

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Павлов Валентин Николаевич

Должность: Ректор

Дата подписания: 19.05.2026 16:11:33

Уникальный идентификатор:

a562210a8a161d1b59a74c4a0a7c830ac76b9d73665849c6d6db2c5e4e71d6ec

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ  
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
(ФГБОУ ВО БГМУ МИНЗДРАВА РОССИИ)**

*Кафедра медицинской генетики и фундаментальной медицины*



**УТВЕРЖДАЮ**

Проректор по учебной работе

*В.Е. Изосимова* / В.Е. Изосимова

« 7 » *мая* 2026 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ  
МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА**

Уровень образования

Высшее – *специалитет*

Специальность

*31.05.01 Лечебное дело*

Квалификация

*Врач-лечебник*

Форма обучения

*Очная*

Год начала подготовки: *2026*

При разработке рабочей программы учебной дисциплины в основу положены:

- 1) ФГОС ВО – специалитет по специальности 31.05.01 Лечебное дело, утвержденный приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от «12» августа 2020 г. № 988;
- 2) Профессиональный стандарт «Врач-лечебник (врач-терапевт участковый)», утвержденный приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от «21» марта 2017 г. №293н.
- 3) Учебный план по специальности 31.05.01 Лечебное дело, утвержденный Ученым советом ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России от « 25 » ноября 2025 г., протокол № 10;

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена на заседании кафедры медицинской генетики и фундаментальной медицины от «24» октября 2025 г., протокол № 3

Заведующий кафедрой Хуснутдинова / Э.К. Хуснутдинова

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена УМС по специальности Лечебное дело от «19» ноября 2025 г., протокол № 3.

**Председатель УМС**  
специальности 31.05.01 Лечебное дело



/ Е.Р. Фаршатова

#### Разработчики:

Хуснутдинова Эльза Камилевна, д.б.н., профессор, заведующий кафедрой медицинской генетики и фундаментальной медицины  
Тимашева Янина Римовна, к.м.н., доцент, доцент кафедры медицинской генетики и фундаментальной медицины  
Целоусова Ольга Сергеевна, к.б.н., доцент, доцент кафедры медицинской генетики и фундаментальной медицины

## СОДЕРЖАНИЕ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ:

стр.

1. Пояснительная записка .....	4
1.1. Цель и место дисциплины в структуре образовательной программы .....	4
1.2. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с установленными в образовательной программе индикаторами достижения компетенций ..	4
2. Требования к результатам освоения учебной дисциплины.....	9
2.1. Типы задач профессиональной деятельности.....	9
2.2. Перечень компетенций, индикаторов достижения компетенций и индекса трудовой функции.....	9
3. Содержание рабочей программы.....	18
3.1 объем учебной дисциплины (модуля) и виды учебной работы .....	18
3.2. Перечень разделов учебной дисциплины и компетенций с указанием соотнесенных с ними тем разделов дисциплины .....	18
3.3. Разделы учебной дисциплины, виды учебной деятельности и формы контроля .....	22
3.4. Название тем лекций и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины (модуля).....	22
3.5. Название тем практических занятий в том числе практической подготовки и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины (модуля). .....	22
3.6. Лабораторный практикум .....	22
3.7. Самостоятельная работа обучающегося .....	22
3.7.1. Виды самостоятельной работы (аудиторная работа).....	22
3.7.2. Виды самостоятельной работы (внеаудиторная работа) .....	23
3.7.3. Примерная тематика контрольных вопросов.....	23
4. Оценочные материалы для контроля успеваемости и результатов освоения учебной дисциплины (модуля) .....	23
4.1. Перечень компетенций и индикаторов достижения компетенций с указанием соотнесенных с ними запланированных результатов обучения по дисциплине. Описание критериев и шкал оценивания результатов обучения по дисциплине.....	23
4.2. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценивания результатов обучения по учебной дисциплине, соотнесенные с установленными в образовательной программе индикаторами достижения компетенций.....	28
5. Учебно-методическое обеспечение учебной дисциплины (модуля) .....	32
5.1. Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения учебной дисциплины (модуля).....	32
5.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «интернет», необходимых для освоения учебной дисциплины (модуля).....	35
6. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по учебной дисциплине (модуля) .....	35
6.1. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по учебной дисциплине (модуля) .....	35
6.2. Современные профессиональные базы данных, информационные справочные системы .....	36
6.3. Лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение, в том числе отечественного производства.....	38

## 1. Пояснительная записка

### 1.1. Цель и место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Медицинская генетика» относится к обязательной части образовательной программы по специальности 31.05.01 Лечебное дело.

Дисциплина изучается на 4 курсе в VII семестре.

Цель изучения дисциплины: овладение системными теоретическими знаниями по медицинской генетике, принципами анализа данных клинического обследования и результатов лабораторных, инструментальных методов исследования и клинико-генеалогического анализа; практическими навыками диагностики наследственных и врожденных заболеваний, анализа генетической составляющей многофакторной патологии, приобретение способностей к применению полученных знаний и навыков для лечения и профилактики наследственных и врожденных заболеваний.

### 1. 2. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с установленными в образовательной программе индикаторами достижения компетенций

Код и наименование компетенции	Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения по учебной дисциплине (модулю)
ОПК-5. Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач.	ОПК-5.1. Анализирует строение, топографию и развитие клеток, тканей, органов и систем организма во взаимодействии с их функцией в норме и патологии, особенности организменного и популяционного уровней организации жизни; анатомо-физиологические, возрастнополовые и индивидуальные особенности строения и развития здорового и больного организма ОПК-5.2. Оценивает морфофункциональные и физиологические показатели по результатам физикального обследования пациента ОПК-5.3. Оценивает морфофункциональные и физиологические показатели лабораторного и инструментального обследования пациента ОПК-5.4. Учитывает морфофункциональные особенности, физиологические состояния и	<b>Знать</b> строение, топографию и развитие клеток, тканей, органов и систем организма во взаимодействии с их функцией в норме и патологии, особенности организменного и популяционного уровней организации жизни; анатомо-физиологические, возрастнополовые и индивидуальные особенности строения и развития здорового и больного организма  <b>Уметь</b> оценивать морфофункциональные и физиологические показатели по результатам физикального обследования пациента  <b>Владеть</b> навыками оценки морфофункциональных и физиологических показателей лабораторного и инструментального обследования пациента, учета морфофункциональных особенностей, физиологических состояний и

	патологические процессы в организме человека при постановке диагноза и назначении лечения пациенту	патологических процессов в организме человека при постановке диагноза и назначении лечения пациенту
ПК-5. Способен собрать и анализировать жалобы пациента, данные его анамнеза, результаты осмотра, лабораторные, инструментальные, патологоанатомические и иные исследования в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания	<p>ПК-5.1. Проводит расспрос пациента (основные и дополнительные жалобы, анамнез заболевания, анамнез жизни) с учетом медицинской этики и деонтологии, особенностей расспроса в зависимости от выявленной патологии и характерологических особенностей пациентов</p> <p>ПК-5.2. Проводит физикальное обследование пациента с использованием основных методов (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация)</p> <p>ПК-5.3. Составляет план лабораторных и инструментальных методов обследования и обосновывает их необходимость и объем с учетом медицинских показаний и противопоказаний и в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи.</p> <p>ПК-5.4. Оценивает результаты физикальных, лабораторных и инструментальных методов обследования пациента и их достоверность.</p> <p>ПК-5.5. Интерпретирует результаты обследований пациента с учетом морфофункциональных, физиологических и патологических процессов в организме и динамических</p>	<p><b>Знать</b> принципы проведения расспроса пациента (основные и дополнительные жалобы, анамнез заболевания, анамнез жизни) с учетом медицинской этики и деонтологии, особенностей расспроса в зависимости от выявленной патологии и характерологических особенностей пациентов</p> <p><b>Уметь</b> проводить физикальное обследование пациента с использованием основных методов (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация), составлять план лабораторных и инструментальных методов обследования и обосновывает их необходимость и объем с учетом медицинских показаний и противопоказаний и в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи.</p> <p><b>Владеть</b> навыками оценки результатов физикальных, лабораторных и инструментальных методов обследования пациента и их достоверность; навыками интерпретации результатов обследований пациента с учетом морфофункциональных, физиологических и патологических процессов в</p>

	<p>изменений клинической картины, оценивает их прогностическое значение</p> <p>ПК-5.6. Оформляет результаты расспроса, физикального и лабораторно-инструментального обследования пациента в соответствии с правилами оформления медицинской документации (медицинской карты больного)</p>	<p>организме и динамических изменений клинической картины, оценки их прогностического значения; навыками оформления результатов расспроса, физикального и лабораторно-инструментального обследования пациента в соответствии с правилами оформления медицинской документации (медицинской карты больного)</p>
<p>ПК-6. Способен определять у пациента основные патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний, нозологические формы в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра</p>	<p>ПК-6.1. Определяет основные патологические симптомы наиболее распространенных заболеваний внутренних органов, протекающих в типичной классической форме, объединяет симптомы в клинические синдромы.</p> <p>ПК-6.2. Анализирует и систематизирует информацию, полученную в результате расспроса и физикального обследования пациента, с последующим формулированием предварительного клинического / синдромального диагноза.</p> <p>ПК-6.3. Формулирует синдромальный диагноз основного заболевания и его осложнений с учетом интерпретации клинических данных и результатов лабораторных и инструментальных методов обследования.</p> <p>ПК-6.4. Формулирует клинический диагноз основного заболевания и его осложнений с учетом интерпретации клинических данных и результатов лабораторных и инструментальных методов обследования в соответствии с действующей международной статистической</p>	<p><b>Знать</b> основные патологические симптомы наиболее распространенных заболеваний внутренних органов, протекающих в типичной классической форме, уметь объединять симптомы в клинические синдромы.</p> <p><b>Уметь</b> анализировать и систематизировать информацию, полученную в результате расспроса и физикального обследования пациента, с последующим формулированием предварительного клинического / синдромального диагноза; формулировать синдромальный диагноз основного заболевания и его осложнений с учетом интерпретации клинических данных и результатов лабораторных и инструментальных методов обследования; проводить дифференциальную диагностику с другими заболеваниями / состояниями, в том числе неотложными.</p> <p><b>Владеть</b> навыками формулировки и оформления клинического диагноза основного заболевания и его осложнений с учетом</p>

