Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Ковтун Ольга Петровна
Должность: ректор
Дата подписания: 31.08.2023 07:52:56
Уникальный программный ключ:
f590ada38fac7f9d3be3160b34c218b72d19757c

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
Г.Р. Бородулина
26 ___ 2023 г.

Рабочая программа дисциплины

МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТКА

Специальность: 34.03.01 СЕСТРИНСКОЕ ДЕЛО
Уровень высшего образования: бакалавриат
Квалификация: академическая медицинская сестра (для лиц мужского пола – академический медицинский брат). Преподаватель

г. Екатеринбург
2023год

Рабочая программа дисциплины вариативной части Математического и естественнонаучного цикла Б1.О.08 «Медицинская генетика» разработана в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего профессионального образования по направлению подготовки 34.03.01 «Сестринское дело», утверждённого приказом Министерства образования и науки Российской Федерации 22.09.2017 года № 971, и сучетомтребованийПрофессионального стандарта «Специалист по организации сестринского дела», утвержденного приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации 31.06.2020 г. № 479н (зарегистрирован в Министерстве юстиции РФ 18.08.2020г., рег. № 59314).

Программа составлена:
заведующей кафедрой нервных болезней, нейрохирургии и медицинской генетики профессор, д.м.н. Волковой Ларисой Ивановной;
доцентом, к.м.н. Корякиной Оксаной Валерьевной;
доцентом, к.м.н. Овсовой Ольгой Викторовной;
доцентом, к.м.н. Невмержицкой Кристиной Сергеевной.

Программа рецензирована Макеевым Олегом Германовичем, заведующий кафедрой медицинской биологии и генетики, доктор медицинских наук, профессор
Рецензия прикладывается к РПД

Программа обсуждена и одобрена на заседании кафедры 18.05 2023 года (протокол № 10/ 22-23)

Программа обсуждена и одобрена методической комиссией направления Сестринское дело 25.05.2023 г. (протокол №10)

1. Цель изучения дисциплины:

Цель дисциплины – формирование у студентов системных знаний в области медицинской генетики и общекультурных и профессиональных компетенций, необходимых для квалифицированной деятельности бакалавра сестринского дела; в соответствии с ФГОС ВО по специальности 34.03.01 «Сестринское дело»; для успешной способности и готовности к выполнению трудовых функций, требуемых профессиональным стандартом «Специалист по организации сестринского дела», изучение специфики течения наследственной патологии и принципов организации медико-генетической службы населению.

2. Задачами дисциплины являются:

1. Совершенствование знаний о закономерностях передачи от поколения к поколению наследственных болезней, понимание роли наследственности в патологии человека.
2. Расширение объема знаний по вопросам организации медицинской помощи детскому и взрослому населению, особенностям работы медико-генетических консультаций специализированных отделений.
3. Обучение практическим навыкам, необходимым для самостоятельной работы в условиях поликлиники и стационара: сбор необходимого материала, осуществление сестринских манипуляций, составление плана лабораторно-инструментального обследования и подготовка больного с наследственной и врожденной патологией к диагностическим процедурам, работа с учетно-отчетной документацией, интерпретация результатов исследования.
4. Формирование единых подходов к алгоритмам постановки клинического диагноза, тактике ведения, профилактики наиболее распространенных наследственных заболеваний.
5. Формирование понимания целей и возможностей современных методов цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики наиболее распространенных форм наследственной и врожденной патологии.
6. Формирование у студентов навыков самостоятельной аналитической и научно-исследовательской работы.
7. Развитие у студентов навыков работы с учебной и научной литературой.
8. Развитие у студентов навыков профессионального общения с пациентами и их родственниками.

3. Место дисциплины в структуре ООП:

Дисциплина «Медицинская генетика» Б1.О.08. относится к обязательной части Блока1«Дисциплины (модули)» ООП по направлению подготовки Сестринское дело 34.03.01 (уровень бакалавриата); направлена на формирование профессиональных знаний, умений и навыков, необходимых для полноценной подготовки академической медицинской сестры/академического медицинского брата). Преподавателя. Дисциплина изучается в пятом семестре.

Дисциплины, знания которых необходимо для освоения дисциплины «Медицинская генетика»:

- Б1.О.10 Нормальная физиология
- Б1.О.13 Общая патология
- Б1.О.14 Микробиология, вирусология, иммунология
- Б1.В.О3 Биохимия

Изучение дисциплины «Медицинская генетика» должно предшествовать изучению ряда дисциплин Блока 1:

- Б1.О.15 Фармакология
- Б1.О.16 Здоровый человек и его окружение
- Б1.О.18 Эпидемиология
- Б1.О.22 Организация профилактической работы с населением

- Б1.О.24 Основы сестринской практики
- Б1.О.26 Сестринское дело в педиатрии
- Б1.О.28 Сестринское дело в акушерстве и гинекологии.

В профессиональном становлении бакалавра сестринского дела дисциплина формирует коммуникативную, информационную и педагогическую компетентности.

4. Требования к результатам освоения дисциплины:

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование у выпускника следующих компетенций:

Категория (группа) профессиональных компетенций	Код и наименование профессиональной компетенции	Индекс трудовой функции и ее содержание (из ПС)	Код и наименование индикаторов достижения профессиональной компетенции, которые формирует дисциплина
Системное и критическое мышление	УК-1. Способен осуществлять поиск, критический анализ и синтез информации, применять системный подход для решения поставленных задач	А/02.5 Организация отдельных процессов деятельности структурного подразделения медицинской организации	ИУК-1.1. Определяет, интерпретирует и ранжирует информацию, требуемую для решения поставленной задачи.
			ИУК-1.2. Осуществляет поиск информации для решения поставленной задачи по различным типам запросов.
			ИУК-1.3. Рассматривает и предлагает возможные варианты решения поставленной задачи, оценивая их достоинства и недостатки
Оценка состояния здоровья	ОПК-5. Способен оценивать морфофункциональные, физиологические и патологические состояния и процессы в организме человека на индивидуальном, групповом и популяционном уровнях для решения профессиона	А/03.5 Организация и контроль деятельности медицинского персонала структурного подразделения медицинской организации	ИОПК-5.1. Оценивает морфофункциональные, физиологические и патологические состояния в организме человека.
			ИОПК-5.2. Применяет знания морфофункциональных, физиологических и патологических процессов на групповом уровне для решения профессиональных задач.
			ИОПК-5.3. Использует знания физиологических и

	льных задач		патологических процессов на популяционном уровне в профессиональной деятельности.

Изучение дисциплины «Медицинская генетика» направлено на формирование у обучающихся способности и готовности выполнять в профессиональной деятельности следующие трудовые функции/действия (в соответствии с профессиональным стандартом профессиональногостандарта «Специалист по организации сестринского дела»,утвержденного Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации 31.06.2020 г. № 479н:

Трудовая функцияА/02.5 - Организация отдельных процессов деятельности структурного подразделения медицинской организации.

Трудовые действия:

-Ведение, учет и хранение медицинской документации, в том числе в форме электронного документа

-Проведение работы по организации процессов оказания медицинской помощи средним и младшим медицинским персоналом структурного подразделения медицинской организации

-Обеспечение соблюдения лечебно-охранительного режима в структурном подразделении медицинской организации

-Организация работы по обеспечению лечебного питания пациентов структурного подразделения медицинской организации

-Контроль процесса поступления и выписки пациентов структурного подразделения медицинской организации

-Создание условий для проведения сестринского ухода за пациентами

-Создание условий для проведения дезинфекции, предстерилизационной очистки и стерилизации медицинских изделий

-Создание условий для проведения текущей и генеральной уборки в помещениях структурного подразделения медицинской организации

-Создание условий для проведения противоэпидемических мероприятий и выполнение работы по организации и проведению карантинных мероприятий

-Создание условий для сбора, хранения и утилизации медицинских отходов

-Создание условий для сбора, хранения и транспортировки биологического материала для лабораторных исследований

Трудовая функция А/03.5 - Организация и контроль деятельности медицинского персонала структурного подразделения медицинской организации.

