

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Семенов Юрий Александрович
Должность: Ректор
Дата подписания: 19.02.2026 14:28:28
Уникальный программный ключ:
7ee61f7810e60557bee49df655173820157a6d87

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

Кафедра акушерства и гинекологии с курсом медицинской генетики

Проректор по образовательной деятельности

А.А. Ушаков
«03» июня 2025 г.

**Рабочая программа дисциплины
МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА**

Специальность: 31.05.02 Педиатрия

Уровень высшего образования: специалитет

Квалификация: врач педиатр

г. Екатеринбург

2025 год

Рабочая программа дисциплины «Медицинская генетика» составлена в соответствии Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования – специалитет по специальности 31.05.02 Педиатрия, утвержденного приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации № 965 от 12 августа 2020 г. и Профессионального стандарта «Врач-педиатр участковый», утвержденного приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации 27.03.2017 г. № 306н (зарегистрирован в Министерстве юстиции РФ 17.04.2017 г., рег. № 46397).

Составители: зав кафедрой, д.м.н. проф. Обоскалова Т.А.; к.м.н., доцент Лаврентьева И.В.

Рабочая программа рецензирована главным внештатным генетиком Министерства здравоохранения Свердловской области Николаевой Е.Б.

Рабочая программа дисциплины обсуждена и одобрена на заседании кафедры акушерства и гинекологии с курсом медицинской генетики «14» мая 2025 г., протокол № 6;

Обсуждена и одобрена методической комиссией специальности «Педиатрия» от «20» мая 2025 г. (протокол № 5).

1. Цель и задачи изучения дисциплины:

Цель – формирование у студентов необходимого объема теоретических и практических знаний в области медицинской генетики для формирования компетенций в соответствии с ФГОС ВО специальности «Педиатрия», способных и готовых к выполнению трудовых функций, требуемых профессиональным стандартом врач педиатр (врач-педиатр участковый)

Задачи дисциплины:

- ознакомить студентов с организацией медико-генетической службы, распространенностью генетических заболеваний, отметить их социальную значимость, роль в общей патологии;
- обозначить особенности и современные возможности исследований в генетике, их значение в системе клинического обследования пациентов;
- усовершенствовать практические навыки, необходимые для самостоятельной работы специалиста в условиях поликлиники: сбор анамнеза, в том числе генетического, составление плана лабораторно-инструментального обследования с последующей интерпретацией результатов;
- дать студентам современные знания об этиологии, патогенезе, клинике, диагностике, профилактике основных наследственных заболеваний, причин широкого полиморфизма этиологически единых форм и клинически сходных состояний;
- изучить методы и возможности медико-генетического консультирования, пренатальной диагностики и скрининговых программ, современных методов цитогенетической, биохимической и молекулярной генетической диагностики;
- обучить вопросам деонтологии при наследственных заболеваниях.

2. Место дисциплины в структуре ООП ВО.

Дисциплина Б1.О.32. «Медицинская генетика» относится к базовой части Блока 1 «Дисциплины (модули) ООП по специальности Педиатрия (уровень специалитета) в 5 семестре. Дисциплина направлена на формирование профессиональных знаний, умений и навыков, необходимых для полноценной подготовки врача по специальности 31.05.02 Педиатрия.

3. Требования к результатам освоения дисциплины.

Процесс изучения дисциплины направлен на обучение, воспитание и формирование следующих компетенций, необходимых для выполнения трудовых функций и трудовых действий согласно профессиональному стандарту:

б) общепрофессиональных:

Категория (группа) общепрофессиональных компетенций	Код и наименование общепрофессиональной компетенции	Индекс трудовой функции и ее содержание	Код и наименование индикатора достижения общепрофессиональной компетенции
Этиология и патогенез	ОПК-5 Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач	A/01.7 Обследование детей с целью установления диагноза	ИД -1 опк-5. Умеет: анализировать строение, топографию и развитие клеток, тканей, органов и систем органов во взаимодействии с их функцией в норме и патологии, анатомио-физиологические, возрастно-половые и индивидуальные особенности строения и развития здорового и больного организма. ИД-2 опк-5. Умеет: оценивать морфофункциональные и физиологические показатели по результатам физикального обследования пациента. ИД-3 опк-5. Умеет оценивать морфофункциональные и физиологические показатели по результатам лаборатор-