	<p>классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ).  ПК-6.5. Оформляет клинический / синдромальный диагноз основного заболевания и его осложнений в соответствии с правилами оформления медицинской документации (медицинской карты стационарного больного)  ПК-6.6. Проводит дифференциальную диагностику с другими заболеваниями / состояниями, в том числе неотложными.</p>	<p>интерпретации клинических данных и результатов лабораторных и инструментальных методов обследования в соответствии с действующей международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ) и в соответствии с правилами оформления медицинской документации (медицинской карты стационарного больного).</p>
<p>ПК-8. Способность к определению тактики ведения пациентов с различными нозологическими формами</p>	<p>ПК-8.1. Определяет план наблюдения за пациентом, включающий периодичность осмотра врачом, дополнительные методы обследования  ПК-8.2. Определяет порядок маршрутизации пациента при обращении за медицинской помощью  ПК-8.3. Направляет пациента на лабораторное и инструментальное обследование, на консультацию к врачам-специалистам при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи  ПК-8.4. Направляет пациента для оказания специализированной медицинской помощи в стационарных условиях или условиях дневного стационара при наличии медицинских показаний в</p>	<p><b>Знать</b> принципы составления плана наблюдения за пациентом, включающего периодичность осмотра врачом, дополнительные методы обследования.   <b>Уметь</b> определять порядок маршрутизации пациента при обращении за медицинской помощью, клинические и лабораторные критерии, по которым будет осуществляться оценка эффективности и безопасности терапии.   <b>Владеть</b> навыками направления пациента на лабораторное и инструментальное обследование, на консультацию к врачам-специалистам при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи, для</p>

	<p>соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) заболеваний</p> <p>ПК-8.5. Разрабатывает тактику медикаментозной терапии с указанием названия препарата, кратности, дозировки и пути введения, с учетом клинической картины заболевания и факторов риска его развития в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>ПК-8.6. Определяет клинические и лабораторные критерии, по которым будет осуществляться оценка эффективности и безопасности терапии</p>	<p>оказания специализированной медицинской помощи в стационарных условиях или условиях дневного стационара при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) заболеваниями;</p> <p>навыками разработки тактики медикаментозной терапии с указанием названия препарата, кратности, дозировки и пути введения, с учетом клинической картины заболевания и факторов риска его развития в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</p>
<p>ПК-11. Способен участвовать в оказании скорой медицинской помощи при состояниях, требующих срочного медицинского</p>	<p>ПК-11.1. Оценивает состояние пациента и выявляет клинические признаки состояний, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме, в том числе клинические признаки внезапного прекращения кровообращения и дыхания.</p> <p>ПК 11.2. Выполняет диагностические и лечебные процедуры, при угрожающих жизни состояниях: определение реакции зрачков на свет, проведение ИВЛ и закрытого массажа сердца, определение группы крови и резус-фактора и пробы на индивидуальную</p>	<p><b>Знать</b> принципы оценки состояния пациента и выявления клинических признаков состояний, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме, в том числе клинические признаки внезапного прекращения кровообращения и дыхания.</p> <p><b>Уметь</b> выполнять диагностические и лечебные процедуры, при угрожающих жизни состояниях: определение реакции зрачков на свет, проведение ИВЛ и закрытого массажа сердца, определение группы крови и резус-фактора и пробы на индивидуальную совместимость крови донора</p>

	совместимость крови донора и больного и др. ПК-11.3. Оказывает медицинскую помощь в экстренной форме пациентам при состояниях, представляющих угрозу жизни, в том числе при клинической смерти (остановка кровообращения и дыхания), коме, шоке, острой кровопотере и др. ПК-11.4. Применяет лекарственные препараты и медицинские изделия при оказании медицинской помощи в экстренной форме. ПК-11.5. Оценивает эффективность и безопасность применения лекарственных препаратов, медицинских изделий и иных методов лечения	и больного и др.; применять лекарственные препараты и медицинские изделия при оказании медицинской помощи в экстренной форме. <b>Владеть</b> навыками оказания медицинской помощи в экстренной форме пациентам при состояниях, представляющих угрозу жизни, в том числе при клинической смерти (остановка кровообращения и дыхания), коме, шоке, острой кровопотере и др.; навыками оценивания эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, медицинских изделий и иных методов лечения.
--	---	---

## 2. Требования к результатам освоения учебной дисциплины

### 2.1. Типы задач профессиональной деятельности

Типы задач профессиональной деятельности, которые лежат в основе преподавания учебной дисциплины: медицинский.

### 2.2. Перечень компетенций, индикаторов достижения компетенций и индекса трудовой функции

Изучение учебной дисциплины Медицинская генетика направлено на формирование у обучающихся следующих общепрофессиональных (ОПК) и профессиональных (ПК) компетенций:

п/№	Номер/ индекс компетенции (или его части) и ее содержание	Номер индикатора компетенции (или его части) и его содержание	Индекс трудовой функции и ее содержание	Перечень практических навыков по овладению компетенцией	Оценочные средства
1	2	3	4	5	6
1.	ОПК-5. Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в	ОПК-5.1. Анализирует строение, топографию и развитие клеток, тканей, органов и систем организма во взаимодействии	А/02.7 Проведение обследования пациента с целью установления диагноза	Навыки анализа анатомо-физиологических, возрастно-половых и индивидуальных особенностей строения и развития здорового	Тесты, ситуационные задачи, собеседование

	<p>организме человека для решения профессиональных задач</p>	<p>с их функцией в норме и патологии, особенности организменного и популяционного уровней организации жизни; анатомо-физиологические, возрастно-половые и индивидуальные особенности строения и развития здорового и больного организма ОПК-5.2. Оценивает морфофункциональные и физиологические показатели по результатам физикального обследования пациента ОПК-5.3. Оценивает морфофункциональные и физиологические показатели лабораторного и инструментального обследования пациента ОПК-5.4. Учитывает морфофункциональные особенности, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека при постановке диагноза и назначении лечения пациенту</p>		<p>и больного организма; оценки морфофункциональных и физиологических показателей по результатам физикального, лабораторного и инструментального обследования пациента; навыки применения знаний о морфофункциональных особенностях, физиологических состояниях и патологических процессах в организме человека при постановке диагноза и назначении лечения пациенту.</p>	
2.	<p>ПК-5. Способен собрать и анализировать жалобы пациента,</p>	<p>ПК-5.1. Проводит расспрос пациента (основные и дополнительные</p>	<p>А/02.7. Проведение обследования пациента с</p>	<p>Сбор и анализ жалоб пациента и его родственников, направленных на</p>	<p>Тесты, ситуационные задачи,</p>

<p>данные его анамнеза, результаты осмотра, лабораторные, инструментальные, патолого-анатомические и иные исследования в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания</p>	<p>жалобы, анамнез заболевания, анамнез жизни) с учетом медицинской этики и деонтологии, особенностей респроса в зависимости от выявленной патологии и характерологических особенностей пациентов  ПК-5.2. Проводит физикальное обследование пациента с использованием основных методов (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация)  ПК-5.3. Составляет план лабораторных и инструментальных методов обследования и обосновывает их необходимость и объем с учетом медицинских показаний и противопоказаний и в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи.  ПК-5.4. Оценивает результаты</p>	<p>целью установления диагноза А/06.7  Ведение медицинской документации и организация деятельности и находящегося в распоряжении среднего медицинского персонала</p>	<p>выявление врожденной и наследственной патологии, установления клинических особенностей наследственной патологии и объективного статуса больного;  Навыки по интерпретации результатов инструментальных, патологоанатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания;  Навыки расчета риска наследственной патологии.</p>	<p>собеседование</p>
--	---	--	---	----------------------

		<p>физикальных, лабораторных и инструментальных методов обследования пациента и их достоверность. ПК-5.5. Интерпретирует результаты обследований пациента с учетом морфофункциональных, физиологических и патологических процессов в организме и динамических изменений клинической картины, оценивает их прогностическое значение ПК-5.6. Оформляет результаты расспроса, физикального и лабораторно-инструментального обследования пациента в соответствии с правилами оформления медицинской документации (медицинской карты больного)</p>			
3.	<p>ПК-6. Способен определять у пациента основные патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний, нозологические формы в соответствии с Международной статистической</p>	<p>ПК-5.1. Проводит расспрос пациента (основные и дополнительные жалобы, анамнез заболевания, анамнез жизни) с учетом медицинской этики и деонтологии, особенностей расспроса в зависимости от</p>	<p>A/02.7 Проведение обследования пациента с целью установления диагноза A/06.7 Ведение медицинской документации и</p>	<p>Оценка состояния пациента для принятия решения о необходимости оказания ему медицинской помощи и целесообразности направления на медико-генетическое консультирование.</p>	<p>Тесты, ситуационные задачи, собеседование</p>

