тугоухость
4. Наследственные заболевания глаз
5. X-сцепленные формы умственной отсталости
6. Врожденные заболевания почек
7. Кардиомиопатии
8. Адренолейкодистрофия
9. Мышечные дистрофии
10. Современные методы лечения муковисцидоза
11. Синдром ДиДжорджи
12. Митохондриальные заболевания
13. Хорея Гентингтона
14. Наследственные опухолевые синдромы
15. Неинвазивный пренатальный тест
16. Ахондроплазия и гипохондроплазия
17. Врожденная гиперплазия коры надпочечников
18. Моногенные причины бесплодия
19. Значение полногеномных методов исследования при медико-генетическом консультировании
20. Генетические причины мужского бесплодия
21. Синдромы, сопровождающиеся инверсией пола
22. Реализация репродуктивной функции у пациентов с аномалиями половых хромосом
23. Генетическая предрасположенность к осложнениям беременности
24. Генетическая предрасположенность к онкологии
25. Синдром Рассела-Сильвера
26. Синдром Вильямса
27. Микроделеционные синдромы, сопровождающиеся пороками сердца
28. Болезнь Тея-Сакса
29. Периодическая болезнь
30. Синдром Жильбера

7. Ресурсное обеспечение.

Освоение дисциплины осуществляется за счет кадровых ресурсов кафедры нервных болезней, нейрохирургии и медицинской генетики, гарантирующих качество подготовки специалиста в соответствии с требованиями ФГОС ВО по специальности 31.08.30 Генетика. При условии добросовестного обучения ординатор овладеет знаниями, умениями и навыками, необходимыми для квалификационного уровня, предъявляемого к выпускнику по специальности. Образовательный процесс реализуют научно-педагогические работники Университета, имеющие высшее медицинское образование, а также имеющие ученую степень кандидата или доктора наук, ученое звание доцента или профессора. Кафедра несет ответственность при обучении по дисциплине в части содержания, применяемых технологий и методов обучения, материально-технического, информационного, кадрового обеспечения, организации самостоятельной работы обучающихся, видов, форм, технологий контроля.

7.1. Образовательные технологии

Лекционный курс включает современные данные по диагностике, лечению, реабилитации больных с врожденными и наследственными заболеваниями, профилактике наследственных болезней и врожденных пороков развития. Лекции читаются с применением современных демонстрационных средств - мультимедийных презентаций, видеофильмов, часть лекций проводится в интерактивной форме взаимодействия с обучающимися.

Получение профессиональных знаний осуществляется путем изучения предусмотренных учебным планом разделов рабочей программы на лекциях, практических занятиях, включающих клинические обходы, проводимые доцентом.

Практические занятия проводятся в отделениях, лабораториях, кабинетах и т.д. Обучающиеся под контролем преподавателя, проводят медико-генетическое консультирование, а также курацию больных в стационаре, где приобретают практические навыки клинического обследования и лечения больных, интерпретации данных лабораторных и инструментальных исследований. Предусматривается самостоятельная работа с литературой. Изучение каждого раздела заканчивается тестовым контролем.

Практические занятия проводятся с использованием интерактивных образовательных технологий, среди которых применяются:

1. клинические разборы больных;
2. участие в клинических консилиумах;
3. мини-конференции и «круглые столы»;
4. участие в научно-практических конференциях;
5. участие в патологоанатомических конференциях;
6. отработка практических мануальных навыков по оказанию неотложной помощи на муляжах (Аккредитационно-симуляционный центр).

Помимо этого используются возможности электронной информационно-образовательной среды. Вся необходимая учебно-методическая информация представлена на образовательном портале educa.usma.ru. Все обучающиеся имеют доступ к электронным образовательным ресурсам (электронный каталог и электронная библиотека Университета, ЭБС «Консультант студента»).

При выполнении лечебной работы ординатор осваивает необходимые клинические навыки и манипуляции диагностического и лечебного характера, докладывает о больных на клинических обходах, проводимых профессорами и доцентами.

Отчетной документацией клинического ординатора является дневник, в котором фиксируется характер и объем выполненной работы, темы зачетных занятий и отметки о сдачи зачетов профессору (зав. кафедрой, доценту). Зав. кафедрой (профессор, доцент, ассистент, ответственный за данный раздел) подписывают дневник ежемесячно.