			ного и инструментального обследования пациента. ИД-4 опк-5. Умеет: обосновывать морфофункциональные особенности, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач
--	--	--	---

Что необходимо знать, уметь и чем владеть для формирования перечисленных компетенций:

Знать:

- этиологию, патогенез и меры профилактики наиболее часто встречающихся генетических заболеваний; современную классификацию заболеваний;
- клиническую картину, особенности течения и возможные осложнения наиболее распространенных генетических заболеваний, протекающих в типичной форме у различных возрастных групп;
- типы наследования заболеваний и клинические проявления наследственной патологии, общие характеристики болезней с наследственной предрасположенностью, общие принципы и особенности диагностики наследственных заболеваний, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов болезней; врожденные аномалии;
- принципы лечения и профилактики врожденных пороков развития, реабилитации больных с наследственной патологией;
- цель, задачи, показания, этапы и содержание медико-генетического консультирования
- массовые просеивающие программы: критерии, этапы, условия проведения, перечень заболеваний, подлежащих скринингу, алгоритмы диагностики.

Уметь:

- распознать общие проявления наследственной патологии, составлять карту фенотипа пациента;
- собрать анамнестические данные и генеалогическую информацию, составить родословную и проанализировать наследственные заболевания или признак болезни в семье;
- сформулировать предположительный диагноз хромосомной патологии и некоторых наиболее распространенных моногенных синдромов и заболеваний;

Владеть:

- методами общеклинического обследования;
- интерпретацией результатов лабораторных, инструментальных методов диагностики;

Изучение дисциплины «Медицинская генетика» направлено на обучение, воспитание и формирование у выпускника следующих компетенций, необходимых для выполнения трудовых функций и трудовых действий в соответствии с профессиональным стандартом «Врач - педиатр участковый» утвержденного приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации 27.03.2017 г. № 306н (зарегистрирован в Министерстве юстиции РФ 17.04.2017 г., рег. № 46397).

Трудовая функция А/01.7 Обследование детей с целью установления диагноза

- получение информации о профилактических прививках
- сбор анамнеза заболевания
- получение информации о перенесенных болезнях и хирургических вмешательствах (какие и в каком возрасте)
- направление детей на лабораторное обследование в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи; при необходимости информирование родителей

- направление детей на инструментальное обследование в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи
- направление детей на консультацию к врачам-специалистам в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи
- проведение дифференциального диагноза с другими болезнями и постановка диагноза в соответствии с действующей Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем

4. Объем и вид учебной работы

Виды учебной работы	Трудоемкость		Семестр 5
	Часы		
Всего	36		
Аудиторные занятия (всего)	26		26
В том числе:			
Лекции	10		10
Практические занятия	16		16
Самостоятельная работа (всего)	10		10
В том числе:			
Реферат, УИРС	10		10
Формы аттестации по дисциплине			Зачет
Общая трудоемкость дисциплины	Часы	ЗЕТ	
	36	1	