<p>классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра</p>	<p>выявленной патологии и характерологических особенностей пациентов  ПК-5.2. Проводит физикальное обследование пациента с использованием основных методов (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация)  ПК-5.3. Составляет план лабораторных и инструментальных методов обследования и обосновывает их необходимость и объем с учетом медицинских показаний и противопоказаний и в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи.  ПК-5.4. Оценивает результаты физикальных, лабораторных и инструментальных методов обследования пациента и их достоверность.  ПК-5.5.  Интерпретирует</p>	<p>организация деятельности и находящегося в распоряжении среднего медицинского персонала</p>		
--	--	---	--	--

		<p>результаты обследований пациента с учетом морфофункциональных, физиологических и патологических процессов в организме и динамических изменений клинической картины, оценивает их прогностическое значение</p> <p>ПК-5.6. Оформляет результаты расспроса, физикального и лабораторно-инструментального обследования пациента в соответствии с правилами оформления медицинской документации (медицинской карты больного)</p>			
4.	<p>ПК-8. Способность к определению тактики ведения пациентов с различными нозологическими формами</p>	<p>ПК-8.1. Определяет план наблюдения за пациентом, включающий периодичность осмотра врачом, дополнительные методы обследования</p> <p>ПК-8.2. Определяет порядок маршрутизации пациента при обращении за медицинской помощью</p> <p>ПК-8.3. Направляет пациента на лабораторное и инструментальное обследование, на консультацию к</p>	<p>A/02.7 Проведение обследования пациента с целью установления диагноза</p> <p>A/03.7 назначение лечения и контроль его эффективности и безопасности</p> <p>A/06.7 Ведение медицинской документации и</p>	<p>Интерпретация результатов современных методов цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики;</p> <p>Основные принципы и методики реабилитации и ухода за пациентами с наследственной патологией.</p>	<p>Тесты, ситуационные задачи, собеседование</p>

	<p>врачам-специалистам при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>ПК-8.4. Направляет пациента для оказания специализированной медицинской помощи в стационарных условиях или условиях дневного стационара при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) заболеваний</p> <p>ПК-8.5. Разрабатывает тактику медикаментозной терапии с указанием названия препарата, кратности, дозировки и пути</p>	<p>организация деятельности и находящегося в распоряжении среднего медицинского персонала</p>		
--	---	---	--	--

		<p>введения, с учетом клинической картины заболевания и факторов риска его развития в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>ПК-8.6. Определяет клинические и лабораторные критерии, по которым будет осуществляться оценка эффективности и безопасности терапии</p>			
5.	<p>ПК-11. Способен участвовать в оказании скорой медицинской помощи при состояниях, требующих срочного медицинского вмешательства</p>	<p>ПК-11.1. Оценивает состояние пациента и выявляет клинические признаки состояний, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме, в том числе клинические признаки внезапного прекращения кровообращения и дыхания.</p> <p>ПК 11.2. Выполняет диагностические и лечебные</p>	<p>А/01.7 Оказание медицинской помощи пациенту в неотложной и экстренной формах</p> <p>А/02.7. Проведение обследования пациента с целью установления диагноза</p> <p>А/06.7 Ведение медицинской документаци</p>	<p>Выбор лекарственных средств на основе инструкции по медицинскому применению лекарственных средств. Анализ рациональности выбора по критериям эффективности и безопасности конкретного лекарственного средства в группе аналогов для лечения основных симптомов.</p>	<p>Тесты, ситуационные задачи, собеседование</p>

		<p>процедуры, при угрожающих жизни состояниях: определение реакции зрачков на свет, проведение ИВЛ и закрытого массажа сердца, определение группы крови и резус-фактора и пробы на индивидуальную совместимость крови донора и больного и др.</p> <p>ПК-11.3. Оказывает медицинскую помощь в экстренной форме пациентам при состояниях, представляющих угрозу жизни, в том числе при клинической смерти (остановка кровообращения и дыхания), коме, шоке, острой кровопотере и др.</p> <p>ПК-11.4. Применяет лекарственные препараты и медицинские изделия при оказании медицинской помощи в экстренной форме.</p> <p>ПК-11.5. Оценивает эффективность и безопасность применения лекарственных препаратов, медицинских изделий и иных методов лечения</p>	<p>ии и организация деятельности и находящегося в распоряжении среднего медицинского персонала</p>		
--	--	---	--	--	--

### 3. Содержание рабочей программы

#### 3.1 Объем учебной дисциплины (модуля) и виды учебной работы

Вид учебной работы	Всего часов/ зачетных единиц	Семестры
		7 часов
<b>Контактная работа (всего), в том числе:</b>	<b>48/1,3</b>	<b>48</b>
Лекции (Л)	12/0,3	12
Практические занятия (ПЗ)*	36/1	36
Практическая подготовка*	12/0,3	12/0,3
<b>Самостоятельная работа обучающегося, в том числе:</b>	<b>24/0,7</b>	<b>24</b>
Подготовка к занятиям	21	21
Подготовка к зачету	3	3
<b>Вид промежуточной аттестации</b>	зачет (3)	<b>3</b>
<b>ИТОГО: Общая трудоемкость</b>	час.	<b>72</b>
	ЗЕТ	<b>2</b>

\* Практическая подготовка должна составлять не менее 1/3 от общего количества часов практических занятий

#### 3.2. Перечень разделов учебной дисциплины и компетенций с указанием соотношенных с ними тем разделов дисциплины

№п/п	Индекс компетенции	Наименование раздела учебной дисциплины	Содержание раздела (темы разделов)
1	2	3	4
1	ОПК-5, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-11	Медицинская генетика.	<b>Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики.</b> Наследственные болезни – определение. Мутации как этиологический фактор наследственной патологии. Геномные, хромосомные и генные мутации. Классификация наследственной патологии. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность наследственных болезней. Летальные эффекты мутаций. Семиотика наследственных болезней. Синдромологический анализ в врачебной практике. Специфические признаки наследственной патологии - возраст манифестации, хронический характер течения, множественность поражений и устойчивость к традиционной терапии. Клинико-генеалогический, популяционно-статистический, близнецовый, молекулярно-генетический, цитогенетический, биохимический методы медицинской генетики, показания к применению. Методы цитогенетической диагностики (кариотипирование, исследование полового хроматина, варианты FISH-диагностики).

		<p>Варианты нормального и патологического кариотипа. Классификация метафазных хромосом. Понятия кариотипа, кариотипирования, кариограммы, идиограммы. Дифференциальная окраска хромосом для диагностики хромосомных мутаций и аутосомных геномных мутаций. Экспресс-диагностика полового хроматина.</p> <p><b>Хромосомные болезни.</b> Врожденные пороки развития. Хромосомные заболевания. Общая характеристика, место хромосомной патологии в структуре наследственных болезней. Классификация, этиология и эпидемиология хромосомных болезней человека. Возраст родителей и частота хромосомных болезней у детей. Патогенез хромосомных болезней. Характеристика аутосомных синдромов (синдром Дауна), гоносомных синдромов (синдром Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии по X-хромосоме, синдром ХУУ), мозаицизм. Сбалансированные хромосомные аномалии (робертсоновские транслокации), несбалансированные хромосомные аномалии. Особенности фенотипа больных. Однородительские дисомии, хромосомный импринтинг, семейная предрасположенность. Микроцитогенетические синдромы: Ангельмана, Прадера - Вилли, ломкой X-хромосомы (Мартина-Белл), Вольфа-Хишхорна, «кошачьего крика», Ди Джорджи (велокардиофациальный синдром), Вильямса. Особенности ведения пациентов с хромосомными заболеваниями. Врожденные пороки развития (ВПР) и тератогенез. Классификация, этиология, примеры ВПР. Тератогенный терминационный период, критический период развития. Морфогенетические варианты развития. ВПР, большие и малые аномалии развития. Диагностическое и прогностическое значение малых аномалий развития или стигм эмбриогенеза у больных и их родственников. Мониторинг ВПР.</p> <p><b>Моногенные болезни.</b> Клинические аспекты изучения генома человека. 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 факторов. Патогенез моногенных заболеваний: специфичность мутаций, множественность метаболических путей, множественность функций</p>
--	--	--

