

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Павлов Валентин Николаевич

Должность: Ректор

Дата подписания: 31.07.2022 16:16:06

Уникальный программный ключ:

a56221080a161d1bc9a34c480a5e820ac76b9d73865849c6b6db2e3a4e71d6ee

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



УТВЕРЖДАЮ

Ректор

В.Н. Павлов

2021г.

**ПРОИЗВОДСТВЕННАЯ ПРАКТИКА  
ПО ГЕНЕТИКЕ (КЛИНИЧЕСКАЯ)**

**Направление подготовки (специальность, код) 31.08.30 Генетика  
(уровень подготовки кадров высшей квалификации)**

**Форма обучения**

**очная**

**Срок освоения ООП**

**2 года**

**Курс I, II**

**Аудиторные занятия – 1584 час.**

**Зачет – 4 семестр**

**СРО – 792 час.**

**Всего 2376 час. / 66 з.е.**

## Содержание рабочей программы

- 1 Пояснительная записка
- 2 Вводная часть
- 3 Основная часть
  - 3.1. Объем производственной практики и ее виды
  - 3.2. Разделы производственной практики и компетенции, которые должны быть освоены при их изучении
  - 3.3. Разделы производственной практики, виды деятельности и формы контроля
  - 3.4. Аудиторная работа практики
  - 3.5. Самостоятельная работа
  - 3.6. Оценочные средства для контроля результатов освоения производственной практики
  - 3.7. Учебно-методическое и информационное обеспечение производственной практики
  - 3.8. Материально-техническое обеспечение производственной практики
  - 3.9. Образовательные технологии
4. Методические рекомендации по организации практики

## 1. ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Рабочая программа производственной практики по генетике разработана в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта к структуре основной образовательной программы высшего образования по подготовке кадров высшей квалификации в ординатуре по специальности 31.08.30 – Генетика.

Актуальность производственной практики по генетике обусловлена развитием новых методов диагностики и лечения заболеваний, в том числе генетических, появлением новых данных доказательной медицины, послуживших основой для пересмотра национальных, европейских и международных рекомендаций, стандартов, протоколов диагностики, лечения, профилактики и реабилитации заболеваний терапевтического профиля. В системе подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре необходимы специальные знания в области фундаментальной медицины. В связи с этим важным является подготовка квалифицированного врача-генетика, обладающего клиническим мышлением, хорошо ориентирующегося в сложной патологии, имеющего углубленные знания смежных дисциплин; формирование умений в освоении новейших технологий и методик в сфере своих профессиональных интересов; формирование компетенций врача-генетика.

## 2. ВВОДНАЯ ЧАСТЬ

### 2.1. Цель и задачи практики:

#### Цель практики:

Подготовка квалифицированного врача-генетика, обладающего системой профессиональных компетенций (ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7), способного и готового для самостоятельной профессиональной деятельности.

#### Задачи практики:

- закрепление теоретических знаний, полученных в процессе обучения;
- приобретение основ клинического мышления для постановки диагноза и рациональных действий при оказании медицинской помощи;
- формирование умений проводить патогенетический анализ причин возникновения наследственных болезней и синдромов;
- формирование умений применять стандарты медицинской помощи при патологических процессах и отдельных болезнях;
- приобретение навыков пренатальной диагностики и профилактики наследственных болезней;
- формирование компетенций врача-генетика в областях:

#### *профилактической деятельности:*

- предупреждение возникновения заболеваний среди населения путем проведения профилактических и противоэпидемических мероприятий;
- проведение профилактических медицинских осмотров, диспансеризации, диспансерного наблюдения;
- проведение сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья населения различных возрастно-половых групп, характеризующих состояние их здоровья;

#### *диагностической деятельности:*

- диагностика заболеваний и патологических состояний пациентов на основе владения пропедевтическими, лабораторными, инструментальными и иными методами исследования;
- диагностика неотложных состояний;
- диагностика беременности;
- проведение медицинской экспертизы;

*лечебной деятельности:*

- оказание специализированной медицинской помощи;
- участие в оказании скорой медицинской помощи при состояниях, требующих срочного медицинского вмешательства;
- оказание медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе участие в медицинской эвакуации;

*реабилитационной деятельности:*

- проведение медицинской реабилитации и санаторно-курортного лечения;

*психолого-педагогической деятельности:*

- формирование у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих;

*организационно-управленческой деятельности:*

- применение основных принципов организации оказания медицинской помощи в медицинских организациях и их структурных подразделениях;
- организация проведения медицинской экспертизы;
- организация оценки качества оказания медицинской помощи пациентам;
- ведение учетно-отчетной документации в медицинской организации и ее структурных подразделениях;
- создание в медицинских организациях и их структурных подразделениях благоприятных условий для пребывания пациентов и трудовой деятельности медицинского персонала с учетом требований техники безопасности и охраны труда;
- соблюдение основных требований информационной безопасности.