5. Содержание дисциплины

5.1. Содержание разделов дисциплины

ДЕ	Название	Содержание
ДЕ1	Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология. Семиотика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование (МГК) ОПК-5	<p>Задачи медицинской генетики. Значение генетики для медицины. Организация медико-генетической службы в России. Уровни организации МГС. Классификация наследственной патологии. Мутации - как этиологические факторы. Экогенетические болезни и болезни с наследственным предрасположением. Наследственность и патогенез, генетический контроль патологических процессов. Наследственность и клиническая картина, разнообразие проявлений наследственных заболеваний. Клинический полиморфизм и модифицирующее влияние генотипа на проявление патологической мутации.</p> <p>Наследственность и исходы заболеваний. Генетические факторы и выздоровление. Клинико-генеалогический метод, этапы проведения, основные понятия: родословная, про-банд, легенда родословной, условные обозначения. Прогностическое и ретроспективное консультирование. Генетический риск, степени риска. Методика сбора генеалогической информации, анализ медицинской документации, возможные ошибки.</p>
ДЕ2	Моногенные наследственные болезни. Клинические аспекты изучения генома человека. Разнообразие клинических проявлений мутаций генов. ОПК-5	<p>Общая характеристика моногенной патологии, распространенные и редкие формы. Общие вопросы этиологии и патогенеза моногенных заболеваний, типы генных мутаций, разнообразие их проявления на клиническом, биохимическом, молекулярно-генетическом уровнях. Эффекты анте- и постнатальной реализации действия мутагенных генов. Механизмы патогенеза моногенных заболеваний: специфичность мутаций, множественность метаболических путей, множественность функций белков. Понятие о гено-, фено-, и нормокопиях.</p> <p>Клиника и генетика отдельных форм моногенных заболеваний с разными типами наследования. Клинические формы и варианты, типы мутаций, патогенез, типичная клиническая картина, методы диагностики, лечения, прогноз, реабилитация, социальная адаптация. Прямая и косвенная ДНК-диагностика. ПЦР и ее модификации, некоторые методы анализа продуктов ПЦР. Блот-гибридизация. Секвенирование по Сенгеру. Технология методов секвенирования нового поколения (NGS - NextGenerationSequencing).</p> <p>Строение и функции митохондрий. Митохондриальный геном. Феномен гетероплазмии. Особенности митохондриальной (цитоплазматической) наследственности. Классификация и характеристика митохондриальных болезней (МХБ).</p>
ДЕ3	Врожденные пороки развития ОПК-5	<p>Генетические аспекты роста и развития плода. Врожденные пороки развития (этиология, патогенез, классификация). Синдромы множественных врожденных пороков развития. Мониторинг ВПР в России и Свердловской области. Международные системы мониторинга ВПР (EUROCAT, ICBDMS). Периконцепционная профилактика: цель, показания, общая схема мероприятий. Определение и цель прена-</p>

		<p>тальной диагностики. Прямые и непрямые методы, основные этапы пренатальной диагностики. Преимплантационная диагностика. Неонатальный скрининг – определение, сроки проведения, список заболеваний, включенных в скрининг, техника и особенности забора крови.</p> <p>Фенилкетонурия – этиология, классификация, патогенез, клиника, диагностика, лечение.</p> <p>Адреногенитальный синдром – этиология, классификация, патогенез, клинические проявления, диагностика, лечение.</p> <p>Врожденный гипотиреоз - этиология, патогенез, клинические проявления, диагностика, лечение.</p> <p>Галактоземия - этиология, классификация, патогенез, клинические проявления, диагностика, лечение.</p> <p>Муковисцидоз - этиология, классификация, патогенез, клинические проявления, диагностика, лечение.</p> <p>Спинальная мышечная атрофия - этиология, классификация, патогенез, клинические проявления, диагностика, лечение.</p>
ДЕ4	Классификация, клинические и цитогенетические особенности хромосомных болезней. ОПК-5	<p>Общая характеристика, место хромосомной патологии в структуре наследственных болезней. Этиология и цитогенетика хромосомных болезней, классификация, поли- и анеуплоидия, частичные трисомии и моносомии, полные и мозаичные формы. Однородительские дисомии, хромосомный импринтинг, семейная предрасположенность. Возраст родителей и частота хромосомных болезней у детей. Патогенез хромосомных болезней, зависимость тяжести клинической картины от выраженности хромосомного дисбаланса, количественной вовлеченности ау- и гетерохроматина. Современные методы исследования хромосом: флуоресцентная гибридизация insitu (FISH), сравнительная геномная гибридизация (CGH), спектральное кариотипирование (SKY), хромосомный микроматричный анализ (ХМА).</p>
ДЕ5	Наследственные болезни обмена, современная классификация, характеристика, схема патогенеза. ОПК-5	<p>Полиморфизм клинических форм наследственных заболеваний с нарушением обмена: углеводного (болезни накопления гликогена, галактоземия); отдельных аминокислот (фенилкетонурия, лейциноз, гомоцистинурия); органических кислот (алкаптонурия); окисления жирных кислот и митохондриального обмена; метаболизма порфиринов (острая перемежающаяся порфирия), стероидных гормонов (адреногенитальный синдром); эритрона (гемолитические анемии); металлов (болезнь Вильсона-Коновалова) и др. Лизосомальные болезни накопления (болезнь Гоше). Липидозы (семейная гиперхолестеролемиа, сфинголипидозы, лейкодистрофии). Тандемная масс-спектрометрия (ТМС), измерение активности ферментов. Предположительная диагностика (скрининг, просеивание): массовый и селективный.</p> <p>Неонатальный скрининг: цель, международные критерии, этапы проведения, алгоритмы диагностики фенилкетонурии, врожденного гипотиреоза, муковисцидоза, адрено-генитального синдрома, галактоземии в России.</p>