7.2. Материально-техническое оснащение.

Наименование подразделения	Наименование специализированных аудиторий, кабинетов, лабораторий и прочее с перечнем основного оборудования
Кафедра нервных болезней, нейрохирургии и медицинской генетики	Учебные классы с комплексом учебно-методического обеспечения и медицинскими изделиями (тонометр, стетоскоп, фонендоскоп, термометр, медицинские весы, ростомер, противошоковый набор, набор и укладка для экстренных профилактических и лечебных мероприятий, негатоскоп, камертон, молоточек неврологический) Учебные слайды, видеофильмы, мультимедийные презентации. Компьютерный класс: компьютерные обучающие программы для самостоятельной работы ординаторов. Клинические демонстрации. Информационные стенды, таблицы Тестовые вопросы и задачи. <i>Медицинское оборудование</i> Молоточек неврологический – 50 шт. Сантиметровые ленты Микроскоп – 1 шт. <i>Компьютерное оборудование</i> 1) Мультимедийный проектор BenQPB6210— 1 шт 2) Проектор NEC – 4 шт. 3) Компьютер в комплекте – 2 шт. 4) Моноблок LenovoB300 – 19 шт 5) Точка доступа Netgear – 2шт. 6) Ноутбук AsusA 2500LCeleron — 1 шт. 7) НоутбукAsus Aspire — 1 шт. 8) НоутбукAsus Aspire One AOD250-OBK Black Aton – 1 шт. 9) НоутбукAsus – 1шт. 10) НоутбукAsus F3KE – 1 шт. 11) Ноутбук Samsung – 1шт. 12) Телевизор LED 46 Samsung UE46F5000AKX – 2 шт. 13) Копировальныйаппарат Toshiba e-STUDIO 200s – 1 шт 14) Копировальный аппарат CanonFC-128 – 1шт. 15) Принтер лазерный – 5 шт. 16) Сканер CanonLIDE90 – 1 шт. 17) Видеокамера SONYDCR-HC 23E – 1 шт. 18) Диктофон – 1 шт. 19) Магнитофон Sony – 1 шт 20) Акустическая система – 4шт. 21) Переносной экран на треноге ProjectaProfessional – 1шт. 22) Экран с электропроводом DRAPERBARONETHW – 1 шт. 23) Цифровой фотоаппарат – 2шт. 24) Учебная мебель (столы, стулья, шкафы)
Центр семейной медицины	Отделение вспомогательных репродуктивных технологий
	Неврологическое отделение

ГБУЗ СО «Областная детская клиническая больница №1	Консультативные приемы невролога, генетика, акушера-гинеколога
	Отделение дородовой госпитализации беременных
	Диагностическая служба: - клиническая и биохимическая лаборатории; - гемостазиологическая лаборатория; - серологическая лаборатория; - кабинеты УЗИ-диагностики; - КТ-, МРТ-томограф; - рентгенологические кабинеты; - кабинеты ЭЭГ, ЭНМГ
ГАУЗ СО Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка»	Отделение медико-генетического консультирования
	Отделение пренатальной диагностики
	Отделение вспомогательных репродуктивных технологий
	Отдел лабораторной диагностики

7.3. Перечень лицензионного программного обеспечения

7.3.1. Системное программное обеспечение

7.3.1.1. Серверное программное обеспечение:

- VMwarevCenterServer 5 Standard, срок действия лицензии: бессрочно; VMwarevSphere 5 EnterprisePlus, срок действия лицензии: бессрочно, дог. № 31502097527 от 30.03.2015 ООО «Крона-КС»;
- WindowsServer 2003 Standard№ 41964863 от 26.03.2007, № 43143029 от 05.12.2007, срок действия лицензий: бессрочно;
- ExchangeServer 2007 Standard(лицензия № 42348959 от 26.06.2007, срок действия лицензии: бессрочно);
- SQL ServerStandard 2005 (лицензия № 42348959 от 26.06.2007, срок действия лицензии: бессрочно);
- CiscoCallManager v10.5 (договор № 31401301256 от 22.07.2014, срок действия лицензии: бессрочно), ООО «Микротест»;