**В результате прохождения производственной практики ординатор должен:****Уметь:**

- пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности;
- объяснить характер отклонений в ходе развития, которые могут привести к формированию вариантов аномалий и пороков;
- решать ситуационные генетические задачи;
- поставить предварительный диагноз – синтезировать информацию о пациенте с целью определения патологии и причин, ее вызывающих;
- наметить объем дополнительных исследований в соответствии с прогнозом болезни, для уточнения диагноза и получения достоверного результата;
- интерпретировать результаты проведенных дополнительных исследований;
- сформулировать генетический диагноз в соответствии с МКБ X;
- определить дальнейшую тактику ведения пациента;
- оформлять медицинскую документацию;
- рассчитывать генетический риск появления больного ребенка в семье;
- составлять генетический прогноз для конкретной семьи;
- работать со специализированными базами данных по генетическим болезням и мутациям.

**Владеть навыками:**

- проведения генетического анализа;
- расчета генетического риска;
- сбора и графического изображения родословной семьи;

- проведения анализа родословной семьи, с целью определения типа наследования заболевания;
- расчета повторного генетического риска в семье;
- составления генетического прогноза для конкретной семьи;
- внедрения современных методов диагностики и профилактики наследственных болезней;
- проведения антропометрического исследования и общего осмотра с целью определения симптомов и синдромов наследственных заболеваний;
- формулировки показаний для направления пациентов на цитогенетическое, молекулярно-цитогенетическое, генетико-биохимическое, молекулярно-генетическое исследования;
- проведения медико-генетического консультирования с учетом этических и психологических аспектов;
- применения различных методов пропаганды здорового образа жизни среди населения и определенного контингента лиц.

## **2.2. Место практики в структуре основной образовательной программы:**

Данный вид практики относится к разделу Б2.1. Блок 2 Практики, ОПОП ВО подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре по направлению 31.00.00 Клиническая медицина, по специальности 31.08.30 - Генетика.

## **2.3. Требования к результатам освоения практики**

### **2.3.1. Виды профессиональной деятельности, которые лежат в основе преподавания данной дисциплины:**

1. профилактическая;
2. диагностическая;
3. лечебная;
4. реабилитационная;
5. психолого-педагогическая;
6. организационно-управленческая.

**Выпускник, освоивший программу ординатуры, должен обладать профессиональными компетенциями:**

#### **профилактическая деятельность:**

- готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания (ПК-1);

- готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными (ПК-2);

#### **диагностическая деятельность:**

- готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (ПК-5);

#### **лечебная деятельность:**

- готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями (ПК-6);

- готовность к оказанию медико-генетической помощи (ПК-7).

## КАРТА КОМПЕТЕНЦИЙ «ПРОИЗВОДСТВЕННАЯ ПРАКТИКА»

### Карта формируемых компетенций практики дисциплины Генетика

Компетенция	Содержание компетенции (или ее части)	Результаты обучения	Виды занятий	Оценочные средства
<b>Профессиональные компетенции:</b>				
<i>Профилактическая деятельность:</i>				
ПК-1	<p>готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания</p>	<p><b>Знать:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- принципы профилактики наследственных болезней;</li> <li>- общие показания для проведения скрининговых программ и пренатальной диагностики,</li> <li>- организацию массового скрининга беременных женщин на риск хромосомной патологии и массового скрининга новорожденных, а также пренатальной диагностики наследственных болезней;</li> <li>- показания к проведению медико-генетического консультирования.</li> <li>- принципы расчета генетического риска при моногенной патологии, хромосомных болезнях, мультифакторных заболеваниях, кровнородственных браках и мутагенных воздействиях;</li> </ul> <p><b>Уметь:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- рассчитать повторный генетический риск и составить генетический прогноз для конкретной семьи;</li> <li>- в доступной форме объяснить семье смысл медико-генетического прогноза;</li> <li>- внедрять современные методы диагностики и профилактики наследственных болезней;</li> <li>- проводить санпросветработу среди врачей и населения;</li> <li>- осуществлять взаимодействие с врачами разных специальностей;</li> <li>- проводить медико-генетические консультации при разных ситуациях;</li> <li>- повышать свою квалификацию, а также квалификацию среднего медицинского персонала;</li> <li>- пропагандировать медико-генетические знания среди специалистов и населения;</li> </ul> <p><b>Владеть навыками:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- проведения генетического анализа;</li> <li>- расчета генетического риска;</li> <li>- сбора и графического изображения родословной семьи;</li> <li>- проведения анализа родословной семьи, с целью определения типа наследования заболевания;</li> </ul>	Аудиторные занятия, СРО	зачет