5.2. Контролируемые учебные элементы

Номер и наименование	Контролируемые ЗУН, направленные на формирование компетен-
----------------------	--

вание ДЕ	ций		
	Знать (формулировка знания и указание компетенции)	Уметь (формулировка умения и указание компетенции)	Владеть (формулировка навыка и указание компетенции)
ДЕ1. Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология. Семиотика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование (МГК) (ОПК 5)	Современные представления о геноме человека; роли наследственности в определении здоровья и патологии; клинический полиморфизм наследственных заболеваний Организация, принцип и этапы медико-генетического консультирования при подозрении на наследственную патологию; скринингового тестирования для выявления генетической предрасположенности к развитию наследственных заболеваний. ИОПК-5.1-5.4	Наметить объем диагностических методик, показаний для медико-генетического консультирования; собрать анамнез и опросить родственников на выявление наследственной патологии Провести клинико-генеалогический анализ; определить показания для проведения МГК; оценить результаты медико-генетического анализа. ИОПК-5.1-5.4	Правильным ведением медицинской документации, отражающей анамнестические и клинические особенности наследственной патологии; клинико-генеалогическим анализом; оценкой и расчетом генетического риска развития наследственной патологии; врачебной тактикой по использованию медико-генетической консультации. ИОПК-5.1-5.4
ДЕ2. Моногенные наследственные болезни. Клинические аспекты изучения генома человека. Разнообразие клинических проявлений мутаций генов. (ОПК 5)	Этиология и патогенез моногенных синдромов. Типы наследования заболеваний и клинические проявления наследственной патологии; общие принципы и особенности диагностики и лечения наследственных заболеваний. ИОПК-5.1-5.4	Сформулировать клинический диагноз; диагностировать врожденные морфогенетические варианты; уточнить предположительный диагноз наиболее распространенных моногенно наследующихся синдромов и заболеваний. ИОПК-5.1-5.4	Алгоритмом развернутого клинического диагноза с указанием характера наследственной патологии; особенностями осмотра пациента с моногенными наследственными заболеваниями. ИОПК-5.1-5.4
ДЕ3. Врожденные пороки развития (ОПК 5)	Принципы и клеточные, тканевые механизмы тератогенеза. Цель, задачи, схема мониторинга ВПР; международные регистры ВПР (EUROCAT, ICBDMS). Суть периконцепционной профилактики.	Сформулировать клинический диагноз; определить объем лучевой диагностики для уточнения характера врожденных аномалий. ИОПК-5.1-5.4	Особенностями осмотра пациента с врожденными пороками развития; выявления дизрафических признаков. ИОПК-5.1-5.4