		<p>белков. Понятие о гено-, фено-, и нормокопиях. Клиника и генетика наследственных болезней обмена веществ: фенилкетонурии, муковисцидоза, мукополисахаридозов, сфинголипидозов, галактоземии, гомоцистинурии, адреногенитального синдрома; методы их диагностики, лечения, реабилитации, социальной адаптации. (лизосомальные – мукополисахаридозы, сфинголипидозы, церебросидозы; пероксисомные – с. Цельвегера, с. Рефсума; митохондриальные – с. Кернса-Сейра, с. MELAS, с. MERRF); болезни углеводного обмена и аминокислотного обмена.</p> <p><b>Патогенетическое лечение</b> наследственных заболеваний. Понятие орфанных заболеваний, законодательные основы. Патогенетическое и этиотропное лечение наследственных заболеваний (выведение метаболитов или снижение их токсичности, ограничение поступления или образования субстрата, восполнение недостающего продукта, ферментная заместительная и фермент-индуцирующая терапия, генотерапия). Принципы, показания к применению, особенности назначения препаратов для орфанных заболеваний (мукополисахаридоз I, II, IV, болезнь Гоше, болезнь Фабри, болезнь Тея-Сакса, тирозинемия, фенилкетонурия, глутаровая ацидурия, галактоземия и др). Особенности ведения пациентов с орфанными заболеваниями.</p> <p><b>Генетические основы многофакторных заболеваний.</b> Геном человека. Мутации и генетический полиморфизм, их роль в развитии заболеваний. Мультифакториальные болезни, типы наследования, гены предрасположенности, характеристика отдельных форм мультифакториальных заболеваний. Генные сети. Генетические аспекты распространенных многофакторных заболеваний: сахарного диабета, атеросклероза, ишемической болезни сердца, привычной невынашиваемости беременности, эндометриоза, ревматоидного артрита, гипертонической и язвенной болезни, бронхиальной астмы, шизофрении, эпилепсии, болезни Паркинсона и др. Персонализированная медицина. Генетический паспорт – принцип составления и цели использования. Достижения и перспективы развития молекулярной медицины: генотерапия, клеточная и тканевая терапия, нанобиотехнологии и наномедицина.</p> <p><b>Онкогенетика.</b> Онкогенетика как наука. Предмет изучения онкогенетики. Канцерогенез, теории канцерогенеза. Генетические аспекты</p>
--	--	---

		<p>канцерогенеза. Протоонкогены, онкогены и гены-супрессоры опухолевого роста. Клеточные кризисы, ведущие к образованию сложных хромосомных перестроек – хромотриписис, хромоплексия. Молекулярно-генетические и цитогенетические методы диагностики в онкологии. Гетерогенность опухолей и клональная эволюция. Генетические особенности ряда онкологических заболеваний. Наследственные и спорадические формы онкологических заболеваний. Наследственные опухолевые синдромы. Скрининг наследственных форм рака. ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование при наследственных онкологических заболеваниях. Модифицирующее влияние полиморфных аллелей на риск развития онкологических заболеваний. Применение геномики для индивидуализации лечения опухолей. Таргетная терапия.</p> <p><b>Фармакогенетика.</b> Введение в клиническую фармакогенетику. Фармакокинетические и фармакодинамические полиморфизмы генов. Персонализированная медицина. Значение фармакогенетического тестирования для персонализации применения различных групп лекарственных препаратов. Практическое использование клинико-фармакологических технологий персонализированной медицины.</p> <p><b>Профилактика наследственной патологии.</b> Виды профилактики наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование, виды, этапы, показания к проведению. Принципы расчета генетического риска при разных формах наследственной патологии. Пренатальная диагностика: показания к применению. Преконцепционная профилактика. Методы неинвазивной и инвазивной пренатальной диагностики</p> <p>Неинвазивные: УЗИ плода, биохимический скрининг, неинвазивные методы ДНК-диагностики плода. Инвазивные: хорионбиопсия, амниоцентез, плацентоцентез, кордоцентез. Варианты генетического скрининга. Неонатальный скрининг (муковисцидоз, ФКУ, врожденная гиперплазия коры надпочечников, врожденный гипотиреоз, галактоземия). Этические аспекты генетического скрининга. Скрининговые программы, реализуемые в Республике Башкортостан. Значение правильности клинико-генетического прогноза для жизни и выбора профессии, генетический прогноз для родственников больного. Этические и правовые аспекты оказания медико-генетической помощи.</p>
--	--	--

### 3.3. Разделы учебной дисциплины, виды учебной деятельности и формы контроля

№п/п	№ семестра	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Виды учебной деятельности, включая самостоятельную работу обучающихся (в часах)				Формы текущего контроля успеваемости (по неделям семестра)
			Л	ПЗ*, ПП	СР	всего	
1.	1	Медицинская генетика	12	36	24	72	Тесты, задачи

\*Примечание: в том числе практическая подготовка (ПП)

### 3.4. Название тем лекций и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины (модуля).

№ п/п	Название тем лекций учебной дисциплины (модуля)	Семестры
		8
1	Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики.	2
2	Хромосомные заболевания. Врожденные пороки развития.	2
3	Моногенные заболевания.	2
4	Генетические основы многофакторных заболеваний. Фармакогенетика	2
5	Онкогенетика.	2
6	Профилактика наследственной патологии.	2
	<b>Итого</b>	12

### 3.5. Название тем практических занятий в том числе практической подготовки и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины (модуля).

№п/п	Название тем практических занятий учебной дисциплины (модуля)	Семестры
		8
1	Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики.	6
2	Хромосомные болезни. Врожденные пороки развития.	6
3	Моногенные болезни.	6
4	Патогенетическое лечение наследственных заболеваний.	6
5	Генетические основы многофакторных заболеваний. Фармакогенетика. Онкогенетика.	6
6	Профилактика наследственной патологии. Зачет.	6
	<b>Итого</b>	36

### 3.6. Лабораторный практикум

Не предусмотрен.

### 3.7. Самостоятельная работа обучающегося

#### 3.7.1. Виды СР (АУДИТОРНАЯ РАБОТА)

Не предусмотрена.

### 3.7.2. Виды самостоятельной работы (ВНЕАУДИТОРНАЯ РАБОТА)

№ п/п	№ семестра	Тема СР	Виды СР	Всего часов
1	8	Медицинская генетика	Подготовка к занятиям.	21
2	8	Медицинская генетика	Подготовка к зачету.	3
<b>ИТОГО часов в семестре:</b>				24

### 3.7.3. Примерная тематика контрольных вопросов

#### Семестр № 1.

1. Назовите патогномичные признаки синдрома Дауна.
2. Какова вероятность повторного рождения ребенка с альбинизмом у здоровых родителей, уже имеющих одного ребенка с этим заболеванием?
3. Какой препарат является препаратом выбора при лечении пациентов с синдромом Вильсона-Коновалова?

### 4. Оценочные материалы для контроля успеваемости и результатов освоения учебной дисциплины

Тестовые задания, ситуационные задачи.

#### 4.1. Перечень компетенций и индикаторов достижения компетенций с указанием соотношенных с ними запланированных результатов обучения по дисциплине.

##### Описание критериев и шкал оценивания результатов обучения по дисциплине.

Код и формулировка компетенции: ОПК-5. Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач; ПК-5. Способен собрать и анализировать жалобы пациента, данные его анамнеза, результаты осмотра, лабораторные, инструментальные, патологоанатомические и иные исследования в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания; ПК-6. Способен определять у пациента основные патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний, нозологические формы в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, X пересмотра; ПК-8. Способность к определению тактики ведения пациентов с различными нозологическими формами; ПК-11. Способен участвовать в оказании скорой медицинской помощи при состояниях, требующих срочного медицинского вмешательства.

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине	Критерии оценивания результатов обучения	
		«Зачтено»	«Не зачтено»
ОПК-5.1. Анализирует строение, топографию и развитие клеток, тканей, органов и систем организма во взаимодействии с их функцией в норме и патологии, особенности организменного и популяционного уровней организации жизни; анатомо-физиологические, возрастно-половые и индивидуальные особенности строения и	<b>Знать</b> строение, топографию и развитие клеток, тканей, органов и систем организма во взаимодействии с их функцией в норме и патологии, особенности организменного и популяционного уровней организации жизни; анатомо-физиологические, возрастно-половые и индивидуальные особенности строения и	При ответе на вопросы билета студент демонстрирует недостаточный уровень знаний, при ответах на дополнительные вопросы допускает многочисленные ошибки.	Студент верно отвечает на все вопросы. Демонстрирует хорошие знания в рамках усвоенного материала. Отвечает правильно на большинство дополнительных вопросов.

<p>половые и индивидуальные особенности строения и развития здорового и больного организма</p> <p>ОПК-5.2. Оценивает морфофункциональные и физиологические показатели по результатам физикального обследования пациента</p> <p>ОПК-5.3. Оценивает морфофункциональные и физиологические показатели лабораторного и инструментального обследования пациента</p> <p>ОПК-5.4. Учитывает морфофункциональные особенности, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека при постановке диагноза и назначении лечения пациенту</p>	<p>развития здорового и больного организма</p> <p><b>Уметь</b> оценивать морфофункциональные и физиологические показатели по результатам физикального обследования пациента</p> <p><b>Владеть</b> навыками оценки морфофункциональных и физиологических показателей лабораторного и инструментального обследования пациента, учета морфофункциональных особенностей, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека при постановке диагноза и назначении лечения пациенту</p>		
<p>ПК-5.1. Проводит расспрос пациента (основные и дополнительные жалобы, анамнез заболевания, анамнез жизни) с учетом медицинской этики и деонтологии, особенностей расспроса в зависимости от выявленной патологии и характерологических особенностей пациентов</p> <p>ПК-5.2. Проводит физикальное обследование пациента с использованием основных методов (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация)</p> <p>ПК-5.3. Составляет план лабораторных и инструментальных методов обследования и обосновывает их необходимость и объем с учетом медицинских показаний и противопоказаний и в соответствии с действующими порядками оказания медицинской</p>	<p><b>Знать</b> принципы проведения расспроса пациента (основные и дополнительные жалобы, анамнез заболевания, анамнез жизни) с учетом медицинской этики и деонтологии, особенностей расспроса в зависимости от выявленной патологии и характерологических особенностей пациентов</p> <p><b>Уметь</b> проводить физикальное обследование пациента с использованием основных методов (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация), составлять план лабораторных и инструментальных методов обследования и обосновывает их необходимость и объем с учетом медицинских показаний и противопоказаний и в соответствии с действующими порядками оказания медицинской</p>	<p>При ответе на вопросы билета студент демонстрирует недостаточный уровень знаний, при ответах на дополнительные вопросы допускает многочисленные ошибки.</p>	<p>Студент верно отвечает на все вопросы. Демонстрирует хорошие знания в рамках усвоенного материала. Отвечает правильно на большинство дополнительных вопросов.</p>