		<ul style="list-style-type: none"> <li>– расчета повторного генетического риска в семье;</li> <li>– составления генетического прогноза для конкретной семьи;</li> <li>– внедрения современных методов диагностики и профилактики наследственных болезней;</li> <li>– применения различных методов пропаганды здорового образа жизни среди населения и определенного контингента лиц.</li> </ul>		
ПК-2	готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными	<p><b>Знать:</b> синдромологию наследственных заболеваний; скрининговые программы по выявлению наследственной и врожденной патологии</p> <p><b>Уметь:</b> – работать со специализированными базами данных по генетическим болезням и мутациям Online Mendelian Inheritance in Man (далее OMIM), Genereviews, Findzebra, компьютерной видеодиагностической программой Pictures of Standard Syndromes and Undiagnosed Malformations (далее – POSSUM); – провести объективное клиническое обследование пробанда, родителей и других родственников; – сформулировать показания для направления на специальное генетическое исследование; – оценить результаты лабораторных методов диагностики; – провести дифференциальную диагностику между наследственными синдромами; – оформить медицинскую документацию; – осуществлять взаимодействие с врачами разных специальностей.</p> <p><b>Владеть:</b> - навыками проведения профилактических медицинских осмотров; - навыками диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными, в том числе с генетической патологией; - маршрутизацией пациента с предполагаемой наследственной и врожденной патологией.</p>	Аудиторные занятия, СРО	зачет
<b>Диагностическая деятельность:</b>				
ПК-5	готовность к определению пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм	<p><b>Знать</b> МКБ-10; современную классификацию и дифференциальную диагностику основных наследственных заболеваний; генетические факторы этиологии и патогенеза наследственных болезней; показания для проведения лабораторного генетического обследования.</p>	Аудиторные занятия, СРО	зачет

	соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	<p><b>Уметь:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- определять у пациентов патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем;</li> <li>- формулировать предварительный диагноз хромосомной патологии и наиболее распространенных моногенно наследующихся синдромов и заболеваний;</li> <li>- определить необходимость и обосновать выбор дополнительного генетического обследования.</li> </ul> <p><b>Владеть:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- клинико - генеалогическим методом: собрать семейный анамнез, графически изобразить и проанализировать родословную;</li> <li>- методикой анализа результата цитогенетического исследования;</li> <li>- методикой анализа специальных биохимических исследований;</li> <li>- алгоритмами выбора метода молекулярно-генетической диагностики и методикой анализа результатов молекулярно - генетических тестов.</li> </ul>		
<i>Лечебная деятельность:</i>				
ПК-6	готовность к ведению лечения пациентов наследственными заболеваниями	<p><b>Знать</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- лабораторные и инструментальные методы исследования больных с наследственными заболеваниями;</li> <li>- принципы терапии больных с наследственными заболеваниями;</li> <li>- основы клиники, ранней диагностики и терапии наследственных болезней обмена веществ;</li> <li>- основы клиники, ранней диагностики и терапии наследственных болезней нервной системы;</li> <li>- основы клиники, ранней диагностики и терапии наследственных болезней нервно-мышечной системы;</li> <li>- основы клиники, ранней диагностики и терапии наследственных болезней эндокринной системы;</li> <li>- основы клиники, ранней диагностики и терапии наследственных болезней опорно-двигательного аппарата;</li> <li>- основы клиники, ранней диагностики и терапии наследственных болезней органа зрения и слуха;</li> <li>- основы клиники, ранней диагностики и терапии кардиологических наследственных болезней;</li> <li>- основы клиники и ранней диагностики онкологических заболеваний;</li> </ul>	Аудиторные занятия, СРО	зачет