Трудовые действия:

-Работа по контролю соблюдения лечебно-охранительного, санитарно-гигиенического и санитарно-эпидемиологического режимов в структурном подразделении медицинской организации

-Работа по контролю проведения средним и младшим медицинским персоналом структурного подразделения медицинской организации противоэпидемических и профилактических мероприятий по предупреждению возникновения и распространения инфекционных и паразитарных заболеваний

-Работа по контролю проведения санитарно-просветительной работы средним и младшим медицинским персоналом структурного подразделения медицинской организации

-Организация и проведение оценки качества деятельности среднего и младшего медицинского персонала структурного подразделения медицинской организации

-Организация и проведение мероприятий по контролю соблюдения правил внутреннего трудового распорядка, морально-этических норм профессионального общения средним и младшим медицинским персоналом структурного подразделения медицинской организации

-Организация и проведение мероприятий по контролю соблюдения средним и младшим медицинским персоналом правил учета, хранения и применения лекарственных средств, наркотических, психотропных и сильнодействующих лекарственных средств, препаратов крови и медицинских изделий

-Организация и проведение мероприятий по контролю ведения медицинской документации средним и младшим медицинским персоналом структурного подразделения медицинской организации

-Работа по проведению мероприятий по обеспечению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности в структурном подразделении медицинской организации

-Анализ полученной в результате проведения контролирующих мероприятий информации и разработка предложений о внесении организационных изменений в деятельность среднего и младшего медицинского персонала

В результате изучения дисциплины студент должен:

Знать:

- законы генетики и её значение для медицины; закономерности наследственности и изменчивости в индивидуальном развитии;
- современное представление о геноме человека, роли наследственности в определении здоровья и патологии;
- особенности этиологии, патогенеза и клинических проявлений наследственной патологии, общие принципы клинической диагностики наследственных болезней;

- принципы лечения и профилактики наследственных болезней и врожденных пороков развития, реабилитации больных с наследственной патологией;

- цель, задачи, показания, этапы и содержание медико-генетического консультирования, тактику врача в использовании медико-генетической консультации;

- массовые просеивающие программы: критерии, этапы, условия проведения, перечень заболеваний, подлежащих скринингу, технику взятия материала, алгоритмы диагностики

-основы законодательства РФ по охране здоровья населения, основные нормативно-диагностические документы;

-основные принципы управления и организации медицинской помощи населению;

-ведение типовой учетно-отчетной медицинской документации в медицинских учреждениях, в том числе в форме электронного документа;

-порядок составления отчета о своей деятельности и результатах деятельности медицинского персонала;

-принципы организации процесса оказания медицинской помощи средним и младшим медицинским персоналом;

-правила внутреннего трудового распорядка, трудовойдисциплины, морально-правовые нормы профессиональногообщения медицинского персонала;

-правила делопроизводства и документооборота в медицинской организации;

- технику выполнения манипуляций средними медицинскими работниками;

-основы лечебно-диагностического процесса и профилактики заболеваний;

-порядок приема и выписки пациентов структурного подразделения медицинской организации;

-нормативные требования к организации работы по обеспечению лечебного питания пациентов;

Уметь:

- организовать профилактические мероприятия наиболее распространенных наследственных заболеваний в разные возрастные периоды;

- организовать обследование пробанда и осуществлять сбор необходимого материала при подозрении на наследственную патологию, распознать общие проявления наследственной патологии у пациентов, составлять карту фенотипа;

- собрать анамнестические данные и генеалогическую информацию, составить родословную и проанализировать наследственные заболевания или признак болезни в семье;

- отбирать больных для проведения цитогенетического, специальных биохимических и молекулярно-генетических исследований и осуществлять соответствующие сестринские манипуляции;

-синтезировать информацию о пациенте с целью определения патологии и причин,ее вызывающих;

- применять различные способы введения лекарственных препаратов;

- сформулировать предположительный диагноз хромосомной патологии и некоторых наиболее распространенных моногенных синдромов и заболеваний;

- обеспечить необходимую документацию для проведения медико-генетической консультации;

-заполнять историю болезни, выписать рецепт;

-оформлять медицинскую и документацию, в том числе в форме электронного документа, организовывать и проводить мероприятия по контролюсвоевременного и качественного ведения медицинскойдокументации;

-применять правила документооборота и делопроизводства при работе с медицинской документацией, в том числе в форме электронного документа;

-использовать критерии, показатели и индикаторы оценки качествадеятельности среднего и младшего медицинского персонала;

-использовать локальные нормативные акты при организации ипроведении контролирующих мероприятий;

- организовывать и проводить мероприятия по контролю соблюдения правил внутреннего трудового распорядка, морально-этических норм профессионального общения средним имладшим медицинским персоналом;

- формировать отчет о своей деятельности и результатах деятельности медицинского персонала;

- пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности;

- решать генетические задачи.

Владеть:

- понятийным аппаратом в области медицинской генетики;

- методикой оценки объективного статуса пациентов с наследственной патологией и врожденными пороками развития, диагностики врожденных морфогенетических вариантов;

- принципами и методами пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний;

- алгоритмами диагностики, профилактики, лечения, реабилитации больных с хромосомными и генными заболеваниями;

- техникой взятия материала для неонатального скрининга.

-правильным ведением медицинской документации;

-основами управления качеством медицинской помощи;

-методами общеклинического обследования.

5. Объем и вид учебной работы:

Общая трудоемкость дисциплины составляет 2 зачетные единицы, 72 часа. Вид аттестации по дисциплине – зачет. Объем и вид учебной работы для студентов представлены в таблице 1.

Таблица 1.

Виды учебной работы Семестр 5	Трудоемкость Часы	
Аудиторные занятия (всего)	52	
в том числе:		
Лекции	14	
Практические занятия	38	
Самостоятельная работа (всего)	20	
Контрольная работа	52	
Форма аттестации по дисциплине	Зачет	
Общая трудоемкость дисциплины	Часы	ЗЕ
	72	**2,0**

6. Содержание дисциплины

6.1. Содержание разделов и дидактических единиц

Содержание дисциплины (дидактическая единица) и код компетенции, для формирования которой данная ДЕ необходима.	Основное содержание раздела, дидактической единицы (тема, основные закономерности, понятия, термины и т.п.)
Дисциплинарный модуль Медицинская генетика	
ДЕ 1 - Медико-генетическое консультирование. УК-1, ОПК-5.	Медицинская генетика в структуре медико-биологических наук о человеке. Задачи медицинской генетики. Значение генетики для медицины. Организация медико-генетической службы в России. Уровни организации МГС. Медико-генетическое консультирование (МГК), цель, задачи, показания и этапы МГК. Проспективное и ретроспективное консультирование. Генетический риск, степени риска. Методика сбора генеалогической информации, ее особенности при различной патологии. Анализ медицинской документации, возможные ошибки. Значение клинико-генеалогического метода в практике врача. Расчет и оценка генетического риска. Деонтологические и этические вопросы МГК.
ДЕ 2 – Классификация и семиотика наследственной патологии. УК-1, ОПК-5.	Определение понятий «наследственное», «врожденное», «семейное» заболевание, «спорадический» случай. Генетический груз. Причины фенотипической изменчивости у человека. Современные подходы к классификации наследственной патологии: по критерию участия наследственных и средовых факторов в этиологии, патогенезе и рекреации; в зависимости от типа мутаций - в половых и соматических клетках; по органному, системному принципу; по типу нарушения обмена веществ; рабочая классификация наследственных болезней человека. Характеристика отельных групп наследственных болезней. Семиотика (учение о признаках) как раздел практической медицины. Особенности клинических проявлений наследственной патологии. Понятие и принципы феногенетики. Значение пенетрантности и экспрессивности. Понятие о плейотропии. Диагностическое значение малых аномалий развития. Болезни с нетрадиционным типом наследования (митохондриальные болезни, геномный импринтинг, болезни экспансии, прионные болезни, гонадный мозаицизм, мейотический драйв): общая характеристика. Основные биохимические аспекты энергообмена клетки. Тканевое дыхание (аэробное биологическое окисление) и окислительное фосфорилирование. Строение и функции митохондрий. Митохондриальный геном. Феномен гетероплазмии. Особенности митохондриальной (цитоплазматической) наследственности. Классификация митохондриальных болезней (МХБ). Диагностические критерии наиболее известных МХБ (синдромы Пирсона, Кернса-Сейра, MELAS, MERRF; дефекты дыхательной цепи, синдромы дефицита карнитина, болезнь Лея). Диагностика МХБ на уровне патологических метаболитов, на уровне ферментов дыхательной цепи в мышцах, на уровне генов nДНК, mtДНК. Принципы патогенетического лечения.
ДЕ 3 – Уровни организации	Программы «Геном человека» и перспективы, связанные с ее

