

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Семенов Юрий Алексеевич
Должность: Ректор
Дата подписания: 19.03.2026 17:13:55
Уникальный программный ключ:
7ee61f7810e60557bee49af05179820197a6089

Приложение 3.1

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

Кафедра медицинской микробиологии и клинической лабораторной диагностики

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по образовательной
деятельности к.м.н., доцент
Ушаков А.А.

20.06.2025 г.

**Рабочая программа дисциплины
Б1.В.01 Медицинская генетика**

Уровень высшего образования: *подготовка кадров высшей квалификации*

Специальность: *31.08.06 Лабораторная генетика*

Квалификация: *Врач-лабораторный генетик*

Екатеринбург
2025

Рабочая программа дисциплины «Медицинская генетика» составлена в соответствии с федеральным государственным образовательным стандартом по специальности ординатуры 31.08.06 Лабораторная генетика, утвержденным приказом Минобрнауки России № 1050 от 25 августа 2014 г., и с учетом требований профессионального стандарта "Специалист в области клинической лабораторной диагностики", утвержденного приказом Минтруда России № 145н от 14 марта 2018 г.

Рабочая программа дисциплины составлена:

№	ФИО	Должность	Ученое звание	Ученая степень
1	Базарный Владимир Викторович	Главный научный сотрудник ЦНИЛ	профессор	Д.м.н.
2	Кудрявцева Елена Владимировна	Доцент кафедры акушерства и гинекологии	Доцент	д.м.н.
3	Левчук Лариса Васильевна	Начальник управления подготовки кадров высшей квалификации	Доцент	д.м.н.

Рабочая программа дисциплины одобрена представителями практического здравоохранения и академического сообщества. Рецензенты:

Макеев Олег Германович – доктор медицинских наук, профессор, заведующий кафедрой медицинской биологии и генетики ФГБОУ ВО УГМУ Минздрава России

Цаур Григорий Анатольевич – доктор медицинских наук, заведующий лабораторией молекулярной биологии, иммунофенотипирования и патоморфологии ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница»,

Рабочая программа дисциплины обсуждена и одобрена:

- на заседании кафедры медицинской микробиологии и клинической лабораторной диагностики (протокол № 1 от 16.01.2025.)

- методической комиссией специальностей ординатуры (протокол №5 от 07.05.2025г.)

1. Цель изучения дисциплины

Цель освоения дисциплины - дать обучающимся знания основ (углубленные знания) по дисциплине «Медицинская генетика», направлять развитие личности в соответствии с принципами гуманизма, характеризующих высокий морально-этический облик врача- лабораторного 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, методы их лабораторной диагностики.
5. Научить врача лабораторного генетика лабораторным методам диагностики наследственных и врожденных заболеваний и на основании этого сформировать представления о диагностических алгоритмах и дифференциальной диагностике.
6. Изучить принципы организации, работы и делопроизводства в клиничко-диагностических и генетических лабораториях.
7. Сформировать навыки работы и изучения научной литературы и официальных статистических обзоров, подготовки рефератов, обзоров по актуальным и современным научным вопросам в области генетики.
8. Научить врача- лабораторного 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 «Медицинская генетика» относится к обязательным дисциплинам вариативной части ординатуры по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика, изучается на протяжении 2 семестра. Освоение дисциплины базируется на дисциплинах, изученных в рамках предыдущего уровня образования. Дисциплина «Медицинская генетика» является важнейшей дисциплиной учебного плана подготовки ординаторов по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика и представляет собой необходимую базу для успешного освоения всех основных профессиональных компетенций выпускников.

3. Требования к результатам освоения дисциплины

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

В результате освоения программы ординатуры по специальности 31.08.06 Лабораторная 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:

профилактическая деятельность:

ПК-3 - готовность к проведению противоэпидемических мероприятий, организации защиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях

ПК – 4 - готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков

диагностическая деятельность:

ПК – 5 - 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 – 6 - готовность к применению диагностических клинико-лабораторных методов исследований и интерпретации их результатов

психолого-педагогическая деятельность:

ПК-7 - готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих

организационно-управленческая деятельность:

ПК -8 - готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях.