7.3.1.2. Операционные системы персональных компьютеров:

- Windows 7 Pro (OpenLicense № 45853269 от 02.09.2009, № 46759882 от 09.04.2010, № 46962403 от 28.05.2010, № 47369625 от 03.09.2010, № 47849166 от 21.12.2010, № 47849165 от 21.12.2010, № 48457468 от 04.05.2011, № 49117440 от 03.10.2011, № 49155878 от 12.10.2011, № 49472004 от 20.12.2011), срок действия лицензии: бессрочно);
- Windows7 Starter(OpenLicense№ 46759882 от 09.04.2010, № 49155878 от 12.10.2011, № 49472004 от 20.12.2011, срок действия лицензий: бессрочно);
- Windows 8 (OpenLicense № 61834837 от 09.04.2010, срок действия лицензий: бессрочно);
- Windows 8 Pro(OpenLicense№ 61834837 от 24.04.2013, № 61293953 от 17.12.2012, срок действия лицензии: бессрочно).

7.3.2. Прикладное программное обеспечение

7.3.2.1. Офисные программы

- OfficeStandard 2007 (OpenLicense № 43219400 от 18.12.2007, № 46299303 от 21.12.2009, срок действия лицензии: бессрочно);
- OfficeProfessionalPlus 2007 (OpenLicense № 42348959 от 26.06.2007, № 46299303 от 21.12.2009, срок действия лицензии: бессрочно);
- OfficeStandard 2013 (OpenLicense № 61293953 от 17.12.2012, № 49472004 от 20.12.2011, № 61822987 от 22.04.2013, № 64496996 от 12.12.2014, № 64914420 от 16.03.2015, срок действия лицензии: бессрочно);

7.3.2.2. Программы обработки данных, информационные системы

- Программное обеспечение «ТАНДЕМ.Университет» (включая образовательный портал educa.usma.ru) (лицензионное свидетельство № УГМУ/18 от 01.01.2018, срок действия лицензии: бессрочно), ООО «Тандем ИС»;
- Программное обеспечение портал дистанционного образования Cix.Learning (лицензионное свидетельство от 18.07.2008), ООО «Цикс-Софт»;

7.3.2.3. Внешние электронные информационно-образовательные ресурсы

- ЭБС «Консультант студента», № 152СЛ.03-2019 от 23.04.19, срок действия до 31.08.2020, ООО Политехресурс;
- справочная правовая система Консультант плюс, дог. № 31705928557 от 22.01.2018, дог. № 31907479980 от 31.01.19 срок действия до 30.06.2019 с автоматическим продлением на год, ООО Консультант Плюс-Екатеринбург;
- Система автоматизации библиотек ИРБИС, срок действия лицензии: бессрочно; дог. № ИР-102П/02-12-13 от 02.12.13 ИП Охезина Елена Андреевна;
- Институциональный репозиторий на платформе DSpace (Электронная библиотека УГМУ), срок действия лицензии: бессрочно; дог. установки и настройки № 670 от 01.03.18 ФГАОУ ВО УрФУ им. первого Президента России Б.Н. Ельцина.

8. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

8.1. Основная литература

8.1.1. Электронные учебные издания (учебники, учебные пособия)

1. Пренатальная и неонатальная диагностика врожденной и наследственной патологии [электронный ресурс] : учебное пособие / Обоскалова Т.А., Кудрявцева Е.В., Коваль М.В.
2. Общая неврология [Электронный ресурс] / А. С. Никифоров, Е. И. Гусев. - 2-е изд., испр. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970426616.html>
3. Анализ кариотипа в практике акушера-гинеколога [электронный ресурс] : учебное пособие для врачей / Кудрявцева Е.В., Ковалев В.В. doi: 10.12731/ER0421.26042021

8.1.2. Электронные базы данных, к которым обеспечен доступ.