наследственного материала: организация и работа гена; цитогенетика. УК-1, ОПК- 5	реализацией. Нуклеиновые кислоты – молекулы наследственности, их строение, понятие нуклеотида. Структура и свойства ДНК: денатурация, гибридизация, репликация. Понятие о геноме, его характеристики. Виды и свойства РНК. Гены, их классификация. Свойства генетического кода. Структура и работа гена, центральная догма молекулярной биологии. Мутации, их классификация по механизму возникновения и патогенетическому эффекту. Цель и задачи клинической цитогенетики. Понятие и строение хромосомы. Упаковка ДНК в хроматине. Систематизация хромосом человека. Нормальный и патологический кариотип. Современная международная номенклатура хромосом человека ISCN. Виды структурных и числовых аберраций. Особенности и исходы аутосомных нарушений, аномалий половых хромосом. Эпидемиология, цитогенетические варианты, общеклиническая характеристика хромосомных синдромов: Дауна, Патау, Эдвардса, Тернера, Клайнфельтера, трипло-Х, «кошачьего крика», Хиршхорна-Вольфа. Микроцитогенетические синдромы.
ДЕ 4 – Клиническая тератология. УК-1, ОПК-5	Эпидемиология врожденных пороков развития (ВПР). Определение и международная классификация ВПР. Понятие «врожденная аномалия» или «дефект» (congenital anomaly, birth defect). Стадии пренатального развития человека и соответствующие критические периоды. Понятие о тератогенном терминационном периоде. Принципы и клеточные, тканевые механизмы тератогенеза. Этиология ВПР по группам. Факторы, влияющие на тератогенную активность и характерные признаки действия тератогенов. Клиника наиболее известных фетальных синдромов: талидомидный, варфариновый, рети-нойдный, вальпроевый, краснушный, цитомегаловирусный, фетальный алкогольный. Типы связи между ВПР (синдром, следствие, ассоциация). Мониторинг ВПР в Свердловской области.Международные системы мониторинга ВПР (EUROCAT, ICBDMS). Периконцепционная профилактика: цель, показания, общая схема мероприятий. Определение и цель пренатальной диагностики. Прямые и непрямые методы, основные этапы пренатальной диагностики. Динамическая эхография плода: принципы, показания, сроки проведения, эффективность для диагностики различных заболеваний и ВПР плода, состояния плаценты, плодного мешка. Биохимический скрининг беременных женщин 1 и 2 триместров. Определение уровня альфа-фетопротеина (АФП), хорионического гонадотртопина человека (ХГЧ), неконьюгированного эстриола (НЭ), ингибина – А, ассоциированного с беременностью белка А (PAPP-A): корреляции между показателями и формирование заключения о риске хромосомной патологии или ВПР. Инвазивные методы: условия, показания, сроки проведения, диапазон диагностических возможностей, осложнения. Методы взятия плодного материала: биопсия ворсин хориона, плацентоцентез, амниоцентез, кордоцентез. Преимплантационная диагностика
ДЕ 5 – Методы	Биохимические методы, значение в диагностике

диагностики наследственных болезней. УК- 1, ОПК-5.	наследственных болезней обмена и мультифакториальных заболеваний. Уровни биохимической диагностики: первичный продукт гена, клеточный уровень, метаболиты в биологических жидкостях. Подтверждающая биохимическая диагностика: газовая хроматография (ГХ) высокоэффективная жидкостная хроматография (ВЭЖХ), тандемная масс-спектрометрия (ТМС), измерение активности ферментов. Предположительная диагностика (скрининг, просеивание): массовый и селективный. Неонатальный скрининг: цель, международные критерии, этапы проведения, алгоритмы диагностики фенилкетонурии, врожденного гипотиреоза, муковисцидоза, адрено-генитального синдрома, галактоземии в России. Расширенный неонатальный скрининг. Диагностика гетерозиготных состояний. Прямая и косвенная ДНК-диагностика. ПЦР и ее модификации, некоторые методы анализа продуктов ПЦР. Блот-гибридизация. Секвенирование по Сенгеру. Метод массового параллельного секвенирования (MPS). Методы поиска неизвестных мутаций. Принцип косвенной ДНК-диагностики. Общие рекомендации к проведению ДНК- диагностики. Показания для кариотипирования. Современные методы исследования хромосом: флюоресцентная гибридизация in situ (FISH), сравнительная геномная гибридизация (CGH), хромосомный микроматричный анализ спектральное кариотипирование (SKY).
ДЕ 6 – Генные болезни. УК-1, ОПК-5.	Наследственные болезни обмена. Этиология, типы наследования. Патогенез, понятие метаболического блока. Варианты и особенности дебюта заболеваний. НБО с дебютом в неонатальном периоде, особенности клиники и течения. Синдром «внезапной смерти младенца», синдром Рейе. Характеристиканекоторых групп НБО, дебютирующих у младенцев (болезнинарушения цикла мочевинообразования, аминоацидопатии, ор ганические ацидурии, дефекты бета-окисления жирных кислот, пероксисомные болезни). Характеристики НБО с возрастом де бюта 6-12 месяцев, после года, после 5 лет. Характеристика НБО по ведущим клиническим признакам. Лизосомные болезни накопления. Значение рутинных биохимических тестов. Основные методы точной диагностики НБО: биохимические и молекулярно-генетические. Методы патогенетического и этиотропного лечения НБО. Дифференцированные дисплазии соединительной ткани. Значение и структура соединительной ткани. Этиология, механизмы развития дис плазии. Понятие дифференцированной и недифференцированной ДСТ. Дифференцированные ДСТ: коллагенопатии, фибриллинопатии. Несовершенный остеогенез, синдром Элерса-Данло, синдром Марфана: диагностические критерии, клиническая характеристика. Недифференцированная ДСТ (НДСТ). Клинико-инструментальная характеристика поражения органов и систем при НДСТ. Принципы формулировки клинического диагноза.

	Биохимическая и молекулярно-генетическая диагностика ДСТ. Методы лечения ДСТ.