в профилактической деятельности

- 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 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-3	Знать методы проведения противоэпидемических мероприятий, защиты населения в очагах с создавшейся чрезвычайной ситуацией	Уметь проводить мероприятия по оказанию помощи населению при чрезвычайных ситуациях	Владеть методами организации проведения противоэпидемических мероприятий, защиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях	1.3., 2, 3, 4
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

№УК, ПК	Знания	Умения	Владения	*
ПК-6	Знать принципы лечения врожденных и наследственных заболеваний в соответствии с соответствиями 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 показаний 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 распознать 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	Уметь распознавать состояния, требующие оказания медицинской помощи в экстренной форме, выполнять мероприятия базовой сердечно-легочной реанимации в сочетании с дефибрилляцией, оказывать экстренную медицинскую помощь пациентам неврологического профиля	Владеть методиками сбора жалоб и анамнеза у пациентов (их законных представителей), методиками физикального исследования пациентов (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация)	1.1, 1.2., 1.3., 2, 3, 4

№УК, ПК	Знания	Умения	Владения	*
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

*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 прописанным в дневнике ординатора количестве повторов по каждому навыку, умению.
- Тестовый контроль.
- Форма аттестации по дисциплине – зачет (2 семестр).

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)	36			36		
в том числе:						
Лекции						
Практические занятия	36			36		
Самостоятельная работа (всего)	36			36		
в том числе:						
Реферат	12			12		
Другие виды самостоятельной работы	24			24		
Формы аттестации по дисциплине (зачет, экзамен)				зачет		
Общая трудоемкость дисциплины	Часы	ЗЕТ				
	72	2				

Содержание дисциплины

5.1. Содержание раздела и дидактической единицы

Содержание дисциплины и код компетенции	Основное содержание раздела, дидактической единицы
ДЕ 1. Организация медико-генетической помощи населению УК-1, УК-2, ПК-3, 4, 5	<p>Организация помощи больным с врожденными и наследственными заболеваниями и их семьям. Задачи и функции медико-генетически 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.</p> <p>Перспективы развития медицинской генетики и медико-генетической службы в России. Экономическая эффективность медико-генетической службы</p> <p>Анализ деятельности медико-генетических консультаций.</p> <p>Оснащение медико-генетических центров.</p>
ДЕ2 Профилактика врожденной и наследственной патологии УК-1, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-8	<p>Понятие о первичной, вторичной и третичной профилактике врожденной и наследственной патологии.</p> <p>Преконцепционная 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. Преконцепционная профилактика при моногенной патологии.</p> <p>Предимплантационная генетическая диагностика, виды. Предимплантационное генетическое тестирование (ПГТ). Показания для проведения ПГТ-А и ПГТ-М. Консультирование по результатам ПГТ. Показания для направления на вспомогательные репродуктивные технологии.</p> <p>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. Неинвазивный 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</p>

	<p>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.</p> <p>Неонатальный скрининг. Программы массового и селективного скрининга. Важность своевременного начала терапии.</p>
<p>ДЕЗ Моногенные формы наследственных болезней УК-1, ПК-5, ПК-6, ПК-8</p>	<p>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.</p> <p>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.</p> <p>Мембранопатии эритроцитов. Наследственные анемии. Эритроцитарные ферментопатии. Наследственные гемоглобинопатии. Гемофилии.</p> <p>Первичный иммунодефицит. Общая характеристика, диагностика, лечение.</p> <p>Наследственные синдромы с преимущественным нарушением физического и психического развития. Синдром Сотоса, Секкеля, Нуан, Дубовица, Вильямса, Рассела-Сильвера, Беквита-Видемана, Рубинштейна-Тейби, Коккейна и др.</p> <p>Наследственные болезни, сопровождающиеся аномалиями кожи и ее придатков. Ихтиозы. Буллезный эпидермолиз. Синдром вялой кожи. Синдром тотальной липодистрофии. Факоматозы. Врожденные дискератозы. Альбинизм.</p> <p>Наследственная тугоухость. Синдромальные и несиндромальные формы. Синдром Ушера.</p> <p>Моногенные заболевания сердечно-сосудистой системы. Первичная</p>