<p>помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи. ПК-5.4. Оценивает результаты физикальных, лабораторных и инструментальных методов обследования пациента и их достоверность. ПК-5.5. Интерпретирует результаты обследований пациента с учетом морфофункциональных, физиологических и патологических процессов в организме и динамических изменений клинической картины, оценивает их прогностическое значение ПК-5.6. Оформляет результаты расспроса, физикального и лабораторно-инструментального обследования пациента в соответствии с правилами оформления медицинской документации (медицинской карты больного)</p>	<p>помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи. <b>Владеть</b> навыками оценки результатов физикальных, лабораторных и инструментальных методов обследования пациента и их достоверность; навыками интерпретации результатов обследований пациента с учетом морфофункциональных, физиологических и патологических процессов в организме и динамических изменений клинической картины, оценки их прогностического значения; навыками оформления результаты расспроса, физикального и лабораторно-инструментального обследования пациента в соответствии с правилами оформления медицинской документации (медицинской карты больного)</p>		
<p>ПК-6.1. Определяет основные патологические симптомы наиболее распространенных заболеваний внутренних органов, протекающих в типичной классической форме, объединяет симптомы в клинические синдромы. ПК-6.2. Анализирует и систематизирует информацию, полученную в результате расспроса и физикального обследования пациента, с последующим формулированием предварительного клинического / синдромального диагноза. ПК-6.3. Формулирует синдромальный диагноз основного заболевания и его осложнений с учетом</p>	<p><b>Знать</b> основные патологические симптомы наиболее распространенных заболеваний внутренних органов, протекающих в типичной классической форме, уметь объединять симптомы в клинические синдромы. <b>Уметь</b> анализировать и систематизировать информацию, полученную в результате расспроса и физикального обследования пациента, с последующим формулированием предварительного клинического / синдромального диагноза; формулировать синдромальный диагноз основного заболевания и его</p>	<p>При ответе на вопросы билета студент демонстрирует недостаточный уровень знаний, при ответах на дополнительные вопросы допускает многочисленные ошибки.</p>	<p>Студент верно отвечает на все вопросы. Демонстрирует хорошие знания в рамках усвоенного материала. Отвечает правильно на большинство дополнительных вопросов.</p>

<p>интерпретации клинических данных и результатов лабораторных и инструментальных методов обследования.  ПК-6.4. Формулирует клинический диагноз основного заболевания и его осложнений с учетом интерпретации клинических данных и результатов лабораторных и инструментальных методов обследования в соответствии с действующей международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ).  ПК-6.5. Оформляет клинический / синдромальный диагноз основного заболевания и его осложнений в соответствии с правилами оформления медицинской документации (медицинской карты стационарного больного)  ПК-6.6. Проводит дифференциальную диагностику с другими заболеваниями / состояниями, в том числе неотложными.</p>	<p>осложнений с учетом интерпретации клинических данных и результатов лабораторных и инструментальных методов обследования; проводить дифференциальную диагностику с другими заболеваниями / состояниями, в том числе неотложными.  <b>Владеть</b> навыками формулировки и оформления клинического диагноза основного заболевания и его осложнений с учетом интерпретации клинических данных и результатов лабораторных и инструментальных методов обследования в соответствии с действующей международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ) и в соответствии с правилами оформления медицинской документации (медицинской карты стационарного больного).</p>		
<p>ПК-8.1. Определяет план наблюдения за пациентом, включающий периодичность осмотра врачом, дополнительные методы обследования  ПК-8.2. Определяет порядок маршрутизации пациента при обращении за медицинской помощью  ПК-8.3. Направляет пациента на лабораторное и инструментальное обследование, на консультацию к врачам-специалистам при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими</p>	<p><b>Знать</b> принципы составления плана наблюдения за пациентом, включающего периодичность осмотра врачом, дополнительные методы обследования.  <b>Уметь</b> определять порядок маршрутизации пациента при обращении за медицинской помощью, клинические и лабораторные критерии, по которым будет осуществляться оценка эффективности и безопасности терапии.  <b>Владеть</b> навыками направления пациента на лабораторное и</p>	<p>При ответе на вопросы билета студент демонстрирует недостаточный уровень знаний, при ответах на дополнительные вопросы допускает многочисленные ошибки.</p>	<p>Студент верно отвечает на все вопросы. Демонстрирует хорошие знания в рамках усвоенного материала. Отвечает правильно на большинство дополнительных вопросов.</p>

<p>рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи ПК-8.4. Направляет пациента для оказания специализированной медицинской помощи в стационарных условиях или условиях дневного стационара при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) заболеваний ПК-8.5. Разрабатывает тактику медикаментозной терапии с указанием названия препарата, кратности, дозировки и пути введения, с учетом клинической картины заболевания и факторов риска его развития в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи ПК-8.6. Определяет клинические и лабораторные критерии, по которым будет осуществляться оценка эффективности и безопасности терапии</p>	<p>инструментальное обследование, на консультацию к врачам-специалистам при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи, для оказания специализированной медицинской помощи в стационарных условиях или условиях дневного стационара при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) заболеваний; навыками разработки тактики медикаментозной терапии с указанием названия препарата, кратности, дозировки и пути введения, с учетом клинической картины заболевания и факторов риска его развития в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</p>		
<p>ПК-11.1. Оценивает состояние пациента и выявляет клинические признаки состояний, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме, в том</p>	<p><b>Знать</b> принципы оценки состояния пациента и выявления клинических признаков состояний, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме, в том</p>	<p>При ответе на вопросы билета студент демонстрирует недостаточный уровень знаний, при ответах на</p>	<p>Студент верно отвечает на все вопросы. Демонстрирует хорошие знания в рамках усвоенного материала.</p>

<p>числе клинические признаки внезапного прекращения кровообращения и дыхания. ПК 11.2. Выполняет диагностические и лечебные процедуры, при угрожающих жизни состояниях: определение реакции зрачков на свет, проведение ИВЛ и закрытого массажа сердца, определение группы крови и резус-фактора и пробы на индивидуальную совместимость крови донора и больного и др. ПК-11.3. Оказывает медицинскую помощь в экстренной форме пациентам при состояниях, представляющих угрозу жизни, в том числе при клинической смерти (остановка кровообращения и дыхания), коме, шоке, острой кровопотере и др. ПК-11.4. Применяет лекарственные препараты и медицинские изделия при оказании медицинской помощи в экстренной форме. ПК-11.5. Оценивает эффективность и безопасность применения лекарственных препаратов, медицинских изделий и иных методов лечения</p>	<p>числе клинические признаки внезапного прекращения кровообращения и дыхания. <b>Уметь</b> выполнять диагностические и лечебные процедуры, при угрожающих жизни состояниях: определение реакции зрачков на свет, проведение ИВЛ и закрытого массажа сердца, определение группы крови и резус-фактора и пробы на индивидуальную совместимость крови донора и больного и др.; применять лекарственные препараты и медицинские изделия при оказании медицинской помощи в экстренной форме. <b>Владеть</b> навыками оказания медицинской помощи в экстренной форме пациентам при состояниях, представляющих угрозу жизни, в том числе при клинической смерти (остановка кровообращения и дыхания), коме, шоке, острой кровопотере и др.; навыками оценивания эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, медицинских изделий и иных методов лечения.</p>	<p>дополнительные вопросы допускает многочисленные ошибки.</p>	<p>Отвечает правильно на большинство дополнительных вопросов.</p>
--	---	--	---

**4.2. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценивания результатов обучения по учебной дисциплине, соотнесенные с установленными в образовательной программе индикаторами достижения компетенций.**

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине	Оценочные средства
<p>ОПК-5.1. Анализирует строение, топографию и развитие клеток, тканей, органов и систем организма во взаимодействии с их функцией в норме и патологии, особенности организменного и популяционного уровней организации жизни; анатомо-физиологические, возрастно-половые и индивидуальные особенности строения и развития здорового и больного организма</p>	<p><b>Знать</b> строение, топографию и развитие клеток, тканей, органов и систем организма во взаимодействии с их функцией в норме и патологии, особенности организменного и популяционного уровней организации жизни; анатомо-физиологические, возрастно-половые и индивидуальные особенности строения и развития здорового и больного организма</p>	<p>Тесты, ситуационные задачи.</p>