1. База данных «Электронная библиотека медицинского ВУЗа» (ЭБС «Консультант студента») Доступ к комплектам «Медицина. Здравоохранение. ВО». «Гуманитарные и социальные науки», «Естественные и точные науки» (полнотекстовая) Контракт №152СЛ/03-2019 от 23.04.2019 Сайт БД: <http://www.studmedlib.ru>
2. Электронная База Данных (БД) MedlineMedlinecomplete Сублицензионный договор №646 Medline от 07. 05. 2018 Сайт БД: <http://search.ebscohost.com>
3. Политематическая реферативно-библиографическая и наукометрическая (библиометрическая) база данных Scopus Сублицензионный договор №1115/Scopus от 01.11.18 Сайт БД: www.scopus.com
4. Политематическая реферативно-библиографическая и наукометрическая (библиометрическая) база данных WebofScience Сублицензионный договор №1115/WoS от 02.04.18 Сайт БД: <http://webofknowledge.com>
5. Научная электронная библиотека ScienceIndex "Российский индекс цитирования". Простая неисключительная лицензия на использование информационно-

аналитической системы ScienceIndex Лицензионный договор SCIENCE INDEX
№SIO-324/2019 от 27.05.2019 Сайт БД: <https://elibrary.ru>

6. Федеральная электронная медицинская библиотека Минздрава России
<http://www.femb.ru/feml/>
7. Научная электронная библиотека
<http://elibrary.ru/>
8. Электронная Библиотечная Система (ЭБС) «Консультант студента»
www.studmedlib.ru
9. Электронная База Данных (БД) MedlinewithFulltext
Сайт БД: <http://search.ebscohost.com>
10. Реферативная Электронная База Данных (БД) Scopus
Сайт БД: www.scopus.com
11. Реферативная Электронная База Данных (БД) Web of Science
Сайт БД: <http://webofknowledge.com>

8.1.3. Учебники.

1. Наследственные болезни: национальное руководство / под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013 – 936с.
2. Клаг У.С., Основы генетики / У.С. Клаг, М.Р. Каммингс. – Москва : Техносфера, 2009. – 896 с.
3. Пассарг Э. Наглядная генетика / Э. Пассарг ; пер. с английского под ред. д-ра биол. наук Д.В. Ребрикова. – 2-е изд. – М. : Лаборатория знаний, 2021. – 508 с. : ил.
4. Гусев, Е. И. Неврология и нейрохирургия: учебник: в 2 т. Т. 1: Неврология / Е. И. Гусев, А. Н. Коновалов, В. И. Скворцова. - 4-е изд., доп. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 640 с.

8.1.4. Учебные пособия

1. Баркер Р. Наглядная неврология: Учебное пособие. Пер. с англ. / Р. Баркер, С. Барази, М. Нил; Под ред. В.И. Скворцовой. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2009. - 136 с.: ил.
2. Бортникова (Цыбалова) С.М. Нервные и психические болезни: учебное пособие / Светлана Бортникова (Цыбалова), Татьяна Зубахина; под ред. Б. В. Кабарухина. - Изд. 9-е, стереотип. - Ростов н/Д: Феникс, 2011. - 480 с.: ил. - (Медицина).
3. Михайленко, А. А. Клиническая неврология: семиотика и топическая диагностика: учебное пособие / А. А. Михайленко. - 2-е изд., перераб. и доп. - Санкт-Петербург: ФОЛИАНТ, 2012. - 432 с.: ил.
4. Ковалев В.В. Пренатальная диагностика состояния плода: учебное пособие / В.В. Ковалев, Е.В. Кудрявцева, И.В. Лаврентьева, Н.М. Миляева, Д.К. Исламиди; под ред. В.В. Ковалева. – Екатеринбург: УГМУ, 2019. – 62 с.
5. Ковалев В.В. Генетические аспекты невынашивания беременности: учебное пособие / В.В. Ковалев, Е.В. Кудрявцева, Н.М. Миляева, И.В. Лаврентьева. – Екатеринбург: УГМУ, 2022. – 104 с.

8.2. Дополнительная литература

8.2.1. Учебно-методические пособия

1. Лурия А.Р. Основы нейропсихологии: учебное пособие / Александр Лурия. - 7-е изд., стереотип. - М.: Издательский центр "Академия", 2009. - 384 с.: ил. - (Классическая учебная книга). - (Высшее образование).
2. Скоромец А.А. Неврологический статус и его интерпретация: учебное руководство для врачей / А. А. Скоромец, А. П. Скоромец, Т. А. Скоромец; под ред. М. М. Дьяконова. - 2-е изд., испр. и доп. - М.: МЕДпресс-информ, 2010. - 256 с.: ил.