	<p>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 катараты, 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.</p>
<p>ДЕ4 Хромосомные аномалии и врожденные пороки развития ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6</p>	<p>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 врожденный аномалий развития. Гаметопатии, бластопатии, эмбриопатии, фетопатии. Врожденные пороки сердца. Прогноз. Возможности коррекции. Врожденная диафрагмальная грыжа. Прогноз. Возможности коррекции. Аномалии кранио-verteбральной области. Краниостеноз, платибазия. Аномалия Арнольда-Киари. Сирингомиелия, этиология, значение</p>

	<p>конституционального фона и экзогенных факторов. Патогенез, клинические формы, принципы лечения. Фолат-зависимые пороки. Spina bifida.</p>
<p>ДН5 Наследственные болезни обмена (НБО) УК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-8</p>	<p>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. Метакроматическая 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</p>

	эффективность.
--	----------------

5.2. Контролируемые учебные элементы

Дидактическая единица (ДЕ)	Контролируемые ЗУН, направленные на формирование компетенций		
	Знать	Уметь	Владеть
<p>ДЕ 1. Организация медико-генетической помощи населению УК-1,2, ПК-3,4,5</p> <p>Код ТФ – А/01.8 Код ТФ – А/06.8 Код ТФ – А/07.8</p>	<ul style="list-style-type: none"> - 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 - Показания и порядок направления на МСЭ - Перспективы развития медицинской генетики и медико-генетической службы в России УК-1, ПК-5 	<ul style="list-style-type: none"> - 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; - провести дифференциальный диагноз; - определить показания к назначению консультации специалистов. - заполнять медицинскую документацию: историю болезни, отчетные формы 	<ul style="list-style-type: none"> - особенностями расспроса и сбора анамнеза у пациента с врожденным или наследственным заболеванием; - принципами организации рабочего места на консультативном приеме - методами статистической обработки - принципами этики и деонтологии - умением оформить заключения для МСЭ - умением работать с генетическими регистрами - принципами пропаганды медико-генетических знаний среди населения и медицинских работников - способами анализа деятельности медико-генетических

		<p>- необходимое оснащение медико-генетических центров</p> <p>- оценить экономическую эффективность медико-генетической службы</p> <p>УК-2, ПК-5, ПК-7</p>	<p>консультаций</p> <p>- умением оказывать медицинскую помощь при чрезвычайных ситуациях, в том числе участие в медицинской эвакуации</p> <p>УК-2, ПК-5, ПК-7,</p>
<p>ДЕ2 Профилактика врожденной и наследственной патологии</p> <p>УК-1, ПК-5, 6, 7, 8</p> <p>Код ТФ – А/04.8</p>	<p>- методы и способы первичной, вторичной и третичной профилактики</p> <p>- показания для использования вспомогательных репродуктивных технологий и проведения предимплантационного генетического тестирования (ПГТ), виды ПГТ</p> <p>- современные методы и возможности пренатальной диагностики</p> <p>- нормативные документы, регламентирующие порядок направления беременной на инвазивную диагностику, медицинские показания для прерывания беременности</p> <p>возможности профилактики осложнений беременности</p> <p>УК-1, ПК-5</p>	<p>- дать рекомендации при преконцепционной подготовке мужчине и женщине</p> <p>- интерпретировать результаты медико-генетического обследования</p> <p>- интерпретировать результаты предимплантационного генетического тестирования</p> <p>- провести дотестовое и послетестовое консультирование при направлении беременной на пренатальный скрининг или инвазивную пренатальную диагностику</p> <p>- интерпретировать результаты неонатального скрининга</p> <p>- разъяснить родителям результаты неонатального скрининга</p> <p>ПК-6, ПК-7, ПК-8</p>	<p>- умением консультировать пациенток при преконцепционной подготовке</p> <p>- методами расчета риска генетической патологии для потомства</p> <p>- интерпретацией результатов пренатального скрининга</p> <p>- техниками эмпатии при консультировании беременной / супружеской пары с неблагоприятным прогнозом для плода</p> <p>- методами повышения приверженности родителей к своевременному началу и регулярности терапии при выявлении наследственного заболевания и ребенка</p> <p>ПК-6, ПК-7, ПК-8</p>