6.2 Контролируемые учебные элементы

№ дидакти-ческой единицы	Наименование (ДЕ, темы)	Контролируемые ЗУН, направленные на формирование компетенций		
		Знать (формулировка знания и указание компетенции)	Уметь (формулировка умения и указание компетенции)	Владеть (формулировка навыка и указание компетенции)
ДЕ 1	Медико-генетическое консультирование.	Определение понятия « генетика». Основные разделы медицинской генетики, их цели, методы. Уровни организации, медико-генетической службы в России, взаимодействие ее с другими учреждениями здравоохранения. Цели, задачи, структуру медико-генетического консультирования. Показания и этапы МГК. Закономерности разных типов наследования. Методы расчета генетического риска при моногенных, хромосомных, мультифакториальных заболеваниях (УК-1, ОПК-5)	-проводить сбор жалоб, анамнеза; - правильно использовать соответствующую терминологию; - составлять и анализировать родословную; - интерпретировать результаты клинико-генетического обследования в виде дневников и заключений в истории болезни пациента; - помочь семье в принятии решения по консультативному вопросу. (ИУК – 1.1, ИУК-1.2, ИУК-1.3.)	- методикой сбора генеалогической информации; - методами расчета генетического риска при различных формах наследственной патологии; - системным подходом к анализу медицинской документации; - владеть понятийным аппаратом в области медицинской генетики. (ИУК – 1.1, ИУК-1.2,ИУК-1.3, ИОПК-5.3.)
ДЕ 2	Классификация и семиотика наследственной патологии.	Определение понятия наследственного и врожденного заболевания. Генетический груз и причины фенотипической изменчивости у человека. Современные подход к классификации наследственной патологии. Характеристика отдельных групп наследственных болезней. Понятие и принципы феногенетики. Значение пенетрантности и экспрессивности. Понятие о плейотропии. Диагностическое значение малых аномалий развития. Особенности нетрадиционного наследования, клинические примеры. Строение митохондрий и функции митохондрий. Общую схему энергетического обмена в клетке. Характеристика митохондриального генома: генетическую организацию, двойное	- распознавать общие проявление наследственной патологии; - диагностировать врожденные морфогенетические варианты; - правильно использовать соответствующую терминологию; -решать ситуационные задачи; -подготавливать пациента к физикальному осмотру, клиническим обследованиям, диагностическим процедурам; -осуществлять патогенетическую	Методикой обследования пробанда и его родственников при подозрении на наследственную патологию Составлением карты фенотипа пробанда Владеть понятийным аппаратом в области медицинской генетики. (ИУК – 1.1, ИУК-1.2, ИУК-1.3, ИОПК-5.1, ИОПК-5.2, ИОПК-5.3)

		кодирование белков митохондрий, феномен гетероплазмии. Особенности митохондриальной наследственности. Классификация митохондриальных болезней. Клинические особенности, основные биохимические и патоморфологические проявления МХБ. Подходы к формулировке диагноза. Алгоритм диагностики и принципы терапии (УК-1, ОПК-5)	терапию больным с МХБ по назначению врача. (ИУК – 1.1, ИУК-1.2, ИУК-1.3, ИОПК-5.1, ИОПК-5.2, ИОПК-5.3)	
ДЕ 3	Уровни организации наследственного материала: организация и работа гена; цитогенетика.	Цель и роль программы «Геном человека». Строение и функции нуклеиновых кислот. Понятие о геноме, его характеристики. Гены, их и их классификацию. Свойства генетического кода. Структуру и работу гена. Мутации, их классификацию. Цели и задачи цитогенетики. Понятие хромосомы, структурно-функциональная организация хромосомной нити, морфологические особенности метафазных хромосом. Международные классификации хромосом в норме и при хромосомных аномалиях. Основные патогенетические механизмы возникновения структурных и количественных перестроек кариотипа. Виды структурных и числовых аберраций. Особенности и исходы аутосомных нарушений, аномалий половых хромосом. Эпидемиологию, цитогенетические варианты, клиническую характеристику хромосомных синдромов. Микроцитогенетические синдромы (УК-1, ОПК-5)	- отбирать и подготавливать больных для проведения молекулярно-генетического исследования; - осуществлять взятие материала для проведения ДНК-анализа; - выявлять признаки хромосомной патологии; -сформулировать предположительный диагноз хромосомного заболевания; - отбирать больных для проведения цитогенетического исследования; -осуществлять взятие материала для кариотипирования - организовать профилактические и реабилитационные мероприятия. (ИУК – 1.1, ИУК-1.2, ИУК-1.3, ИОПК-5.1, ИОПК-5.2, ИОПК-5.3)	- методикой осмотра статуса пробанда. - техникой взятия материала для ДНК-диагностики и кариотипирования (ИУК – 1.1, ИУК-1.2,ИУК-1.3, ИОПК-5.3.)
ДЕ 4	Клиническая тератология.	Эпидемиологию врожденных пороков развития (ВПР). Определение и классификацию ВОЗ ВПР. Понятие «врожденная аномалия» или «дефект». Стадии пренатального развития человека и критические периоды. Понятие тератогеного терминационного периода. Принципы и клеточные, тканевые механизмы тератогенеза. Этиологию ВПР и факторы,	Получать информацию о ВПР из различных источников регистрации. Правильно оформить учетную медицинскую документацию (форма № 025-11/у-98). Организовать	- методикой сбора и оценки состояния здоровья пробанда; - принципами и методами профилактики ВПР; - системным подходом к анализу медицинской

		влияющие на тератогенную активность. Клиника наиболее известных фетальных синдромов. Типы связи между ВПР. Цель, задачи, схема мониторинга ВПР; международные регистры ВПР (EUROCAT, ICBDMS). Суть периконцепционной профилактики. Уровни обследования беременных. Пренатальный скрининг. Сроки проведения, диагностические возможности, значимость эхографии плода, биохимического скрининга. Характеристики б/х маркеров. Показания для инвазивной диагностики. Методы взятия плодного материала, сроки проведения, возможные осложнения. Спектр диагностических возможностей. Технологию проведения, значение для профилактики возникновения наследственной патологии преимпланатционной диагностики (УК-1, ОПК-5)	профилактические и реабилитационные мероприятия. Оценивать и интерпретировать результаты пренатального скрининга. Отбирать беременных женщин для проведения инвазивной диагностики - объяснить характер отклонений в ходе развития, которые могут привести к формированию вариантов аномалий и пороков; (ИУК – 1.1, ИУК-1.2, ИУК-1.3, ИОПК-5.1, ИОПК-5.2, ИОПК-5.3)	документации; - принципами и методами пренатальной диагностики; - техникой взятия материала для биохимического скрининга беременных; -методикой санитарно-просветительской работы с населением по вопросам профилактической медицины. (ИУК – 1.1, ИУК-1.2,ИУК-1.3, ИОПК-5.3.)
ДЕ 5	Методы диагностики наследственных болезней.	Биохимические методы, их значение в диагностике НБО. Уровни биохимической диагностики. Подтверждающую биохимическую диагностику: принцип газовой хроматографии, высокоэффективной жидкостной хроматографии, тандемной масс-спектрометрии. Методы измерения активности ферментов. Принципы организации скрининга новорожденных на наследственные болезни. Этапы проведения неонатального скрининга. Правила взятия и доставки материала в лабораторию, регистрацию образцов крови. Количественный анализ аналитов: фенилаланина, тиреотропного гормона, общей галактозы, 17гидроксипрогестерона, иммунореактивного трипсина.Методы прямой и косвенной ДНК-диагностики. ПЦР и ее модификации, методы анализа продуктов ПЦР. Блот-гибридизация. Методы поиска неизвестных мутаций. Принципы, технологию, условия проведения косвенной ДНК- диагностики. Показания для ДНК-диагностки. Показания для кариотипирования.	- подготавливать больных для проведения диагностических процедур; - осуществлять взятие материала для проведения ДНК-анализа; кариотипирования, биохимических исследований; -применять алгоритмы диагностики неонатального скрининга на ФКУ, АГС, ВГ, МВ и галактоземию; РНС -осуществлять основные принципы при организации лечебного питания у детей и подростков, страдающих ФКУ, галактоземией, патогенетическую гормонозаместител	- методикой осмотра статуса пробанда. - техникой взятия материала для ДНК- диагностики, кариотипирования, неонатального скрининга. (ИУК – 1.1, ИУК-1.2,ИУК-1.3, ИОПК-5.3.)