		<p>– основы клиники и диагностики инфекции, вызываемой вирусом иммунодефицита человека (далее – ВИЧ);</p> <p><b>Уметь:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оформлять медицинскую документацию;</li> <li>- интерпретировать результаты дополнительных и специальных методов исследования;</li> <li>- назначать варианты терапии.</li> </ul> <p><b>Владеть:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- навыками ведения и лечения пациентов с наследственными заболеваниями.</li> </ul>		
ПК-7	готовность к оказанию медико-генетической помощи	<p><b>Знать</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- основные показания для направления пациентов в медико-генетическую консультацию;</li> <li>- организацию медико-генетической службы;</li> <li>- основные методы медицинской генетики человека;</li> <li>- принципы расчета генетического риска при моногенной патологии, хромосомных болезнях, мультифакториальных заболеваниях, кровнородственных браках и мутагенных воздействиях;</li> <li>- принципы, виды, этапы медико-генетического консультирования;</li> <li>- этические аспекты медико-генетического консультирования.</li> </ul> <p><b>Уметь</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- проводить медико-генетическое консультирование;</li> <li>- формулировать показания для направления на специальное генетическое исследование;</li> <li>- оценить результаты лабораторных методов диагностики;</li> <li>- провести дифференциальную диагностику между наследственными синдромами;</li> <li>- оформить медицинскую документацию.</li> </ul> <p><b>Владеть</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- навыками оказания медико-генетической помощи населению;</li> <li>- сбора и графического изображения родословной семьи;</li> <li>- проведения анализа родословной семьи, с целью определения типа наследования заболевания;</li> <li>- проведения объективного клинического обследования пробанда, родителей и других родственников;</li> <li>- проведения антропометрического исследования и общего осмотра, с целью определения симптомов и синдромов наследственных болезней;</li> <li>- формулировки показаний для направления пациентов на цитогенетическое и молекулярно-цитогенетическое исследования;</li> <li>- формулировки показаний для направления</li> </ul>	Аудиторные занятия, СРО	зачет

		<p>пациентов на генетико-биохимическое исследование;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– формулировки показаний для направления пациентов на молекулярно-генетическое исследование;</li> <li>– оценки результатов лабораторных методов диагностики;</li> <li>– проведения дифференциальной диагностики различной патологии;</li> <li>– оформления медицинской документации;</li> <li>– расчета повторного генетического риска в семье;</li> <li>– составления генетического прогноза для конкретной семьи;</li> <li>– объяснения семье в доступной форме смысла медико-генетического прогноза;</li> <li>– психологического медико-генетического консультирования.</li> </ul>		
--	--	---	--	--

### СОДЕРЖАНИЕ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ПРАКТИКИ

Структура программы ординатуры		Объем программы в з.е
Блок 2	Дисциплины (модули)	
Б2.Б	<b>Базовая часть</b> Клиническая генетика	<b>66</b>
Б2.Б1	Введение в клиническую генетику. История изучения наследственных болезней человека. Определение наследственных болезней человека классификация, этиология, патогенез, семиотика.	1,0
Б2.Б2	Методы медицинской генетики. Основные принципы клинической диагностики наследственных болезней.	2,0
Б2.Б3	Хромосомные болезни. Классификация, этиология, патогенез, клинические проявления, методы диагностики, профилактики, лечения	3,0
Б2.Б4	Врожденные пороки развития. Классификация, этиология, патогенез, методы диагностики, профилактики, лечения. Генетический мониторинг врожденных пороков развития.	2,0
Б2.Б5	Моногенные болезни. Общая характеристика, этиология, патогенез, принципы классификации, методы диагностики, лечения, профилактики.	2,0
Б2.Б6	Наследственные болезни обмена веществ. Эпидемиология, этиология, патогенез, классификация, клинические проявления, методы ранней диагностики, профилактики, лечения, реабилитации.	4,0