	Уровни обследования беременных. Пренатальный скрининг. Технологию проведения, значение для профилактики возникновения наследственной патологии преимплантационной диагностики. ИОПК-5.1-5.4		
ДЕ4.Классификация, клинические и цитогенетические особенности хромосомных болезней. (ОПК 5)	Систематизацию хромосом человека; Причины происхождения и диагностическую значимость морфогенных вариантов болезней; классификацию, клинические и цитогенетические особенности хромосомных болезней. ИОПК-5.1-5.4	Сформулировать предположительный диагноз хромосомной патологии; основанно направлять пациента на медико-генетическое консультирование, обеспечить необходимую документацию для проведения медико-генетической консультации. ИОПК-5.1-5.4	Алгоритмом развернутого клинического диагноза с указанием характера хромосомной патологии; особенностями осмотра пациента с хромосомными заболеваниями и микроцитогенетическими синдромами. ИОПК-5.1-5.4
ДЕ5.Наследственные болезни обмена, современная классификация, характеристика, схема патогенеза. (ОПК 5)	Этиопатогенез наследственных заболеваний обмена, классификацию и клинические особенности наследственных болезней обмена. ИОПК-5.1-5.4	Провести дифференциальную диагностику и определить объем диагностического обследования для выявления наследственной патологии обмена; разработать план терапевтических мероприятий и выбора диеты при болезнях с нарушением обмена. ИОПК-5.1-5.4	Методикой обследования пациентов с болезнью (муковисцидоз); оценкой жизненно-угрожающих осложнений; алгоритмом развернутого клинического диагноза. ИОПК-5.1-5.4

5.3.Разделы дисциплин (ДЕ) и виды занятий

№ дидактической единицы	Часы по видам занятий			Всего
	Лекций	Практические занятия	Самостоятельная работа	
ДЕ1	2	3	2	7
ДЕ2	2	3	2	7

ДЕ3	2	3	2	7
ДЕ4	2	3	2	7
ДЕ5	2	4	2	8
Итого	10	16	10	36

6. Примерная тематика:

6.1. Лабораторных работ: не предусмотрены учебным планом.

6.2. Курсовых работ: не предусмотрены учебным планом.

6.3. Учебно-исследовательских работ: не предусмотрены учебным планом.

6.4. Рефератов (докладов):

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

7. Ресурсное обеспечение

Кафедра располагает кадровыми ресурсами, гарантирующими качество подготовки специалиста в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования специальности 31.05.02 Педиатрия и профессионального стандарта «Врач-педиатр участковый».

Образовательный процесс реализуют научно-педагогические сотрудники кафедры, имеющие высшее образование и стаж трудовой деятельности по профилю специальности «Акушерство и гинекология» и «Генетика», а также имеющие ученую степень кандидата или доктора медицинских наук, ученое звание доцента или профессора.

8.1. Образовательные технологии

Удельный вес занятий, проводимых в интерактивной форме, составляет 80%. В образовательном процессе используются лекции, практические занятия, ситуационные задачи и тестовые контролирующие задания для практических занятий, выполнение студентами учебно-исследовательских работ.

Электронная информационно-образовательная среда: учебная, учебно-методическая информация представлена на образовательном портале <http://educa.usma.ru>, все обучающиеся имеют доступ к электронным образовательным ресурсам (электронный каталог и электронная библиотека университета, ЭБС «Консультант студента»).

Для оценивания учебных достижений разработана БРС, проводятся текущие и итоговый тестовые контроли и зачет.

Основные технологии, формы проведения занятий:

Основание классификации	Технологии
По внешним признакам деятельности	Лекция, беседа, рассказ, инструктаж, демонстрационный эксперимент, упражнения, решения задач, работа с книгой и др.
Логический подход	Индуктивный, дедуктивный, аналитический, синтетический
По источникам получения знаний	Словесный, наглядный – демонстрация больных, видеофильмов, практических навыков на муляжах (фантомах) и пациентах, практический – отработка практических навыков на муляжах (фантомах) и пациентах
По степени активности познавательной деятельности	Объяснительно-иллюстративный, проблемный, частично-поисковый (подготовка презентаций, докладов, рефератов), исследовательский (УИРС)
В зависимости от реализации дидактических задач	Информационно-сообщающий; формирования умений и навыков; закрепления знаний, умений и навыков; обучение применению знаний; проверка и оценка знаний, умений и навыков
По сочетанию методов преподавания и методов учения	Информационно-обобщающий и исполнительский; объяснительно-побуждающий и частично-поисковый; побуждающий и поисковый

Формы проведения занятий:

