

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Семенов Юрий Александрович  
Должность: Ректор  
Дата подписания: 24.02.2026 13:26:24  
Уникальный программный ключ:  
7ee61f7810e60557bee49df655173820157a6d87

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

УТВЕРЖДАЮ  
Проректор по образовательной деятельности  
А.А. Ушаков  
«06» июня 2025 г.



**Рабочая программа дисциплины  
МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА**

Специальность: 34.03.01. Сестринское дело  
Уровень высшего образования: бакалавриат  
Квалификация: Академическая медицинская сестра  
(для лиц мужского пола – Академический медицинский брат)  
Преподаватель

Екатеринбург  
2025 год

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 с учетом требований Профессионального 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:

Д. м . н , п р о ф е с с о р о м кафедры нервных болезней и нейрохирургии Волковой Ларисой Ивановной; доцентом кафедры нервных болезней и нейрохирургии, к.м.н. Корякиной Корякиной Оксаной Валерьевной; доцентом кафедры нервных болезней и нейрохирургии, к.м.н. Овсовой Ольгой Викторовной; доцентом кафедры нервных болезней и нейрохирургии, к.м.н. Невмержицкой Кристиной Сергеевной.

Программа рецензирована Макеевым Олегом Германовичем, заведующим кафедрой биологии и биотехнологий, доктором медицинских наук, профессором  
Рецензия прикладывается к РПД

Программа обсуждена и одобрена на заседании кафедры 18.03. 2025 года (протокол № 10/22-23)

Программа обсуждена и одобрена методической комиссией направления подготовки «Сестринское дело» 24.04.2025 г. (протокол № 4)

## **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.03 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 профессиональных задач	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 патологических состояний и процессов в организме человека для решения профессиональных задач.

	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 профессионального стандарта «Специалист по организации сестринского дела», утвержденного Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации 31.06.2020 г. № 479н:

**Трудовая функция А/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, трудовой дисциплины, морально-правовые нормы профессионального общения 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 контролю своевременного и качественного ведения медицинской документации;
- применять правила документооборота и делопроизводства при работе с медицинской документацией, в том числе в форме электронного документа;

- использовать критерии, показатели и индикаторы оценки качества деятельности среднего и младшего медицинского персонала;
- использовать локальные нормативные акты при организации и проведении контролируемых мероприятий;
- организовывать и проводить мероприятия по контролю соблюдения правил внутреннего трудового распорядка, морально-этических норм профессионального общения средним и младшим 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
	<b>72</b>	<b>2,0</b>

**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 отдельных 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

<p>наследственного материала: организация и работа гена; цитогенетика. УК-1, ОПК- 5</p>	<p>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 aberrаций. 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.</p>
<p>ДЕ 4 – Клиническая тератология. УК-1, ОПК-5</p>	<p>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, варфаринный, 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 гонадотропина человека (ХГЧ), неконъюгированного эстриола (НЭ), ингибина – А, ассоциированного с беременностью белка А (РАРР-А): 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</p>
<p>ДЕ 5 – Методы</p>	<p>Биохимические методы, значение в диагностике</p>

<p>диагностики наследственных болезней. УК- 1, ОПК-5.</p>	<p>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.</p> <p>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).</p>
<p>ДЕ 6 – Генные болезни. УК-1, ОПК-5.</p>	<p>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, аминокислотопатии, органические ацидурии, дефекты бета-окисления жирных кислот, пероксисомные болезни). Характеристики НБО с возрастом дебюта 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 дисплазии. Понятие дифференцированной и недифференцированной ДСТ. Дифференцированные ДСТ: коллагенопатии, фибриллиннопатии. 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.</p>

## 6.2 Контролируемые учебные элементы

№ дидактической 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.	<p>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)</p>	<p>-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.)</p>	<p>- 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.)</p>
ДЕ 2	Классификация и семиотика наследственной патологии.	<p>Определение понятия наследственного и врожденного заболевания. Генетический груз и причины фенотипической изменчивости у человека. Современные подходы 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</p>	<p>- распознавать общие проявления наследственной патологии; - диагностировать врожденные морфогенетические варианты; - правильно использовать соответствующую терминологию; - решать ситуационные задачи; - подготавливать пациента к физикальному осмотру, клиническим обследованиям, диагностическим процедурам; - осуществлять патогенетическую</p>	<p>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)</p>

		кодирование белков митохондрий, феномен гетероплазмы. 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 аутомсомных 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 тератогенного 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

		<p>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 преимплантационной диагностики (УК-1, ОПК-5)</p>	<p>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)</p>	<p>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.)</p>
ДЕ 5	Методы диагностики наследственных болезней.	<p>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 анализов: 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-диагностики. Показания для кариотипирования.</p>	<p>- 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</p>	<p>- 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.)</p>

		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 осмотру 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. работа	Всего
	Лекций	Практч занятий	Лабор. работ	Семина.		

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 проведения, диагностические возможности, роль в профилактике 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 дистрофия 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 факотомозов. 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 (абберрации). 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 скрининг 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, фибриллиннопатии. 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 «ГАНДЕМ.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](http://search.ebscohost.com/MEDLINE%20withFullText)

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](http://www.orphanet)

[www.genereviews](http://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 репозиторий на платформе DSpace

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

Положение об электронной библиотеке ФГБОУ ВО УГМУ Минздрава России, утвержденной и введенной в действие приказом ректора ФГБОУ ВО УГМУ Минздрава России Ковтун О.П. от 01.06.2022 г. № 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, Academic journals, Scientific American, Palgrave Macmillan (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 Adis Journals, 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.

Срок действия: бессрочный

- баз данных 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. Срок действия: бессрочный

- баз данных 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 тематическую коллекцию Social Sciences Package.

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

Срок действия: бессрочный

- база данных Nature Journals, содержащая полнотекстовые журналы Nature Publishing Group, а именно журналы Palgrave Macmillan (год издания — 2023 г.) тематической коллекции Social Sciences Package.

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

Срок действия: бессрочный

- база данных *Springer Nature Protocols and Methods*

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 коллекции Physical Sciences & Engineering Package.

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 Physical Sciences & Engineering Package.

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 The Cochrane Library издательства John Wiley & 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 OvidTechnologiesGmbH в 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:

Аттестационная оценка	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.