		Современные методы исследования хромосом (УК-1, ОПК-5)	ьную терапию у больных ВГ, АГС по назначению врача; - определять отличия прямой и косвенной ДНК-диагностики. - правильно записывать формулу нормального и патологического кариотипа. (ИУК – 1.1, ИУК-1.2, ИУК-1.3, ИОПК-5.1, ИОПК-5.2, ИОПК-5.3)	
ДЕ 6	Генные болезни.	Этиология и патогенез НБО. Особенности дебюта заболеваний. Группы НБО по возрасту дебюта. Характеристику НБО по ведущим клиническим признакам. Основные методы точной диагностики НБО: биохимические и молекулярно-диагностические. Методы патогенетического и этиотропного лечения НБО. Значение и структура соединительной ткани. Этиология, механизмы развития дисплазии. Понятие дифференцированной и недифференцированной ДСТ. Особенности коллагенопатий, фибриллинопатий, критерии, Клиническая характеристика несовершенного остеогенеза, синдром Элерса-Данло, синдром Марфана. Клинико-инструментальная характеристика поражения органов и систем при НДСТ. Биохимическая и молекулярно-генетическая диагностика ДСТ. Методы лечения ДСТ (УК-1, ОПК-5)	- выявлять у больных основные патологические симптомы и синдромы НБО и ДСТ; - подготавливать пациента к физикальному осмо клиническим обследованиям, диагностическим процедурам; -осуществлять терапию больным с НБО, ДСТ по назначению врача. (ИУК – 1.1, ИУК-1.2, ИУК-1.3, ИОПК-5.1, ИОПК-5.2, ИОПК-5.3)	- методикой осмотра статуса пробанда; - техникой взятия материала для ДНК- диагностики, биохимического исследования (ИУК – 1.1, ИУК-1.2,ИУК-1.3, ИОПК-5.3.)
Технологии оценивания ЗУН		Тестовый контроль БРС, итоговый контроль, проверка усвоения практических навыков		

6.3 Разделы дисциплины(ДЕ),виды занятий и трудоемкость в часах

Раздел дисциплины, ДЕ	Часы по видам занятий					
	Аудиторные				Сам.	Всего
	Лекций	Практч	Лабор.	Семин.		

		занятий	работ		работа	
ДЕ-1 Медико-генетическое консультирование.	2	6			2	10
ДЕ-2 Классификация и семиотика наследственной патологии.	2	6			2	10
ДЕ-3 Уровни организации наследственного материала: организация и работа гена; цитогенетика.	2	8			4	14
ДЕ-4 Клиническая тератология.	2	6			4	12
ДЕ-5 Методы диагностики наследственных болезней.	2	4			4	10
ДЕ – 6 Генные болезни.	4	8			4	16
всего	14	38			20	72

7. Примерная тематика:

7.1. Лабораторных работ: не предусмотрено учебным планом.

7.2. Курсовых работ: не предусмотрено учебным планом.

7.3. Учебно-исследовательских работ (в рамках самостоятельной работы):

Примерная тематика.

1. Принципы ДНК-диагностики наследственных болезней.
2. Молекулярно-цитогенетические методы диагностики.
3. Особенности болезней с нетрадиционным типом наследования.
4. Основные тератогенные факторы и клинические проявления их действия. Принципы тератогенеза.
5. Преконцепционная подготовка: цель, задачи, этапы проведения, эффективность.
6. Пренатальная диагностика: цель, задачи, уровни, сроки проведнеия, диагностические возможности, роль в профилактики ВПР, хромосомных аномалий.
7. Фетальный алкогольный синдром.
8. Фетальный краснушный, цитомегаловирусный синдром.
9. Диабетическая эмбриофетопатия.
10. Наследственные болезни обмена: общая характеристика группы, генетические данные, сроки манифестации, клиническая характеристика, общие принципы диагностики и терапии.
11. Наследственные дисплазии соединительной ткани: этиология, патогенез, патоморфология, клинические проявления, методы диагностики, подходы к терапии (синдром Марфана, Элерса-Данло, несовершенный остеогенез).
12. Микроцитогенетические синдромы (с.Ангельмана, Лангера-Гидеона, Прадера-Вилли, Беквита-Видемана и др.).
13. Наследственные нервно-мышечные заболевания: этиология, патогенез, клинические критерии, особенности течения наиболее известных форм (прогрессирующая мышечная дистрофии Дюшенна/Беккера, спинальные мышечные атрофии, наследственные невропатии).
14. Мукополисахаридозы (МПС): этиология, патогенез, патоморфология, клинические проявления, методы диагностики, подходы к терапии.
15. Митохондриальная патология, особенности наследования. Синдромы Кернса-Сейра, MEERF, MELAS.
16. Лейкодистрофии: этиология, патогенез, классификация, клиническая характеристика. Методы диагностики и принципы терапии.

17. Редкие (орфанные) заболевания.
18. Нейрокожные синдромы. Этиология, патогенез и классификация факоматозов. Диагностические критерии, прогноз, подходы к терапии при нейрофиброматозе Реклингхаузена, туберозном склерозе, энцефалотригеминальном ангиоматозе.

7.4. Рефератов: не предусмотрено учебным планом.
7.5. Контрольных работ (в рамках самостоятельной работы):

1 вариант

1. Понятие о гене, генотипе, геноме, аллеле. Генетический код и его свойства.
2. Критерии аутосомно-доминантного наследования. Значение варьирующей экспрессивности, неполной пенетрантности гена при оценке родословных. Примеры заболеваний.
3. Биохимические методы диагностики наследственных заболеваний.
4. Ситуационная задача.

2 вариант

1. Генные мутации. Заболевание, вызываемые генными мутациями и их диагностика.
2. Вопросы организации медико-генетической службы в Российской федерации, организационные и методические принципы медико-генетического консультирования.
3. Фенилкетонурия: этиология, патогенез, клинические особенности, алгоритм диагностики, принципы лечебного питания.
4. Ситуационная задача.

3 вариант

1. Хромосомные мутации (аберрации). Заболевания, обусловленные этими нарушениями, методы их диагностики.
2. Популяционно-статистический метод исследования. Закон Харди-Вайнберга и его применение в генетике человека.
3. Мониторинг врожденных пороков развития: цель, задачи, схема организации, статистическая документация, когортный подход, контролируемые фенотипы, международные регистры ВПР (EUROCAT, ICBDMS).
4. Ситуационная задача.

4 вариант

1. Хроматин и хромосомы. Химический состав, морфология и типы хромосом человека.
2. Критерии аутосомно-рецессивного наследования. Значение инбридинга. Примеры заболеваний.
3. Врожденный гипотиреоз: этиология, патогенез, клинические особенности, алгоритм диагностики, принципы терапии.
4. Ситуационная задача.

5 вариант

1. Модификационная изменчивость: понятие, характеристика, норма реакции, адаптивный характер. Фенокопия.
2. Неонатальный скриниг в России: критерии ВОЗ, сроки проведения, алгоритм обследований, интерпретация результатов.
3. Инвазивные методы пренатальной диагностики: амниоцентез, аспирация ворсин хориона, кордоцентез, плацентоцентез.
4. Ситуационная задача.

6 вариант

1. Мутагенез. Мутации: определение, частота, классификации. Мутагенные факторы.
2. Муковисцидоз: этиология, патогенез, клинические особенности, алгоритм диагностики, принципы терапии.
3. Косвенная ДНК-диагностика: условия проведения. Полиморфные маркеры, анализ их наследования.
4. Ситуационная задача.

7 вариант

1. Основные этапы биосинтеза белка в клетке: транскрипция, процессинг, трансляция.
2. Геномные мутации и их классификация. Заболевания обусловленные геномными мутациями в системе половых хромосом (синдромы: Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, поли-Х, дубль-У). Методы их диагностики.
3. Клинико-генеалогический метод в диагностике наследственных болезней. Правила составления родословных.
4. Ситуационная задача.

8 вариант

1. Генетический груз и причины фенотипической изменчивости у человека.
2. Структурные перестройки хромосом. Примеры с краткой записью кариотипа.
3. Общая характеристика болезней обмена веществ (НБО). Понятие о метаболическом блоке. Принципы диагностики и лечения.
4. Ситуационная задача.