- Лекция – представление на разбор теоретического материала с использованием логического подхода, объяснительно-иллюстративной и проблемной познавательной деятельности и направленное на информационно-обобщающий метод реализации дидактических задач (используется мультимедийное обеспечение для демонстрации презентаций, видеороликов).
- Практические занятия – проводятся на основе сочетаний информационно-обобщающего и исполнительского; объяснительно-побуждающего и частично-поискового; побуждающего и поискового методов преподавания и учения; в виде беседы, рассказа, инструктажа, демонстрации практического навыка, решения ситуационных задач (используется мультимедийное обеспечение для демонстрации презентаций, видеороликов); с использованием различных вариантов логического подхода и источников получения знаний (словесный, наглядный – демонстраций больных, практических навыков, оперативных вмешательств и практический – решение задач, составление генеалогического дерева); ориентируясь на объяснительно-иллюстративный, проблемный и частично-поисковый виды познавательной деятельности; с учетом формирования необходимых для реализации профессиональной деятельности в генетике знаний, умений и навыков, закрепления знаний, умений и навыков, обучения применению знаний, проверки и оценки знаний.
- Ролевые игры, работа «малыми группами» – направлены на обобщение и закрепление полученных знаний, умений и навыков, на обучение применению полученных знаний.

8.2 Материально-техническое обеспечение дисциплины (основные)

В фонде кафедры «Акушерства и гинекологии с курсом медицинской генетики» имеются учебные классы

- Лекционный зал – мультимедийный проектор и компьютер

место	Модуль «Медицинская генетика»
Учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа, текущего контроля и промежуточной аттестации: малая аудитория -7(М7)	малая аудитория -7 (М7) оснащена специализированной мебелью, доской стационарным мультимедийным оборудованием (проектор, ноутбук, складной экран, микрофон, колонки), доступ к сети Интернет, вместимость – 150 мест
малая аудитория - 8 (М8) 620028 ул. Анри Барбюса 2	малая аудитория - 8(М8) оснащена специализированной мебелью, доской стационарным мультимедийным оборудованием (проектор, ноутбук, складной экран, микрофон, колонки), доступ к сети Интернет, вместимость – 150 мест

8.3. Перечень лицензионного программного обеспечения

8.3.1 Системное программное обеспечение

8.3.1.1.1. 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;

- WindowsServer 2019 Standard (32 ядра), лицензионное соглашение № V9657951 от 25.08.2020, срок действия лицензий: бессрочно, корпорация Microsoft;

- 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»;

- Шлюз безопасности Ideco UTM Enterprise Edition (лицензия № 109907 от 24.11.2020 г., срок действия лицензии: бессрочно), ООО «АЙДЕКО»;

- Антивирусное программное обеспечение Kaspersky Endpoint Security для бизнеса (1100 users) (договор № 32514755780 от 06.05.2025 г., срок действия лицензии: по 13.06.2027 г., ООО «Экзакт»).

8.3.1.1.2. 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 25 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);

8.3.1.2. Прикладное программное обеспечение

8.3.1.2.1. 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);

8.3.1.2.2. Программы обработки данных, информационные системы

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

- Программное обеспечение iSpring Suite Concurrent, конкурентная лицензия на 4 пользователей (договор № 916-л от 30.07.2025, ООО «Ричмедиа»). Срок действия лицензии до 30.07.2026;

- Программное обеспечение для организации и проведения вебинаров Сервер видеоконференции PART_CUSTOM_PC-3300 (Реестровая запись №14460 от 08.08.2022), на 10 000 пользователей (Договор № 32515088751 от 18.08.2025, ООО «Инфосейф»). Срок действия лицензии до 29.08.2026;

- Право на доступ к системе хранения и распространения медиа архива «Kinescope», для 100 пользователей (Договор № 32514918890 от 26.06.2025, ООО «ПТБО»). Срок действия лицензии до 29.08.2026.

9. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

9.1. Основная учебно-методическая литература:

9.1.1. Электронные учебные издания (учебные пособия)

1. Электронно-Библиотечная Система (ЭБС) «Консультант студента» Сайт ЭБС www.studmedlib.ru Издательская группа "ГЭОТАР-Медиа"

1. Биоэтика. Этические и юридические документы, нормативные акты [Электронный ресурс] / И. А. Шамов, С. А. Абусуев - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970429754.html>
2. Практические умения для выпускника медицинского вуза [Электронный ресурс] / Булатов С.А., Анисимов О.Г., Абдулганиева Д.И., Ахмадеев Н.Р., Биккинеев Ф.Г., Горбунов В.А., Орлов Ю.В., Петухов Д.М., Садыкова А.Р., Саяпова Д.Р. - Казань: Казанский ГМУ. - <http://www.studmedlib.ru/book/skills-3.html>
3. Физиология человека: Атлас динамических схем [Электронный ресурс]: учебное пособие / К.В. Судаков, В.В. Андрианов, Ю.Е. Вагин, И.И. Киселев. - 2-е изд., испр. и доп. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970432341.html>
4. Борисова, Т. Н. Медицинская генетика: учебное пособие для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. - 2-е изд., испр. и доп. - Москва : Издательство Юрайт, 2023. -159 с. (Высшее образование). ISBN 978-5-534-07338-6. — Текст : электронный // <https://e.lanbook.com/book/219392>.
5. Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/512854>
6. Гинтер, Е. К. Наследственные болезни : национальное руководство : краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 464 с. : ил. - 464 с. - ISBN 978-5-9704-4981-3. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449813.html>. Хаитов, Р. М. Иммуногеномика и генодиагностика человека / Р. М. Хаитов, Л. П. Алексеев, Д. Ю. Трофимов - Москва : ГЭО-

ТАР-Медиа, 2017. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-4139-8. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441398.html>.

7. Акуленко, Л. В. Дородовая профилактика генетической патологии плода / Акуленко Л. В. , Козлова Ю. О. , Манухин И. Б. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-4921-9. - Текст : электронный // URL :

<https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449219.html>.

8. Руденская, Г. Е. Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста / Г. Е. Руденская, Е. Ю. Захарова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 392 с. - (Серия "Библиотека врача-специалиста"). - 392 с. (Серия "Библиотека врача-специалиста") - ISBN 978-5-9704-5930-0. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970459300.html>.

9. Михайлова, С. В. Нейрометаболические заболевания у детей и подростков / Михайлова С. В. , Захарова Е. Ю. , Петрухин А. С. - Москва : Литтерра, 2017. - 368 с. (Серия "Практические руководства") - ISBN 978-5-4235-0254-6. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785423502546.html>.

9.1.2. Электронные базы данных

1. Пренатальная диагностика <http://www.prenataldiagn.com/aboutjournal>

2. **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 №87/КСЛ/11-2024 о предоставлении простой (неисключительной) лицензии на использование «Электронной библиотечной системы «Консультант студента» от 05.02.2024.

Срок действия с 01.01.2025 по 31.12.2025 года.

Справочно-информационная система «MedBaseGeotar»

Ссылка на ресурс: <https://mbasegeotar.ru/>

ООО «КОНСУЛЬТАНТ СТУДЕНТА»

Лицензионный договор №МВ0077/S2024-11 о предоставлении простой (неисключительной) лицензии на использование (право доступа) к Справочно-информационной системе «MedBaseGeotar» от 05.02.2024.

Срок действия с 01.01.2025 по 31.12.2025 года.

Электронная библиотечная система «Book Up»

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.

Электронная библиотечная система «Book Up»

Доступ к коллекции учебных пособий по анатомии на русском и английском языках

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

ООО «Букап»

Сублицензионный контракт №324 от 19.12.2024.

Срок действия до 31.12.2025 года.

Комплексная интегрированная платформа Jaupedigital

Ссылка на ресурс: <https://jaypeedigital.com/>
ООО «Букап»
Договор № 32514603659 от 07.04.2025
Срок действия до 08.04.2026 года.

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.

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 №157 о предоставлении простой (неисключительной) лицензии на использование «Электронной библиотечной системы «Консультант студента» от 19.12.2023.
Срок действия до 31.12.2024 года.