8.2.2. Литература для углубленного изучения

1. Козлова С.И., Демикова Н.С. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: Атлас-справочник. М.: Т-во научных изданий КМК; авторская академия. 2007. – 448с.

2. Пренатальная эхография. Под ред. Медведева М.В. М.: Реальное время, 2005 – 560с.
3. Nicolaides KH, Syngelaki A, Ashoor G, Birdir C, Touzet G. Noninvasive prenatal testing for fetal trisomies in a routinely screened first-trimester population. *Am J Obstet Gynecol* 2012;207:374.e1–6.
4. Сидельникова В. М., Сухих Г. Т. Невынашивание беременности. Руководство для врачей. М.: МИА, – 2011. – 536 с.
5. К. Л. Джеймс. Наследственные синдромы по Дэвиду Смиту. Атлас-справочник. Пер. с англ. – М., «Практика», 2011. 1024 с.
6. Сравнительный анализ цитогенетического исследования и хромосомного микроматричного анализа биологического материала при невынашивании беременности. Кудрявцева Е.В., Ковалев В.В., Потапов Н.Н., Канивец И.В., Антонен А.В., Коновалов Ф.А., Пьянков Д.В., Коростелев С.А. Медицинская генетика, 2018, т. 17, №5, с. 23-27
7. Sahoo T, Dzidic N, Strecker MN et al. Comprehensive genetic analysis of pregnancy loss by chromosomal microarrays: outcomes, benefits and challenges. *Genet Med*. 2016.
8. Генетический паспорт – основа индивидуальной и предиктивной медицины / Под ред. В.С. Баранова. - СПб.: ООО «Издательство Н-Л», 2009. – 528 с.
9. Беременность ранних сроков. От прегравидарной подготовки к здоровой гестации / Под ред. В.Е. Радзинского, А.А. Оразмурадова. – 3-е изд., перераб. и доп. – М. : Редакция журнала StatusPraesens, 2020. – 800 с.
10. Кудрявцева Е.В. Современные возможности выявления хромосомных аномалий в абортивном материале / Е.В. Кудрявцева, В.В. Ковалев, И.В. Канивец, С.А. Коростелев // Уральский медицинский журнал. – 2016. –№11. – С. 5-8.
11. Кудрявцева Е.В. Использование хромосомного микроматричного анализа в пренатальной диагностике в России / Е.В. Кудрявцева, В.В. Ковалев, И.В. Канивец, Ю.К. Киевская, С.А. Коростелев // Уральский медицинский журнал. – 2017. – Т.155, №11. – С. 12-15.
12. Привычное невынашивание беременности :причины, версии и контраверсии, лечение / под ред. Говарда Дж. А. Карпа ; пер. с англ. под ред. В. Е. Радзинского. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. – 592 с.
13. Кудрявцева Е.В. Сравнительный анализ цитогенетического исследования и хромосомного микроматричного анализа биологического материала при невынашивании беременности / Е.В. Кудрявцева, В.В. Ковалев, Н.Н. Потапов, И.В. Канивец, А.В. Антонен, Ф.А. Коновалов, Д.В. Пьянков, С.А. Коростелев // Медицинская генетика. – 2018. – Т.17, №5. – С. 23-27.
14. Ковалев В.В. Большие акушерские синдромы: «гордиев узел» генных сетей / В.В. Ковалев, Е.В. Кудрявцева, Н.М. Миляева, С.Р. Беломестнов // Уральский медицинский журнал. – 2018. – №13. – С. 40-47.
15. Киевская Ю.К. Сравнительный обзор методов диагностики хромосомных аномалий у плодов с пороками развития и/или эхографическими маркерами хромосомной патологии / Ю.К. Киевская, И.В. Канивец, Н.В. Шилова, С.А. Коростелев, Д.В. Пьянков, Е.В. Кудрявцева // Уральский медицинский журнал. – 2018. – №13. – С. 48-53.
16. Кудрявцева Е.В. Философские, медицинские и юридические аспекты репродуктивной генетики / Е.В. Кудрявцева // Уральский медицинский журнал. – 2018. – №13. – С. 54-57.
17. Кудрявцева Е.В. Free-DNA плода: опыт популяционного скрининга хромосомной патологии в России / Е.В. Кудрявцева, В.В. Ковалев, И.В. Канивец, Ю.К. Киевская, С.А. Коростелев // Вопросы гинекологии, акушерства и перинатологии. – 2019. – Т.18, №3. – С. 46-51.
18. Кудрявцева Е.В. Оценка роли некоторых генов-кандидатов в патофизиологии больших акушерских синдромов / Е.В. Кудрявцева, В.В. Ковалев, И.В. Угаров, В.В. Дудурич, И.Д.