<p>ДЕ3 Моногенные формы наследственных болезней УК-1, ПК-5, ПК-6, ПК-8 Код ТФ – А/01.8 Код ТФ – А/02.8 Код ТФ – А/05.8</p>	<p>- Этиологию и патогенез наследственной патологии, типы наследования, принципы диагностики наследственных болезней. - основные симптомы моногенных наследственных заболеваний - современные возможности терапии и профилактики наследственных болезней УК-1, ПК-5, ПК-6, ПК-8,</p>	<p>- направить пациента на реабилитацию - выявить у пациентка клинические критерии наличия заболеваний соединительной ткани - проконсультировать пациента (родителей пациента) с наследственными заболеваниями о немедикаментозных методах лечения и реабилитации, важности модификации образа жизни - провести дифференциальный диагноз ПК-5, ПК-6, ПК-8,</p>	<p>- методиками диетотерапии, определением дозировки лекарственных средств при заместительной терапии, методами индивидуального подбора терапии - интерпретацией результатов генетического тестирования - техникой синдромологического анализа при постановке диагноза ПК-5, ПК-6</p>
<p>ДЕ4 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</p>	<p>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,</p>	<p>- 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</p>	<p>- Методикой синдромологического анализа - Дифференциальной диагностикой основных хромосомных синдромов - Методикой расчета риска для семьи пробанда ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6</p>

		консулиума ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6	
<p>ДН5 Наследственные болезни обмена (НБО) УК-2, ПК-2, ПК-5, ПК-6, 7,8 Код ТФ – А/01.8 Код ТФ – А/02.8 Код ТФ – А/03.8 Код ТФ – А/05.8</p>	<p>-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</p>	<p>-собрать и проанализировать 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 диспансеризация больных с НБО УК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, 7, 8</p>	<p>-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</p>

			нейропсихологического тестирования больного; -организацией ухода за неврологическим 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
<p>Проведение обследования пациентов при врожденных и/или наследственных заболеваниях с целью постановки диагноза Код ТФ – А/01.8</p> <ul style="list-style-type: none"> - 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 	<ul style="list-style-type: none"> - 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). 	<p>Демонстрация навыков в ходе изучения дисциплины, текущей и промежуточной аттестации по дисциплине. Демонстрация практического навыка на фантомах.</p>

<p>и/или наследственных заболеваний на обследование в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи;</p> <p>- 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;</p> <p>Установление диагноза с учетом действующей МКБ</p>		
<p>Назначение лечения пациентам при врожденных и/или наследственных заболеваниях, контроль его эффективности и безопасности Код ТФ – А/02.8</p> <p>- 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;</p>	<p>- Решение ситуационных задач;</p> <p>- Демонстрация ординатором знание названия, дозировки, показаний и противопоказаний для назначения лекарственного средства.</p> <p>- Демонстрация подбора немедикаментозного лечения и лечебного питания.</p> <p>- Отработка навыков по оказанию неотложной помощи на муляжах (АСЦ).</p>	<p>Демонстрация навыков в ходе изучения дисциплины, текущей и промежуточной аттестации по дисциплине.</p> <p>Демонстрация практического навыка на муляжах и в реальных условиях.</p>