База данных «Консультант врача. Электронная медицинская библиотека».
Ссылка на ресурс: <https://www.rosmedlib.ru/>
ООО «ВШОУЗ-КМК»
Договор № 867КВ/09-2023 от 19.12.2023.
Срок действия до 31.12.2024 года.

Электронная библиотечная система «Book Up»
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.

Электронная библиотечная система «Book Up»
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.

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.

Образовательная платформа «Юрайт»
Ссылка на ресурс: <https://urait.ru/>
ООО «Электронное издательство ЮРАЙТ»

Лицензионный договор № 158 от 19.12.2023.

Срок действия до: 31.12.2024 года.

Электронная библиотека УГМУ, институциональный репозиторий на платформе DSpace

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

Положение об электронной библиотеке ФГБОУ ВО УГМУ Минздрава России, утверждено и введено 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

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 № 362-П от 10.12.2024.

Срок действия до: 31.12.2025 г.

9.1.3. Централизованная подписка

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 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 & Life Science, Chemistry & Materials Science, Computer Science, Earth & Environmental Science.

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

- **база данных Nature Journals**, 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 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 eBook Collections издательства Springer Nature в 2021 году.

Срок действия: бессрочный

- **база 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 eBook Collections издательства Springer Nature.

Срок действия: бессрочный

- **база данных 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 eBook Collections издательства Springer Nature.

Срок действия: бессрочный

- **база данных 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 eBook Collections 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 коллекцию Life Sciences Package.

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

Срок действия: бессрочный

па к содержанию баз данных компании Questel SAS в 2023 году на условиях централизованной подписки.

Срок действия до 30.06.2023

База данных The Wiley Journal Database издательства **John Wiley&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.

9.1.4. Учебники

1. Бочков, Н. П. Клиническая генетика: учебник / под ред. Бочкова Н. П. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-5860-0. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента":[сайт]. -

URL :<https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html>

9.1.5. Учебные пособия

1. 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>.

2. Азова, М. М. Общая и медицинская генетика. Задачи : учебное пособие / под ред. М. М. Азовой. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 160 с. - ISBN 978-5-9704-5979-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970459799.html>

9.2. Дополнительная литература

1. Мутовин, Г. Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учебное пособие / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с.

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

3. Гинтер, Е. К. Наследственные болезни : национальное руководство : краткое издание / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 464 с. : ил. - 464 с. - ISBN 978-5-9704-4981-3. - Текст : электронный // URL :

<https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449813.html>.

4. Хаитов, Р. М. Иммуногеномика и генодиагностика человека / Р. М. Хаитов, Л. П. Алексеев, Д. Ю. Трофимов - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-4139-8. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441398.html>.

5. Акуленко, Л. В. Дородовая профилактика генетической патологии плода / Акуленко Л. В. , Козлова Ю. О. , Манухин И. Б. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-4921-9. - Текст : электронный // URL :

<https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970449219.html>.

6. Руденская, Г. Е. Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста / Г. Е. Руденская, Е. Ю. Захарова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 392 с. - (Серия "Библиотека врача-специалиста"). - 392 с. (Серия "Библиотека врача-специалиста") - ISBN 978-5-9704-5930-0. - Текст : электронный // URL :

<https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970459300.html>.

7. Михайлова, С. В. Нейрометаболические заболевания у детей и подростков / Михайлова С. В. , Захарова Е. Ю. , Петрухин А. С. - Москва : Литтерра, 2017. - 368 с. (Серия "Практические руководства") - ISBN 978-5-4235-0254-6. - Текст : электронный // URL : <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785423502546.html>.

10. Аттестация по дисциплине

Аттестация обучающихся проводится в соответствии с разработанной балльно-рейтинговой системой оценивания учебных достижений студентов по дисциплине. Аттестация по дисциплине проводится в форме зачета в седьмом семестре. До зачета допускаются студенты, полностью освоившие программу дисциплины (выполнение необходимых требований: посещение занятий, работа на занятиях, выполнение самостоятельной работы).

11. Фонд оценочных средств (см. Приложение 1).