Теребенина, И.Ю. Ваганова // Вестник уральской медицинской академической науки. – 2019. – Т.16, №4. – С.432-449.

19 Кудрявцева Е.В. Неинвазивный пренатальный тест в России: популяционное исследование / Е.В. Кудрявцева, И.В. Канивец, Ю.К. Киевская, И.И. Баранов, В.В. Ковалев, С.А. Коростелев // Акушерство и гинекология. – 2019. - №12. – С.28-33.

20. Ковалев В.В. Молекулярно-генетические девиации и акушерская патология / В.В. Ковалев, Е.В. Кудрявцева // Акушерство и гинекология. – 2020. №1. – С.26-32.

21. Киевская Ю.К. Метод SNP-однонуклеотидного хромосомного микоматричного анализа в изучении вариаций числа копий ДНУ у плодов с расширенной воротниковой зоной / Ю.К. Киевская, Н.В. Шилова, Канивец И.В., Е.В. Кудрявцева Д.В. Пьянков, Коростелев С.А., // Современные технологии в медицине. –2021. – Т.13, №6. – С. 72-77.

22. Кудрявцева Е.В. Роль хромосомных aberrаций эмбриона в генезе привычного и спорадического невынашивания беременности / Е.В. Кудрявцева, В.В. Ковалев, И.И. Баранов, И.В. Канивец, Ю.К. Киевская, С.А. Коростелев, Н.Н. Потапов // Вопросы гинекологии, акушерства и перинатологии. – 2021. – Т.20, №1. – с. 34-39

9. Аттестация по дисциплине

Для аттестации обучающихся на соответствие их персональных достижений поэтапным требованиям соответствующей РПД проводится промежуточная аттестация в форме зачета с оценкой, зачета и экзамена. Сведения о промежуточной аттестации оформляются протоколом.

Форма аттестации по дисциплине – зачет с оценкой (1 и 2 семестр), экзамен (3 семестр), зачет (4 семестр).

10. Фонд оценочных средств по дисциплине для проведения промежуточной аттестации представлен в Приложении к РПД.

11. Сведения о ежегодном пересмотре и обновлении РПД

Дата	№ протокола заседания кафедры	Внесенные изменения, либо информации об отсутствии необходимости изменений

12. Оформление, размещение, хранение РПД

Электронная версия рабочей программы дисциплины размещена в образовательном портале edusa.usma.ru на странице дисциплины. Бумажная версия рабочей программы дисциплины с реквизитами, в прошитом варианте представлена на кафедре в составе учебно-методического комплекса дисциплины.

13. Полный состав УМК дисциплины включает:

– ФГОС ВО специальности 31.08.30 Генетика, профессиональный стандарт «Врач-генетик»;

– Рабочая программа дисциплины (РПД), одобренная соответствующей методической комиссией специальности, утвержденная проректором по учебной и воспитательной работе, подпись которого заверена печатью учебно-методического управления. К РПД прилагаются рецензии.

– Тематический календарный план практических занятий (семинаров, коллоквиумов, лабораторных работ и т.д.) на текущий учебный год (семестр);

– Учебные задания для ординаторов: к каждому практическому /семинарскому/ лабораторному занятию методические рекомендации к их выполнению;

– Методические рекомендации к самостоятельной работе обучающегося;

– Информация о всех видах и сроках аттестационных мероприятий по дисциплине.

- Программа подготовки к промежуточной аттестации по дисциплине (перечень вопросов к зачету, экзамену).
- Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации по дисциплине.