<p>- 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;</p> <p>- Оценка эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов при врожденных и/или наследственных заболеваниях;</p> <p>- Оценка эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов при врожденных и/или наследственных заболеваниях;</p> <p>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;</p>		
<p>Проведение и контроль эффективности медицинской реабилитации пациентов при врожденных и/или наследственных</p>	<p>- Клинические разборы больных;</p> <p>- Решение ситуационных задач;</p> <p>- Участие в клинических</p>	<p>Демонстрация навыков в ходе изучения дисциплины, текущей и промежуточной</p>

<p>заболеваниях, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации и абилитации инвалидов, оценка способности пациента осуществлять трудовую деятельность</p> <p>Код ТФ – А/03.8</p> <ul style="list-style-type: none"> - 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 соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по 	<p>консилиумах;</p> <ul style="list-style-type: none"> - Мини-конференции и «круглые столы»; - Участие в научно-практических конференциях. 	<p>аттестации по дисциплине.</p> <p>Демонстрация практического навыка в реальных условиях.</p>
---	--	--

<p>вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи;</p> <p>- 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;</p> <p>- Проведение профилактических мероприятий по предупреждению возникновения наиболее часто встречающихся осложнений (пролежни, тромбоэмболические осложнения) у пациентов с ограниченными двигательными возможностями;</p> <p>- Оценка эмоциональных расстройств и их коррекция у пациентов врожденными и/или наследственными заболеваниями;</p> <p>Мотивирование пациента и его родственников на активное участие в реабилитации и абилитации;</p>		
<p>Проведение и контроль эффективности мероприятий по первичной и вторичной профилактике врожденных и/или наследственных заболеваний и формированию здорового образа жизни, санитарно-гигиеническому просвещению населения</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Клинические разборы больных; - Решение ситуационных задач; - Участие в клинических консилиумах; - Мини-конференции и «круглые столы»; - Участие в научно- 	<p>Демонстрация навыков в ходе изучения дисциплины, текущей и промежуточной аттестации по дисциплине. Демонстрация практического навыка</p>

<p>Код ТФ – А/04.8</p> <ul style="list-style-type: none"> - 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; - 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 	<p>практических конференциях.</p>	<p>в реальных условиях.</p>
<p>Оказание паллиативной медицинской помощи пациентам при врожденных и/или наследственных заболеваниях</p> <p>Код ТФ – А/05.8</p> <ul style="list-style-type: none"> - Динамическое наблюдение пациентов при врожденных и/или наследственных заболеваниях, нуждающихся в паллиативной медицинской помощи; - Обезболивание и 	<ul style="list-style-type: none"> - 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. 	<p>Демонстрация навыков в ходе изучения дисциплины, в ходе текущей и промежуточной аттестации, в реальных условиях.</p>

<p>коррекция неврологических симптомов заболевания у пациентов, нуждающихся в паллиативной медицинской помощи;</p> <ul style="list-style-type: none"> - 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; <p>Решение этических вопросов, помощь в решении юридических вопросов, возникающих в связи с тяжелой болезнью и приближением смерти.</p>		
<p>Проведение медицинских освидетельствований и медицинских экспертиз в отношении пациентов при врожденных и/или наследственных заболеваниях Код ТФ – А/06.8</p>	<p>Демонстрация ординатором знания алгоритма оформления истории болезни, листа нетрудоспособности, заполнения амбулаторной карты пациента, талона амбулаторного пациента.</p>	<p>Демонстрация навыков в ходе изучения дисциплины, в ходе текущей и промежуточной аттестации, в реальных условиях.</p>

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

<p>в том числе в форме электронного документа; - Контроль выполнения должностных обязанностей находящимся в распоряжении медицинским персоналом; Обеспечение внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности.</p>		
---	--	--

5.3. Разделы дисциплин (ДЕ) и виды занятий

№ ДЕ	Наименование разделов дисциплины (ДЕ)	Всего учебных часов		Из них аудиторных	Лекции	Практические занятия	Самостоятельная работа
		ЗЕТ	Часы				
1.	Организация медико-генетической помощи населению	14	6	6	2	4	6
2.	Профилактика врожденной и наследственной патологии	14	6	6	2	4	6
3.	Моногенные формы наследственных болезней	14	8	8	2	6	8
4.	Хромосомные аномалии и врожденные пороки развития	14	8	8	2	6	8
5.	Наследственные болезни обмена (НБО)	14	6	6	2	4	8
	Зачет	2	2	2			
Всего		ЗЕТ	Часы	36			36
		2	72				