<p>ОПК-5.2. Оценивает морфофункциональные и физиологические показатели по результатам физикального обследования пациента</p> <p>ОПК-5.3. Оценивает морфофункциональные и физиологические показатели лабораторного и инструментального обследования пациента</p> <p>ОПК-5.4. Учитывает морфофункциональные особенности, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека при постановке диагноза и назначении лечения пациенту</p>	<p><b>Уметь</b> оценивать морфофункциональные и физиологические показатели по результатам физикального обследования пациента</p> <p><b>Владеть</b> навыками оценки морфофункциональных и физиологических показателей лабораторного и инструментального обследования пациента, учета морфофункциональных особенностей, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека при постановке диагноза и назначении лечения пациенту</p>	
<p>ПК-5.1. Проводит расспрос пациента (основные и дополнительные жалобы, анамнез заболевания, анамнез жизни) с учетом медицинской этики и деонтологии, особенностей расспроса в зависимости от выявленной патологии и характерологических особенностей пациентов</p> <p>ПК-5.2. Проводит физикальное обследование пациента с использованием основных методов (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация)</p> <p>ПК-5.3. Составляет план лабораторных и инструментальных методов обследования и обосновывает их необходимость и объем с учетом медицинских показаний и противопоказаний и в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи.</p> <p>ПК-5.4. Оценивает результаты физикальных, лабораторных и инструментальных методов обследования пациента и их достоверность.</p> <p>ПК-5.5. Интерпретирует результаты обследований пациента с учетом морфофункциональных, физиологических и патологических процессов в организме и динамических изменений клинической картины, оценивает их прогностическое значение</p> <p>ПК-5.6. Оформляет результаты расспроса, физикального и лабораторно-инструментального</p>	<p><b>Знать</b> принципы проведения расспроса пациента (основные и дополнительные жалобы, анамнез заболевания, анамнез жизни) с учетом медицинской этики и деонтологии, особенностей расспроса в зависимости от выявленной патологии и характерологических особенностей пациентов</p> <p><b>Уметь</b> проводить физикальное обследование пациента с использованием основных методов (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация), составлять план лабораторных и инструментальных методов обследования и обосновывает их необходимость и объем с учетом медицинских показаний и противопоказаний и в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи.</p> <p><b>Владеть</b> навыками оценки результатов физикальных, лабораторных и инструментальных методов обследования пациента и их достоверность; навыками интерпретации результатов обследований пациента с учетом морфофункциональных, физиологических и патологических процессов в организме и динамических изменений клинической картины, оценки их прогностического значения; навыками оформления результаты расспроса, физикального и лабораторно-инструментального обследования пациента в соответствии с правилами оформления</p>	<p>Тесты, ситуационные задачи.</p>

<p>обследования пациента в соответствии с правилами оформления медицинской документации (медицинской карты больного)</p>	<p>медицинской документации (медицинской карты больного)</p>	
<p>ПК-6.1. Определяет основные патологические симптомы наиболее распространенных заболеваний внутренних органов, протекающих в типичной классической форме, объединяет симптомы в клинические синдромы.</p> <p>ПК-6.2. Анализирует и систематизирует информацию, полученную в результате расспроса и физикального обследования пациента, с последующим формулированием предварительного клинического / синдромального диагноза.</p> <p>ПК-6.3. Формулирует синдромальный диагноз основного заболевания и его осложнений с учетом интерпретации клинических данных и результатов лабораторных и инструментальных методов обследования.</p> <p>ПК-6.4. Формулирует клинический диагноз основного заболевания и его осложнений с учетом интерпретации клинических данных и результатов лабораторных и инструментальных методов обследования в соответствии с действующей международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ).</p> <p>ПК-6.5. Оформляет клинический / синдромальный диагноз основного заболевания и его осложнений в соответствии с правилами оформления медицинской документации (медицинской карты стационарного больного)</p> <p>ПК-6.6. Проводит дифференциальную диагностику с другими заболеваниями / состояниями, в том числе неотложными.</p>	<p><b>Знать</b> основные патологические симптомы наиболее распространенных заболеваний внутренних органов, протекающих в типичной классической форме, уметь объединять симптомы в клинические синдромы.</p> <p><b>Уметь</b> анализировать и систематизировать информацию, полученную в результате расспроса и физикального обследования пациента, с последующим формулированием предварительного клинического / синдромального диагноза; формулировать синдромальный диагноз основного заболевания и его осложнений с учетом интерпретации клинических данных и результатов лабораторных и инструментальных методов обследования; проводить дифференциальную диагностику с другими заболеваниями / состояниями, в том числе неотложными.</p> <p><b>Владеть</b> навыками формулировки и оформления клинического диагноза основного заболевания и его осложнений с учетом интерпретации клинических данных и результатов лабораторных и инструментальных методов обследования в соответствии с действующей международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ) и в соответствии с правилами оформления медицинской документации (медицинской карты стационарного больного).</p>	<p>Тесты, ситуационные задачи.</p>
<p>ПК-8.1. Определяет план наблюдения за пациентом, включающий периодичность осмотра врачом, дополнительные методы обследования</p> <p>ПК-8.2. Определяет порядок маршрутизации пациента при обращении за медицинской помощью</p> <p>ПК-8.3. Направляет пациента на лабораторное и инструментальное обследование, на консультацию к врачам-специалистам при наличии</p>	<p><b>Знать</b> принципы составления плана наблюдения за пациентом, включающего периодичность осмотра врачом, дополнительные методы обследования.</p> <p><b>Уметь</b> определять порядок маршрутизации пациента при обращении за медицинской помощью, клинические и лабораторные критерии, по которым будет осуществляться оценка эффективности и безопасности терапии.</p>	<p>Тесты, ситуационные задачи.</p>

<p>медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи ПК-8.4. Направляет пациента для оказания специализированной медицинской помощи в стационарных условиях или условиях дневного стационара при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) заболеваний ПК-8.5. Разрабатывает тактику медикаментозной терапии с указанием названия препарата, кратности, дозировки и пути введения, с учетом клинической картины заболевания и факторов риска его развития в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи ПК-8.6. Определяет клинические и лабораторные критерии, по которым будет осуществляться оценка эффективности и безопасности терапии</p>	<p><b>Владеть</b> навыками направления пациента на лабораторное и инструментальное обследование, на консультацию к врачам-специалистам при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи, для оказания специализированной медицинской помощи в стационарных условиях или условиях дневного стационара при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) заболеваний; навыками разработки тактики медикаментозной терапии с указанием названия препарата, кратности, дозировки и пути введения, с учетом клинической картины заболевания и факторов риска его развития в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи</p>	
<p>ПК-11.1. Оценивает состояние пациента и выявляет клинические признаки состояний, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме, в том числе клинические признаки внезапного прекращения кровообращения и дыхания. ПК 11.2. Выполняет диагностические и лечебные процедуры, при угрожающих жизни состояниях: определение реакции зрачков на свет, проведение ИВЛ и закрытого массажа сердца, определение группы крови и резус-фактора и пробы на индивидуальную совместимость крови донора и больного и др. ПК-11.3. Оказывает медицинскую помощь в экстренной форме пациентам при состояниях, представляющих угрозу жизни, в том числе при клинической смерти (остановка</p>	<p><b>Знать</b> принципы оценки состояния пациента и выявления клинических признаков состояний, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме, в том числе клинические признаки внезапного прекращения кровообращения и дыхания. <b>Уметь</b> выполнять диагностические и лечебные процедуры, при угрожающих жизни состояниях: определение реакции зрачков на свет, проведение ИВЛ и закрытого массажа сердца, определение группы крови и резус-фактора и пробы на индивидуальную совместимость крови донора и больного и др.; применять лекарственные препараты и медицинские изделия при оказании медицинской помощи в экстренной форме. <b>Владеть</b> навыками оказания медицинской помощи в экстренной форме пациентам при состояниях, представляющих угрозу</p>	<p>Тесты, ситуационные задачи.</p>

кровообращения и дыхания), коме, шоке, острой кровопотере и др. ПК-11.4. Применяет лекарственные препараты и медицинские изделия при оказании медицинской помощи в экстренной форме. ПК-11.5. Оценивает эффективность и безопасность применения лекарственных препаратов, медицинских изделий и иных методов лечения	жизни, в том числе при клинической смерти (остановка кровообращения и дыхания), коме, шоке, острой кровопотере и др.; навыками оценивания эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, медицинских изделий и иных методов лечения.	
--	---	--