9 вариант

1. Взаимодействие неаллельных генов: комплементарность, эпистаз, полимерия
2. Современные классификации наследственных болезней человека.
3. Мультифакториальные заболевания. Критерии Картера.
4. Ситуационная задача.

10 вариант

1. Определение понятия «семиотика» наследственной патологии. Особенности клинических проявлений наследственных болезней.
2. Геномные мутации и их классификация. Заболевания обусловленные геномными мутациями в системе аутосом (синдромы: Дауна, Патау, Эдвардса). Методы их диагностики.
3. Прямые методы ДНК-диагностики: технология ПЦР, блот-гибридизация, методы анализа продуктов амплификации. Методы поиска неизвестных мутаций.
4. Ситуационная задача.

11 вариант

1. Кариотип и идиограмма хромосом человека. Морфология метафазных хромосом. Методы дифференциального окрашивания. Принципы классификации хромосом человека.
2. Понятие о нетрадиционном наследовании. Примеры заболеваний.
3. Пренатальная диагностика, виды, задачи, сроки проведения, показания к проведению инвазивных процедур.
4. Ситуационная задача.

12 вариант

1. Строение и функции нуклеиновых кислот ДНК и РНК. Характеристика трех видов РНК: р-РНК, м-РНК, т-РНК.
2. Дифференцированные дисплазии соединительной ткани (ДСТ): коллагенопатии, фибриллинопатии. Несовершенный остеогенез, синдром Элерса-Данло, синдром Марфана: диагностические критерии, клиническая характеристика.
3. Врожденные пороки развития (ВПР), определение. Типы связей множественных ВПР – синдром, ассоциация, аномалад (сиквенс, следствие). Примеры.
4. Ситуационная задача.

13 вариант

1. Малые аномалии развития: определение, диагностическое значение.
2. Медико-генетическое консультирование. Цель, задачи, виды, показания, этапы, расчет и оценка генетического риска.
3. Цитогенетические методы диагностики наследственных болезней.
4. Ситуационная задача.

14 вариант

1. Митохондриальный геном. Митохондриальная ДНК, особенности строения, мутации, особенности наследования. Морфологический субстрат митохондриальных болезней.
2. Врожденные пороки развития, определение. Морфологическая классификация. Тератогены, классификация. Периконцепционная профилактика.
3. Галактоземия: синдром: этиология, патогенез, клинические особенности, алгоритм диагностики, принципы терапии.
4. Ситуационная задача.

15 вариант

1. Критические периоды пренатального развития организма и принципы тератогенеза.
2. Формы изменчивости: модификационная, комбинативная, мутационная. Их значение в онтогенезе и эволюции.
3. Адрено-генитальный синдром: этиология, патогенез, клинические особенности, алгоритм диагностики, принципы терапии.
4. Ситуационная задача

8. Ресурсное обеспечение

Кафедра располагает кадровыми ресурсами, гарантирующими качество подготовки специалиста в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования квалифицированной деятельности по специальности 34.03.01 «Сестринское дело» (уровень высшего образования: бакалавриат).

При условии добросовестного обучения студент овладевает знаниями, умениями и навыками, необходимыми для квалификационного уровня, предъявляемого к выпускнику по специальности «Академическая медицинская сестра (академический медицинский брат). Преподаватель.

Образовательный процесс реализуется научно-педагогическими сотрудниками кафедры, имеющими высшее образование и стаж трудовой деятельности по специальности Педиатрия, а также ученую степень кандидата или доктора медицинских наук, ученое звание доцента или профессора.

8.1 Образовательные технологии

В образовательном процессе используются лекции с применением современных демонстрационных средств (ММ-презентаций, видео-демонстраций), с ссылками на оригинальные источники информации (интернет-ресурсы). Используются интерактивные формы обучения: творческие задания, ситуационные задачи, клинические разборы в дискуссионных и ролевых группах, лекции-беседы. Практические занятия проводятся в отделениях и кабинетах ЛПУ г. Екатеринбурга и Свердловской области. Предоставляется возможность выполнения УИРС с выступлением на конференциях, публикацией статей. Для оценивания учебных достижений разработана БРС с контролем уровня подготовки, включая контроль использования электронной базы данных. Для тестовых контролей разработаны тестирование на Google-диске .

Электронная информационно-образовательная среда представлена на образовательном портале MedSpace. Все обучающиеся имеют доступ к электронным образовательным ресурсам (электронный каталог, электронная библиотека университета, ЭБС «Консультант студента».

8.2 Материально-техническое обеспечение дисциплины

Наименование подразделения	Наименование специализированных аудиторий, кабинетов, лабораторий и прочее с перечнем основного оборудования
Кафедра	Учебные видеофильмы, электронные базы данных. Мультимедийный проектор с набором презентаций. Тестовые вопросы

	Набор методических рекомендаций и пособий, монографий в учебном классе и.т.д.
ГАУЗ СО «ОДКБ» ГАУЗ СО "Многопрофильный клинический медицинский центр "Бонум" ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка»	Неврологическое отделение и отделения реабилитации. Учебные классы с комплексом учебно-методического обеспечения. Кабинет функциональной диагностики, кабинеты КТ и МРТ, рентгенологический кабинет, лаборатория скрининговых программ, цитогенетическая лаборатория, отделение медико-генетического консультирования

8.3. Перечень лицензионного программного обеспечения

8.3.1. Системное программное обеспечение

8.3.1.1. 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»;

8.3.1.2. 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).

8.3.2. Прикладное программное обеспечение

8.3.2.1. 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);
- Office 365 (№0405 от 04.04.2023, срок действия лицензии: по 12.04.2024)

8.3.2.2. Программы обработки данных, информационные системы

- Программное обеспечение «ТАНДЕМ.Университет» (включая образовательный портал educa.usma.ru) (лицензионное свидетельство № УГМУ/21 от 22.12.2021, срок действия лицензии: бессрочно), ООО «Тандем ИС»;

- Программное обеспечение 1С:Университет ПРОФ (лицензия № 17690325, срок действия – бессрочно, ООО «Технологии автоматизации»);

- Программное обеспечение iSpring Suite (№ 1102-л/353 от 13.10.2022, срок действия лицензии: на 12 месяцев);

8.3.2.3. Внешние электронные информационно-образовательные ресурсы

- Mirapolis HCM (№ 159/08/22-К от 16.08.2022, срок действия лицензии: на 12 месяцев).

9. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

9.1.Основная литература

9.1.1.Электронные учебные издания

1. Клиническая генетика [Электронный ресурс] : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015." - http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970435700.html

2. Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970429860.html

3. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411520.html

9.1.2. Электронные базы данных

1. Электронная База Данных (БД) MedlinewithFulltext Сайт БД: http://search.ebscohost.com*MEDLINE withFullText*

2. Полнотекстовая электронная база данных (БД) ClinicalKey Сайт БД http://health.elsevier.ru/electronic/ClinicalKey

http://www.dnalab.ru

https://www.aan.co

http://www.worldneurosurgery.org

http:// www.geneclinics.org.

http://www.rare-diseases.ru

www.orphanet

www.genereviews

1. Электронная библиотечная система «Консультант студента», доступ к комплектам: «Медицина. Здравоохранение. ВО (базовый комплект)», «Медицина. Здравоохранение. ВО (премиум комплект)», «Медицина (ВО) ГЭОТАР-Медиа. Книги на английском языке».

Ссылка на ресурс: https://www.studentlibrary.ru/

ООО «КОНСУЛЬТАНТ СТУДЕНТА»

Лицензионный договор №8/14 о предоставлении простой (неисключительной) лицензии на использование «Электронной библиотечной системы «Консультант студента» от 23.06.2022. Срок действия до 31.08.2023 года.

2. База данных «Консультант врача. Электронная медицинская библиотека».