Б2.Б7	Нарушения в системе мембранного транспорта. Эпидемиология, этиология, патогенез, классификация, клинические проявления, методы ранней диагностики, профилактики, лечения, реабилитации.	1,0
Б2.Б8	Наследственные нарушения функции крови и кроветворной ткани. Диагностика, лечение.	1,0
Б2.Б9	Наследственные иммунодефициты. Классификация, основные формы, методы диагностики, лечения, профилактики.	1,0
Б2.Б10	Наследственные болезни соединительной ткани. Эпидемиология, этиология, патогенез, классификация, клинические проявления, методы ранней диагностики, профилактики, лечения, реабилитации.	3,0
Б2.Б11	Наследственные болезни нервно-мышечной системы. Эпидемиология, этиология, патогенез, классификация, клинические проявления, методы ранней диагностики, профилактики, лечения, реабилитации.	4,0
Б2.Б12	Наследственные болезни нервной системы. Эпидемиология, этиология, патогенез, классификация, клинические проявления, методы ранней диагностики, профилактики, лечения, реабилитации.	4,0
Б2.Б13	Наследственные болезни эндокринной системы. Эпидемиология, этиология, патогенез, классификация, клинические проявления, методы ранней диагностики, профилактики, лечения, реабилитации.	1,0
Б2.Б14	Генодерматозы. Эпидемиология, этиология, патогенез, классификация, клинические проявления, методы ранней диагностики, профилактики, лечения, реабилитации.	1,0
Б2.Б15,	Наследственные болезни органов слуха и зрения. Эпидемиология, этиология, патогенез, классификация, клинические проявления, методы ранней диагностики, профилактики, лечения, реабилитации.	2,0
Б2.Б16	Болезни геномного импринтинга. Общая характеристика. Клинические синдромы. Молекулярная диагностика.	2,0
Б2.Б17	Митохондриальные болезни. Этиология, патогенез, клинические проявления, лечение, диагностика, профилактика.	2,0
Б2.Б18	Онкогены и протоонкогены. Моногенные формы злокачественных заболеваний. Наследственные опухолевые синдромы.	1,0
Б2.Б19	Общая характеристика болезней с наследственным предрасположением. Роль генетических и средовых факторов.	3,0

	Методические подходы генетического анализа болезней с наследственным предрасположением	
Б2.Б20	Профилактика наследственной патологии: принципы, уровни, методы. Генетические автоматизированные регистры в системе профилактики наследственной патологии.	2,0
Б2.Б21	Медико-генетическое консультирование. История развития. Виды, этапы медико-генетического консультирования, принципы расчета риска при различных формах наследственной патологии.	3,0
Б2.Б22	Пренатальная диагностика. Общая характеристика. Показания. Методы неинвазивной и инвазивной ПД. Пренатальная ДНК-диагностика.	2,0
Б2.Б23	Неонатальный скрининг. Требования к программам массового скрининга. Задачи массового неонатального скрининга. Медико-социальная и экономическая эффективность.	3,0
Б2.Б24	Цитогенетические и молекулярно-цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней.	3,0
Б2.Б25	Биохимические методы диагностики наследственных болезней. Показания, уровни биохимической диагностики. Тандемная масс-спектрометрия. Перспективы биохимической диагностики наследственных болезней.	3,0
Б2.Б26	ДНК-диагностика наследственных болезней. Подходы к ДНК-диагностике наследственных болезней, принципы, методы, этапы. Перспективы ДНК-диагностики наследственных болезней.	3,0
Б2.Б27	Экология человека и экологически обусловленная патология. Экогенетические болезни.	1,0
Б2.Б28	Фармакогеномика. Фармакогенетические подходы в лекарственной терапии заболеваний.	1,0
Б2.Б29	Этические вопросы медицинской генетики.	1,0
Б2.Б30	Медико-генетическая консультация. История развития медико-генетической помощи. Структура, задачи МГК. Диспансеризация больных с наследственной патологией.	3,0
Б2.Б31	Молекулярная медицина – медицина будущего.	1,0

### 3. ОСНОВНАЯ ЧАСТЬ

#### 3.1. Объем производственной практики и виды учебной работы

Вид учебной работы	Всего часов
Максимальная учебная нагрузка (всего)	2376 (66 зет)
Аудиторных часов	1800 (50 зет)
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	576 (16 зет)

Общая трудоемкость дисциплины составляет:

- 66 зачетных единиц;
- 50 недель (1, 2, 3, 4 семестры);
- 2376 академических часов, в том числе аудиторных – 1800, СРО – 576.