## 5. Учебно-методическое обеспечение учебной дисциплины (модуля)

### 5.1. Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения учебной дисциплины (модуля)

#### Основная литература

№ п/п	Наименование печатных и (или) электронных образовательных и информационных ресурсов	Наличие печатных и (или) электронных образовательных и информационных ресурсов, количество экземпляров
1	Генетические основы многофакторных заболеваний : учебное пособие / Я. Р. Тимашева, Д. Ш. Авзалетдинова, И. Р. Гилязова [и др.]. - Уфа : ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России, 2024. - 123, [1] с. - Текст непосредственный.	70
2	Генетические основы многофакторных заболеваний : учебное пособие / Я. Р. Тимашева, Д. Ш. Авзалетдинова, И. Р. Гилязова [и др.]. - Уфа : ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России, 2024. -Текст: электронный // БД «Электронная учебная библиотека». – URL: <a href="http://i64.library.bashgmu.ru/cgi-bin/irbis64r_14/cgiirbis_64.exe?Z21ID=&amp;P21DBN=ELS&amp;I21DBN=ELS&amp;S21FMT=fullwebr&amp;C21COM=S&amp;2_S21P02=0&amp;2_S21P03=I=&amp;2_S21STR=ELIB/%D0%93%2034-949722375">http://i64.library.bashgmu.ru/cgi-bin/irbis64r_14/cgiirbis_64.exe?Z21ID=&amp;P21DBN=ELS&amp;I21DBN=ELS&amp;S21FMT=fullwebr&amp;C21COM=S&amp;2_S21P02=0&amp;2_S21P03=I=&amp;2_S21STR=ELIB/%D0%93%2034-949722375</a>	Неограниченный доступ
3	Медицинская генетика [Текст] : учеб. пособие / Л. В. Акуленко [и др.]. - М. : ГЭОТАР-МЕДИА, 2015. - 190,[2] с.	50
4	Бочков, Н. П. Клиническая генетика [Текст] : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина. - 4-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-МЕДИА, 2018. - 582 с.	50
5	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 : <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435700.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435700.html</a> (дата обращения: 17.02.2023).	Неограниченный доступ
6	Медицинская генетика в иллюстрациях и таблицах : учебное пособие / А. В. Агаджанян, А. Ф. Фучич, Л. В. Цховребова, Р. И. Лазан-Турчич. - М. : Практическая медицина, 2022. - 504 с. - ISBN 9785988115984. - Текст : электронный // ЭБС "Букап" :	Неограниченный доступ

[сайт]. - URL : <a href="https://www.books-up.ru/ru/book/medicinskaya-genetika-v-illyustraciyah-i-tablicah-13884086/">https://www.books-up.ru/ru/book/medicinskaya-genetika-v-illyustraciyah-i-tablicah-13884086/</a> (дата обращения: 10.04.2023).	
--	--

### Дополнительная литература

№ п/п	Наименование печатных и (или) электронных образовательных и информационных ресурсов	Наличие печатных и (или) электронных образовательных и информационных ресурсов, количество экземпляров
1	Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : учеб. пособие для студентов мед. вузов по специальности "Стоматология" / Л. В. Акуленко и др. ; под ред. О. О. Янушевича. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 128 с. - ISBN 978-5-9704-3370-6. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433706.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433706.html</a> (дата обращения: 24.04.2023).	Неограниченный доступ
2	Баковецкая О. В. Сборник задач по общей и медицинской генетике / О. В. Баковецкая, Т. А. Калыгина. - Рязань : РязГМУ, 2022. - 41 с. - Текст : электронный // ЭБС "Букап" : [сайт]. - URL : <a href="https://www.books-up.ru/ru/book/sbornik-zadach-po-obcshej-i-medicinskoj-genetike-15945241/">https://www.books-up.ru/ru/book/sbornik-zadach-po-obcshej-i-medicinskoj-genetike-15945241/</a> (дата обращения: 17.02.2023).	Неограниченный доступ
3	Методы исследования в медицинской генетике [Электронный ресурс] : учебное пособие / Р. Н. Мустафин, И. Р. Гилязова, Я. Р. Тимашева, Э. К. Хуснутдинова. - Электрон. текстовые дан. - Уфа, 2020. - Текст: электронный // БД «Электронная учебная библиотека». – URL: <a href="http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib729.1.pdf">http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib729.1.pdf</a>	Неограниченный доступ
4	Методы исследования в медицинской генетике [Текст] : учеб. пособие / Р. Н. Мустафин, И. Р. Гилязова, Я. Р. Тимашева, Э. К. Хуснутдинова ; Мин-во здрав-я РФ, Баш. гос. мед. ун-т. - Уфа, 2020. - 114 с. : ил.	100
5	Медицинская генетика в иллюстрациях и таблицах : учебное пособие / А. В. Агаджанян, А. Ф. Фучич, Л. В. Цховребова, Р. И. Лазан-Турчич. - М. : Практическая медицина, 2022. - 504 с. - ISBN 9785988115984. - Текст : электронный // ЭБС "Букап" : [сайт]. - URL : <a href="https://www.books-up.ru/ru/book/medicinskaya-genetika-v-illyustraciyah-i-tablicah-13884086/">https://www.books-up.ru/ru/book/medicinskaya-genetika-v-illyustraciyah-i-tablicah-13884086/</a> (дата обращения: 17.02.2023).	Неограниченный доступ
6	Наследственные болезни обмена веществ [Электронный ресурс] : учебное пособие / Р. Н. Мустафин, Е. В. Сайфуллина, С. Ш. Мурзабаева, А. К. Марданова, Э. К. Хуснутдинова. - Электрон. текстовые дан. - Уфа, 2020. - Текст: электронный // БД «Электронная учебная библиотека». – URL: <a href="http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib731.1.pdf">http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib731.1.pdf</a> .	Неограниченный доступ

7	Наследственные болезни обмена веществ [Текст] : учебное пособие / Р. Н. Мустафин, Е. В. Сайфуллина, С. Ш. Мурзабаева [и др.]. - Уфа, 2020. - 87 с. : ил.	100
8	Горбунова В. Н. Клиническая генетика [Электронный ресурс] : Учебник для вузов / В. Н. Горбунова, Д. Л. Стрекалов, Е. Н. Суспицын, Е. Н. Имянитов. - СПб. : Фолиант, 2014. - Режим доступа: ЭБС «Букап» <a href="https://www.books-up.ru/ru/book/klinicheskaya-genetika-5140124/">https://www.books-up.ru/ru/book/klinicheskaya-genetika-5140124/</a> (дата обращения: 23.10.2023)	Неограниченный доступ
9	Онкогенетика [Текст] : учеб. пособие / Р. Н. Мустафин, И. Р. Гилязова, Я. Р. Тимашева [и др.] ; Мин-во здрав-я РФ, Баш. гос. мед. ун-т. - Уфа , 2020. - 97, [1] с. : ил.	100
10	Онкогенетика [Электронный ресурс] : учеб. пособие / Р. Н. Мустафин, И. Р. Гилязова, Я. Р. Тимашева [и др.] ; Мин-во здрав-я РФ, Баш. гос. мед. ун-т. - Электрон. текстовые дан. - Уфа, 2020. - Текст: электронный // БД «Электронная учебная библиотека». – URL: <a href="http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib732.1.pdf">http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib732.1.pdf</a>	Неограниченный доступ
11	Основы фармакогенетики [Текст] : учеб. пособие / Р. Н. Мустафин, И. Р. Гилязова, Я. Р. Тимашева, Э. К. Хуснутдинова ; Мин-во здрав-я РФ, Баш. гос. мед. ун-т. - Уфа, 2020. - 115 с. : ил.	100
12	Основы фармакогенетики [Электронный ресурс] : учеб. пособие / Р. Н. Мустафин, И. Р. Гилязова, Я. Р. Тимашева, Э. К. Хуснутдинова ; Мин-во здрав-я РФ, Баш. гос. мед. ун-т. - Электрон. текстовые дан. - Уфа, 2020. - Текст: электронный // БД «Электронная учебная библиотека». – URL: <a href="http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib733.1.pdf">http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib733.1.pdf</a>	Неограниченный доступ
13	Основы медицинской генетики : Учебное пособие / Н. С. Парамонова, Т. А. Лашковская, Т. В. Мацюк и др. - Гродно : ГрГМУ, 2022. - 288 с. - ISBN 9789855957400. - Текст : электронный // ЭБС "Букап" : [сайт]. - URL : <a href="https://www.books-up.ru/ru/book/osnovy-medicinskoj-genetiki-15915678/">https://www.books-up.ru/ru/book/osnovy-medicinskoj-genetiki-15915678/</a> (дата обращения: 24.04.2023).	Неограниченный доступ
14	Молчанова Е. В. Сборник тестовых заданий по общей и медицинской генетике : учебное пособие / Е. В. Молчанова, Я. А. Лопастейская. - Волгоград : ВолгГМУ, 2020. - 88 с. - Текст : электронный // ЭБС "Букап" : [сайт]. - URL : <a href="https://www.books-up.ru/ru/book/sbornik-testovyh-zadaniy-po-obcshej-i-medicinskoj-genetike-12505828/">https://www.books-up.ru/ru/book/sbornik-testovyh-zadaniy-po-obcshej-i-medicinskoj-genetike-12505828/</a> (дата обращения: 24.04.2023).	Неограниченный доступ
15	Мутовин, Г. Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учебное пособие / Мутовин Г. Р. - 3-е изд. , перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с. - ISBN 978-5-9704-1152-0. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html</a> (дата обращения: 17.02.2023).	Неограниченный доступ
16	Пашков А. Н. Нетрадиционный тип наследования. Болезни : учебно-методическое пособие / А. Н. Пашков, А. А. Зуйкова,	Неограниченный доступ