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 (сердечно-сосудистой) системы в Свердловской области

2. Сравнение эффективности цитогенетического исследования и хромосомного микроматричного анализа при постановке диагноза у детей с умственной отсталостью

3. Наличие моногенной патологии у детей с расстройствами аутистического спектра
4. Генетическая эпилепсия
5. Клинические особенности мозаичной формы синдрома Дауна
6. Клинические варианты марфаноподобных синдромов
7. Наследственные нейро-дегенеративные заболевания с поздним началом
8. Хромосомные аномалии эмбриона при спорадическом и привычном невынашивании беременности
9. Причины ложно-отрицательных и ложно-положительных результатов скрининга 1 триместра
10. Совпадение пренатального и постнатального диагноза при врожденных болезнях.

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. Современные методы лечения муковисцидоза
8. Синдром ДиДжорджи
9. Митохондриальные заболевания
10. Хорея Гентингтона
11. Наследственные опухолевые синдромы
12. Неинвазивный пренатальный тест
13. Моногенные причины бесплодия
14. Значение полногеномных методов исследования при медико-генетическом консультировании
15. Генетические причины мужского бесплодия
16. Микроделеционные синдромы, сопровождающиеся пороками сердца

7. Ресурсное обеспечение.

Освоение дисциплины осуществляется за счет кадровых ресурсов кафедры клинической лабораторной диагностики и бактериологии, гарантирующих качество подготовки специалиста в соответствии с требованиями ФГОС ВО по специальности 31.08.06 Лабораторная 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 edusa.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 клинической лабораторной диагностики и бактериологии	<p>Лекционная аудитория – мультимедийный проектор, компьютер, доска</p> <p>Учебная лаборатория – включает в себя</p> <p>1. Набор помещений</p> <ul style="list-style-type: none"> - учебная комната, которая соответствует основным требованиям, предъявляемым к клиничко-диагностической лаборатории (площадь, покрытие стен и полов, освещение, вентиляция, водоснабжение, отопление), - лаборантская с блоком хранения химических реактивов и материальных ценностей, - санитарная зона – для мойки и обработки лабораторной посуды, для дезинфекции, хранения уборочного инвентаря. <p>2. Оснащение лаборатории:</p> <p>набор лабораторной мебели,</p>

	<p>демонстрационная видеосистема (микроскоп-фотокамера-компьютер), фотометр типа РОКІ или аналогичный (2 шт) биохимический анализатор Сапфир 400 Плюс коагулометр, центрифуга лабораторная микроскоп бинокулярный – 6 шт дозаторы лабораторные – 10 шт. устройство для окраски мазков 3. Наборы расходных материалов: тестсистемы, наборы реактивов, предметные стекла, лабораторная посуда, средства для прикроватной диагностики (экспресс-тесты, глюкометры и т.п.). 4. Тестовые вопросы и задачи</p>
ОДКБ	<p>Отдел клинической лабораторной диагностики включающий лаборатории: общеклинических, гематологических, цитологических методов исследований, клинической биохимии, иммунохимии, молекулярной генетики, иммунофенотипирования микробиологической диагностики.</p>
СОКБ1	<p>Клинико-диагностическая лаборатория в составе общеклинической, биохимической, иммунологической с молекулярно-генетическими методами, бактериологической лабораторий,</p>

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 Six.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.

8.1.4. Учебные пособия

1. Баркер Р. Наглядная неврология: Учебное пособие. Пер. с англ. / Р. Баркер, С. Бараззи, 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.
4. Сидельникова В. М., Сухих Г. Т. Невынашивание беременности. Руководство для врачей: МИА, – 2011. – 536 с.

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 (2 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 educa.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.