Ссылка на ресурс: https://www.rosmedlib.ru/

ООО «ВШОУЗ-КМК»

Договор № 717КВ/06-2022 от 10.08.2022.

Срок действия до 09.08.2023 года.

3. Электронная библиотечная система«BookUp»

Доступ к коллекции «Большая медицинская библиотека».

Ссылка на ресурс: https://www.books-up.ru/

ООО «Букап»

Договор №БМБ на оказание безвозмездных услуг размещения электронных изданий от 18.04.2022.

Срок действия до 18.04.2027 года.

4. Электронная библиотечная система«BookUp»

Доступ к коллекции учебных пособий по анатомии на английском языке

Ссылка на ресурс: https://www.books-up.ru/

ООО «Букап»

Сублицензионный контракт №73 от 06.03.2023.

Срок действия до 31.03.2024 года.

5. Электронно-библиотечная система «Лань», доступ к коллекции «Сетевая электронная библиотека»

Ссылка на ресурс: https://e.lanbook.com/

ООО «ЭБС ЛАНЬ»

Договор № СЭБ 1/2022 на оказание услуг от 01.11.2022.

Срок действия до: 31.12.2026 года.

6. Образовательная платформа «Юрайт»

Ссылка на ресурс: https://urait.ru/

ООО «Электронное издательство ЮРАЙТ»

Лицензионный договор № 10/14 от 30.06.2022.

Срок действия до: 31.08.2023 года.

7. Электронно-образовательный ресурс для иностранных студентов «РУССКИЙ КАК ИНОСТРАННЫЙ»

Ссылка на ресурс: https://www.ros-edu.ru/

ООО Компания «Ай Пи Ар Медиа»

Лицензионный договор №9580/22РКИ/354 от 13.10.2022

Срок действия до: 24.10.2022 года.

8. Электронная библиотека УГМУ, институциональный репозитарий на платформе DSpace

Ссылка на ресурс: http://elib.usma.ru/

Положение об электронной библиотеке ФГБОУ ВО УГМУ Минздрава России,утвержденои введено в действие приказом ректора ФГБОУ ВО УГМУ Минздрава России Ковтун О.П. от 01.06.2022 г. No 212-р

Договор установки и настройки № 670 от 01.03.2018

Срок действия: бессрочный.

9. Универсальная база электронных периодических изданий ИВИС, доступ к индивидуальной коллекции научных медицинских журналов.

Ссылка на ресурс: https://dlib.eastview.com/basic/details

ООО «ИВИС»

Лицензионный договор № 9/14 от 23.06.2022.

Срок действия до 30.06.2023 г.

Централизованная подписка

10. Электронные ресурсы Springer Nature:

- база данных Springer Journals, содержащая полнотекстовые журналы издательства Springer по различным отраслям знаний (выпуски 2021 года). Ссылка на ресурс:https://link.springer.com/

- база данных Springer JournalsArchive, содержащая полнотекстовые журналы издательства Springer по различным отраслям знаний (архив выпусков 1946 — 1996 гг.).

Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/

- база данных Nature Journals, содержащая полнотекстовые журналы Nature Publishing Group — коллекции Nature journals,Academicjournals, Scientific American, PalgraveMacmillan (выпуски 2021 года).

Ссылка на ресурс: https://www.nature.com

Письмо РФФИ от 26.07.2021 г. №785 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию базы данных Springer Nature в 2021 году на условиях централизованной подписки.

Срок действия: бессрочный

- база данных Springer Journals, содержащая полнотекстовые журналы издательства Springer (выпуски 2022 года), коллекции: Medicine, Engineering, History, Law&Criminology, Business & Management, Physics&Astronomy.

Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/

- база данных AdisJournals, содержащая полнотекстовые журналы Adis издательства Springer Nature в области медицины и других смежных медицинских областей (выпуски 2022 года).

Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/

Письмо РФФИ от 30.06.2022 г. №910 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных издательства Springer Nature.

Срок действия: бессрочный

- база данных Springer Journals, содержащая полнотекстовые журналы издательства Springer (выпуски 2022 года), коллекции: Biomedical&LifeScience, Chemistry&MaterialsScience, ComputerScience, Earth&EnvironmentalScience.

Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/

- база данных NatureJournals, содержащая полнотекстовые журналы Nature Publishing Group, а именно коллекцию Nature journals(выпуски 2022 года).

Ссылка на ресурс: https://www.nature.com

Письмо РФФИ от 30.06.2022 г. №909 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных издательства Springer Nature.

Срок действия: бессрочный

- база данных Springer Journals, содержащая полнотекстовые журналы издательства Springer (выпуски 2022 года), коллекции: Architecture and Design, Behavioral Science &Psychology, Education, Economics and Finance, Literature, Cultural& Media Studies, Mathematics&Statistic.

Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/

- база данных Nature Journals, содержащая полнотекстовые журналы Nature Publishing Group, коллекция Academicjournals, Scientific American, PalgraveMacmillan (выпуски 2022 года).

Ссылки на ресурс: 1. https://www.nature.com; 2. https://link.springer.com

Письмо РФФИ от 08.08.2022 г. №1065 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных издательства Springer Nature.

Срокдействия: бессрочный

- базаданных eBook Collections (i.e. 2020 eBook collections) издательства Springer Nature – компании Springer Nature Customer Service Center GmbH.

Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/

Письмо РФФИ от 17.09.2021 г. №965 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию базы данных Springer eBookCollections издательства Springer Nature в 2021 году. Срокдействия: бессрочный

- базаданных eBook Collections (i.e. 2021 eBook collections) издательства Springer Nature – компании Springer Nature Customer Service Center GmbH.

Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/

Письмо РФФИ от 02.08.2022 г. №1045 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию базы данных eBookCollections издательства Springer Nature.

Срокдействия: бессрочный

- базаданных eBook Collections (i.e. 2022 eBook collections) издательства Springer Nature – компании Springer Nature Customer Service Center GmbH.

Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/

Письмо РФФИ от 11.08.2022 г. №1082 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию базы данных eBookCollections издательства Springer Nature.

Срокдействия: бессрочный

- базаданных eBook Collections (i.e. 2023 eBook collections) издательства Springer Nature Customer Service Center GmbH.

Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/

Письмо РЦНИ от 29.12.2022 г. №1947 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию базы данных Springer eBookCollections издательства Springer Nature в 2023 году на условиях централизованной подписки.

Срок действия: бессрочный

- база данных Springer Journals, содержащая полнотекстовые журналы издательства Springer (год издания — 2023 г.), а именно тематическую коллекциюLifeSciencesPackage.

Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/

Срок действия: бессрочный

- база данных Nature Journals, содержащая полнотекстовые журналы Nature Publishing Group, а именно журналы Nature journals, Academicjournals, Scientific American (год издания — 2023 г.) тематической коллекции LifeSciencesPackage.

Ссылка на ресурс: https://www.nature.com

Срок действия: бессрочный

- база данных AdisJournals, содержащая полнотекстовые журналы издательства Springer Nature, а именно журналы Adis (год издания — 2023 г.) тематической коллекции LifeSciencesPackage.

Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/

Срок действия: бессрочный

- база данных Springer Materials

Ссылка на ресурс: https://materials.springer.com

Срок действия до 29.12.2023

Письмо РЦНИ от 29.12.2022 г. №1948 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных издательства Springer Nature в 2023 году на условиях централизованной подписки.

- база данных Springer Journals, содержащая полнотекстовые журналы издательства Springer (год издания — 2023 г.), а именно тематическуюколлекциюSocialSciencesPackage.

Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/

Срок действия: бессрочный

- база данных Nature Journals, содержащая полнотекстовые журналы Nature Publishing Group, а именно журналыPalgraveMacmillan (год издания — 2023 г.) тематической коллекции SocialSciencesPackage.