	С. С. Попов. - Воронеж : РИТМ, 2020. - 121 с. - ISBN 9785604525562. - Текст : электронный // ЭБС "Букап" : [сайт]. - URL : <a href="https://www.books-up.ru/ru/book/netradicionnyj-tip-nasledovaniya-bolezni-15425156/">https://www.books-up.ru/ru/book/netradicionnyj-tip-nasledovaniya-bolezni-15425156/</a> (дата обращения: 10.04.2023).	
17	Пляскина Е. В. Медицинская генетика / Е. В. Пляскина, Ю. А. Ширшов, А. Г. Туниханов. - Чита : Издательство ЧГМА, 2019. - 121 с. - Текст : электронный // ЭБС "Букап" : [сайт]. - URL : <a href="https://www.books-up.ru/ru/book/medicinskaya-genetika-10174413/">https://www.books-up.ru/ru/book/medicinskaya-genetika-10174413/</a> (дата обращения: 17.02.2023).	Неограниченный доступ
	Семенов А. Г. Сборник задач по общей и медицинской генетике : учебно-методическое пособие / А. Г. Семенов. - Томск : Издательство СибГМУ, 2020. - 178 с. - Текст : электронный // ЭБС "Букап" : [сайт]. - URL : <a href="https://www.books-up.ru/ru/book/sbornik-zadach-po-obcshej-i-medicinskoj-genetike-9297543/">https://www.books-up.ru/ru/book/sbornik-zadach-po-obcshej-i-medicinskoj-genetike-9297543/</a> (дата обращения: 17.02.2023).	Неограниченный доступ
	Сорокина Е. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : Учебно-методическое пособие / Е. В. Сорокина, М. В. Останина. - Волгоград : ВолгГМУ, 2022. - 92 с. - ISBN 9785965207565. - Текст : электронный // ЭБС "Букап" : [сайт]. - URL : <a href="https://www.books-up.ru/ru/book/genetika-cheloveka-s-osnovami-medicinskoj-genetiki-15853036/">https://www.books-up.ru/ru/book/genetika-cheloveka-s-osnovami-medicinskoj-genetiki-15853036/</a> (дата обращения: 17.02.2023).	Неограниченный доступ
	<b>Хромосомные синдромы</b> : учебное пособие / Р. Н. Мустафин, А. К. Марданова, И. Р. Гилязова [и др.] ; Министерство здравоохранения Российской Федерации, Башкирский государственный медицинский университет. - Уфа , 2023. - 98, [1] с.	100

## 5.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения учебной дисциплины (модуля)

1. <https://www.medicinform.net/> (Медицинская информационная сеть)
2. <https://www.studentlibrary.ru/> (Консультант студента)
3. [www.studmedlib.ru](http://www.studmedlib.ru) (Электронно-библиотечная система «Консультант студента» для ВПО)
4. <http://library.bashgmu.ru> (База данных «Электронная учебная библиотека»)
5. <https://dlib.eastview.com/> (База данных электронных журналов ИВИС)
6. <https://www.books-up.ru/> (ЭБС "Букап")

## 6. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по учебной дисциплине (модуля)

### 6.1. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по учебной дисциплине (модуля)

Таблица

№ п/п	Наименование вида образования, уровня образования, профессии, специальности, направления подготовки	Наименование объекта, подтверждающего наличие материально-технического	Адрес (местоположение) объекта, подтверждающего наличие материально-технического обеспечения, (с указанием номера такового
-------	---	--	--

	(для профессионального образования), подвида дополнительного образования	обеспечения, с перечнем основного оборудования	объекта в соответствии с документами по технической инвентаризации)
1	Дисциплина «Медицинская генетика» специальности 31.05.01 Лечебное дело	<b>Учебная комната №1</b> 1. Компьютер (процессор CPU 8 GT/s, 3.9ГГц, оперативная память 8Гб, жест.диск 500ГБ.	ГБУЗ «Республиканский медико-генетический центр», Республика Башкортостан, г. Уфа, Кировский р-н, Чернышевского, 41, 5 этаж. 1. № 10104004952
2		<b>Конференц-зал</b> 1. Компьютер в сборе.54 2. Проектор Epson 3 Доска классная	ГБУЗ «Республиканский медико-генетический центр», Республика Башкортостан, г. Уфа, Кировский р-н, Чернышевского, 41, 3 этаж.  1. № 10104006683 2. № 10104006494 3.№ 007100001433-3
3		<b>Учебная аудитория № 6</b> 1. Компьютер (процессор CPU 8 GT/s, 3.9ГГц, оперативная память 8Гб, жест.диск 500ГБ 2. Стол преподавателя однотумбовый	ГБУЗ «Республиканский клинический перинатальный центр», РБ, г. Уфа, Кировский р-н, ул. Чернышевского, 41, 5 этаж. 1. № 10104004953 2. № 10106000202
4		<b>Учебная аудитория № 7</b> 1. Компьютер (процессор CPU 8 GT/s, 3.9ГГц, оперативная память 8Гб, жест.диск 500ГБ 2. Стол преподавателя однотумбовый	ГБУЗ «Республиканский клинический перинатальный центр», РБ, г. Уфа, Кировский р-н, ул. Чернышевского, 41, 5 этаж. 1. № 10104004982 2. № 10106000200

## 6.2. Современные профессиональные базы данных, информационные справочные системы

1. [www.scholar.google.com](http://www.scholar.google.com) – Академия Google – бесплатная поисковая система по научным публикациям.
2. <http://www.pubmedcentral.nih.gov> – U.S. National Institutes of Health (NIH). Свободный цифровой архив журнальных публикаций по результатам биомедицинских научных исследований.
2. [www.pubmed.com](http://www.pubmed.com) – англоязычная текстовая база данных медицинских и биологических публикаций (профессиональная база данных).

3. [www.omim.org](http://www.omim.org) – Online Mendelian Inheritance in Men – онлайн каталог генов и наследственных заболеваний человека.
4. <http://medbiol.ru> – Сайт для образовательных и научных целей.
5. <http://biomolecula.ru/> – биомолекула – сайт, посвящённый молекулярным основам современной биологии и практическим применениям научных достижений в медицине и биотехнологии.
6. <https://www.merlot.org/merlot/index.htm> – MERLOT - Multimedia Educational Resource for Learning and Online Teaching.
7. [www.elibrary.ru](http://www.elibrary.ru) – национальная библиографическая база данных научного цитирования (профессиональная база данных)
8. [www.scopus.com](http://www.scopus.com) – крупнейшая в мире единая реферативная база данных (профессиональная база данных)
9. <https://gnomad.broadinstitute.org> – Genome Aggregation Database (gnomAD) – международная база данных геномного и экзомного секвенирования.
10. <https://www.ebi.ac.uk/gwas/> – GWAS Catalog – каталог полногеномных ассоциативных исследований человека.
11. <https://www.orpha.net/> - Орфанет – международный портал о редких заболеваниях и орфанных лекарствах.

### 6.3. Лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение, в том числе отечественного производства

№ п/п	Наименование	Описание	Кол-во	Поставщик	Где установлено
1.	Права на программу для ЭВМ система антивирусной защиты персональных компьютеров <b>Dr.Web Desktop Security Suite</b> Комплексная защита + Центр управления	Антивирусная защита (российское ПО)	2500	ООО «Софтлайн Трейд»	Сервера, кафедры и подразделения Университета
2.	Права на программу для ЭВМ система антивирусной защиты рабочих станций и файловых серверов <b>Kaspersky Endpoint Security для бизнеса</b> – Стандартный Russian Edition. 500-999 Node 1 year Educational Renewal License	Антивирусная защита (российское ПО)	600	ООО «Софтлайн Трейд»	Кафедры и подразделения Университета
3.	Права на программу для ЭВМ Офисное программное обеспечение <b>МойОфис Стандартный</b>	Офисный пакет (российское ПО)	1500	ООО «Софтлайн Трейд»	Кафедры и подразделения Университета
4.	Права на программу для ЭВМ Операционная система для образовательных учреждений <b>Астра Linux Special Edition</b>	Операционная система (российское ПО)	1500	ООО «Софтлайн Трейд»	Кафедры и подразделения Университета
5.	Права на программу для ЭВМ Система контент-фильтрации <b>SkyDNS</b>	Фильтрация интернет-контента (российское ПО)	1	ООО «Софтлайн Трейд»	Сервер
6.	Права на программу для ЭВМ Система для организации и проведения веб-конференций, вебинаров, мастер-классов <b>Mirapolis Virtual Room</b>	Организации веб-конференций, вебинаров, мастер-классов (российское ПО)	1	ООО «Софтлайн Трейд»	Сервер
7.	Права на программу для ЭВМ Система дистанционного обучения <b>Русский Moodle 3KL</b>	Учебный портал (в составе ЭИОС БГМУ) (российское ПО)	1	«Софтлайн Трейд»	Хостинг на внешнем ресурсе
8.	Права на программу для ЭВМ "АИС «БИТ: Управление вузом»"	Электронный деканат (в составе ЭИОС БГМУ) (российское ПО) (российское ПО)	1	Компания «Первый БИТ»	Сервер
9.	Права на программу для ЭВМ «1С-Битрикс: Внутренний портал учебного заведения» (неогр. кол-во пользователей)	Корпоративный портал (в составе ЭИОС БГМУ) (российское ПО)	1	ООО «ВэбСофт»	Сервер

10.	Права на программу для ЭВМ «1С-Битрикс: Управление сайтом - Эксперт»	Сайт ОО (в составе ЭИОС БГМУ) (российское ПО)	1	ООО «ВэбСофт»	Хостинг на внешнем ресурсе
11.	Права на программу для ЭВМ «1С-Битрикс: Сайт учебного заведения»		1	ООО «ВэбСофт»	Хостинг на внешнем ресурсе
12.	Права на программу для ЭВМ "Информационная система управления вузом" (ИСУУ)	в составе ЭИОС БГМУ	1	ФГБОУ ВО «Санкт-Петербургский государственный морской технический университет»	Кафедры и подразделения Университета