Ссылка на ресурс: https://www.nature.com

Срок действия: бессрочный

- база данных *SpringerNatureProtocolsandMethods*

Ссылка на ресурс: https://experiments.springernature.com

Срок действия до 29.12.2023

Письмо РЦНИ от 29.12.2022 г. №1949 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных издательства Springer Nature в 2023 году на условиях централизованной подписки.

- база данных Springer Journals, содержащая полнотекстовые журналы издательства Springer (год издания — 2023 г.), а именно тематические коллекцииPhysicalSciences&EngineeringPackage.

Ссылка на ресурс: https://link.springer.com/

- база данных Nature Journals, содержащая полнотекстовые журналы Nature Publishing Group, а именно журналы Nature journals (год издания — 2023 г.) тематической коллекции PhysicalSciences&EngineeringPackage.

Ссылка на ресурс: https://www.nature.com

Письмо РЦНИ от 29.12.2022 г. №1950 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных издательства Springer Nature в 2023 году на условиях централизованной подписки.

Срок действия: бессрочный.

11. База данных TheCochraneLibraryиздательства JohnWiley&Sons, Inc.

Ссылка на ресурс: https://www.cochranelibrary.com

Письмо РЦНИ от 14.04.2023 №613 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию базы данных The Cochrane Library издательства John Wiley&Sons, Inc. в 2023 году на условиях централизованной подписки.

Срок действия до 31.07.2023.

12. Электронная версия журнала «Квантовая электроника»

Ссылка на ресурс: https://quantum-electron.lebedev.ru/arhiv/

Письмо РЦНИ от 22.12.2022 №1871 О предоставлении лицензионного доступа к электронной версии журнала «Квантовая электроника» в 2022 году на условиях централизованной подписки.

Срок действия: бессрочный.

14. База данных LippincottWilliamsandWilkinsArchiveJournals издательства OvidTechnologiesGmbH

Ссылка на ресурс: https://ovidsp.ovid.com/autologin.cgi

Письмо РЦНИ от 22.12.2022 №1870 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию базы данных LippincottWilliamsandWilkinsArchiveJournals издательства OvidTechnologiesGmbHв 2022 году на условиях централизованной подписки.

Срок действия: бессрочный

15. База данных патентного поиска Orbit Premium edition компании QuestelSAS

Ссылка на ресурс: https://www.orbit.com

Письмо РЦНИ от 30.12.2022 №1955 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных компании QuestelSAS в 2023 году на условиях централизованной подписки.

Срок действия до 30.06.2023

16. База данных TheWileyJournalDatabase издательства JohnWiley&Sons, Inc.

Ссылка на ресурс: https://onlinelibrary.wiley.com

Письмо РЦНИ от 07.04.2023 №574 О предоставлении лицензионного доступа к содержанию баз данных издательства John Wiley&Sons, Inc. в 2023 году на условиях централизованной подписки.

- Полнотекстовая коллекция журналов, содержащая выпуски за 2019 — 2022 годы

Срок действия до 30.06.2023

- Полнотекстовая коллекция журналов, содержащая выпуски за 2023 год

Срок действия: бессрочный.

9.1.3. Учебники

1. Клиническая генетика: учебник/Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 592 с.: ил. Экземпляры: всего: 220

2. Бочков Н.П., Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-3570-0 - Текст: электронный // ЭБС "Консультант

студента": [сайт]. - URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435700.html: неограниченный доступ

9.1.4. Учебные пособия

1. Акуленко Л.В., Медицинская генетика: учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-3361-4 - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html: неограниченный доступ

2. **Курчанов Н.А.** Генетика человека с основами общей генетики : учебное пособие / Николай Курчанов. - 2-е изд., перераб. и доп. - СПб. : СпецЛит, 2009. - 191 с. : ил.

3. **Ньюссбаум, Роберт Л.** Медицинская генетика : учебное пособие / Роберт Л. Ньюссбаум, Родерик Р. Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард ; пер. с англ. А. Ш. Латыпова, под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 624 с. :

4. Основы генетики/Ковтун О.П., Овсова О.В., Невмержицкая, К.С.; Львова, О.А.; Николаева, Е.Б.; Корякина, О.В.; Власова, Е.В. Учебное пособие. Екатеринбург: УГМА, 2012. – 161 с. Экземпляры: всего: 70 экз.

9.2. Дополнительная литература

9.2.1. Учебно-методические пособия (учебные задания)

1. Наследственные болезни: национальное руководство/под ред.: Н. П. Бочкова, Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. - 936 с. Экземпляры: всего: 10 экз.

2. 4. Современное медико-генетическое консультирование / под ред. Гинтера Е.К., С. Козловой С.И. – М.: Авторская Академия, 2016. – 304 с.: 54 экз.

2. Ворсанова, С.Г. Хромосомные синдромы и аномалии. Классификация и номенклатура / С. Г. Ворсанова, Ю. Б. Юров, В. Н. Чернышов. - Ростов на Дону: [б. и.], 1999. - 190 с.: 1 экз.

3. Павлов, Г. В. Введение в медицинскую генетику: руководство / Г. В. Павлов, О. П. Ковтун, Н. В. Никитина. - Екатеринбург: Академкнига, 2004. - 288 с.: 64 экз.

9.2.2. Литература для углубленного изучения, подготовки рефератов

1. Достижения, инновационные направления, перспективы развития, проблемы современной медицинской науки, генетики и биотехнологий [Текст] : материалы III Международной научно-практической конференции 31 марта 2012 г. / Минздравсоцразвития ГБОУ ВПО УГМА, Кафедра медицинской биологии и генетики, НОМУС, Европейский мед. центр "УГМК-Здоровье". - Екатеринбург : БУКИ ВЕДИ, 2012. - 285 с.

2. Курчанов, Н. А. Генетика человека с основами общей генетики [Текст] : руководство для самоподготовки / Н. А. Курчанов. - Санкт-Петербург : СпецЛит, 2010. - 63 с. : ил Наследственные болезни [Текст] : национальное руководство / под ред.: Н. П. Бочкова, Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2012. - 936 с. : ил. - (Национальные руководства).

3. Ньюссбаум, Р. Л. Медицинская генетика [Текст] : учебное пособие / Роберт Л. Ньюссбаум, Родерик Р. Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард ; пер. с англ. А. Ш. Латыпова, под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 624 с. : ил.

4. Основы медицинской генетики [Текст] : учебное пособие / О. П. Ковтун [и др.] ; М-во здравоохранения РФ ГБОУ ВПО УГМА. - Екатеринбург : [б. и.], 2012. - 161 с. : ил.

5. Пехов, А. П. Биология: медицинская биология, генетика и паразитология [Текст] : учебник для студ. мед. вузов / А. П. Пехов. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010, 2012. - 656 с. : ил.

10. Аттестация по дисциплине

Аттестация по дисциплине «Медицинская генетика» проводится в соответствии с разработанной балльно-рейтинговой системой оценивания учебных достижений студентов. Промежуточная аттестация по дисциплине организована в форме зачета. К аттестации допускаются студенты, полностью освоившие программу дисциплины (при условии получения не менее 60 рейтинговых баллов и успешной сдачи рубежных контролей по каждой ДЕ). Для перевода итогового рейтинга студента по дисциплине в аттестационную оценку вводится следующая шкала:

Аттестационнаяоценка	Итоговый рейтинг студента по дисциплине, рейтинговые баллы
«незачтено»	0 – 59
«зачтено»	60 – 100

11. Фонд оценочных средств по дисциплине для проведения промежуточной аттестации

Представлены в приложении № 1 к данной РПД.

12. Сведения о ежегодном пересмотре и обновлении РПД

Дата	Номер протокола заседания кафедры	Внесенные изменения или информация об отсутствии необходимости изменений

13. Оформление, размещение, хранение РПД

Электронная версия РПД размещена на сайте образовательного портала университета на странице дисциплины.

Бумажная версия рабочей программы дисциплины (с реквизитами, в прошитом варианте) представлена на кафедре в составе учебно-методического комплекса по дисциплине.