### 3.2. Разделы практики и компетенции, которые должны быть освоены:

п/№	№ компетенции	Наименование раздела учебной дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах (темы разделов)
1	2	3	4
1.	ПК-1, ПК-2	Наследственные болезни, определение и классификация.	Введение в клиническую генетику. История изучения наследственных болезней человека. Определение наследственных болезней человека. Их классификация, этиология, патогенез, семиотика.
2.	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7	Методы медицинской генетики. Основные принципы клинической диагностики наследственных болезней.	Методы медицинской генетики: клинико-генеалогический, цитогенетический, молекулярно-генетический, биохимический, близнецовый, популяционно-статистический. Основные принципы клинической диагностики наследственных болезней: анализ анамнестических (морбидных, семейных данных), фенотипических проявлений заболеваний.
3.	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7	Хромосомные болезни.	Хромосомные болезни: аутосомопатии и гоносомопатии. Этиология хромосомных заболеваний: геномные и хромосомные мутации. Патогенез хромосомных болезней. Клинические проявления синдромов: Дауна, Эдвардса, Патау, Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, трисомии по X-хромосоме, дисомии по Y-хромосоме, трисомии по 8 хромосоме, а также синдромов Вольфа-Хишхорна, «кошачьего крика». Микроцитогенетические синдромы: Ангельмана, Прадера-Вилли, Рассела-Сильвера. Цитогенетическая и молекулярно-цитогенетическая диагностика. Принципы лечения и профилактики.
4.	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6	Врожденные пороки развития.	Врожденные пороки развития. Определение. Классификация: изолированные и множественные врожденные пороки развития. Гаметопатии, эмбриопатии, фетопатии. Патогенез врожденных пороков развития. Синдром,

	ПК-7		аномалад, ассоциация. Малые аномалии развития. Клинические проявления, методы диагностики, профилактики, лечения. Генетический мониторинг врожденных пороков развития.
5.	ПК-1, ПК-2	Моногенные болезни.	Моногенные болезни; этиология: виды генных мутаций, нарушение экспрессии гена и синтеза белка, кодируемого данным геном, клинические эффекты генных мутаций. Классификация моногенных болезней: системный принцип. Молекулярно-генетическая диагностика моногенных болезней (прямые и косвенные методы), принципы лечения и профилактики.
6.	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7	Наследственные болезни обмена веществ.	Наследственные болезни обмена веществ. Эпидемиология. Виды генных мутаций и особенности наследования. Патогенез наследственных болезней обмена веществ. Классификация по виду нарушенного обмена. Клинические проявления аминокислотопатий: фенилкетонурии, гомоцистинурии, тирозинемии, болезни «с запахом мочи кленового сиропа», глицинемии, нарушений углеводного обмена: галактоземии, фруктоземии, гликогенозов, нарушений бета-окисления жирных кислот, нарушений обмена органических кислот, стероидов. Лизосомные болезни накопления: сфинголипидозы (болезни Гоше, Фабри, Нимана-Пика), мукополисахаридозы. Биохимическая и молекулярно-генетическая диагностика, методы профилактики, лечения, реабилитации.
7.	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7	Нарушения в системе мембранного транспорта.	Муковисцидоз. Эпидемиология, этиология, патогенез, классификация: легочная, кишечная, смешанная формы. Клинические проявления, методы ранней диагностики, профилактики, лечения, реабилитации.
8.	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7	Наследственные нарушения функции крови и кроветворной ткани.	Наследственные заболевания крови: врожденные анемии, генетические нарушения коагуляции (гемофилии), ночная пароксизмальная гемоглобинурия, наследственные тромбоцитопатии. Этиология, патогенез, клинические проявления, диагностика и лечение.
9.	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7	Наследственные иммунодефициты.	Классификация наследственных иммунодефицитов, их основные формы, методы диагностики, лечения, профилактики.
10.	ПК-1, ПК-2,	Наследственные болезни соединительной ткани.	Наследственные болезни соединительной ткани: несовершенный остеогенез, синдром Элерса-Данлоса, синдром Марфана,

	ПК-5, ПК-6, ПК-7		недифференцированные соединительнотканые синдромы. Эпидемиология, этиология, патогенез, классификация, клинические проявления, методы ранней диагностики, профилактики, лечения, реабилитации.
11.	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7	Наследственные болезни нервно-мышечной системы.	Эпидемиология, этиология, патогенез, классификация, клинические проявления наследственных заболеваний мотонейрона (спинальные атрофии), наследственных заболеваний периферических нервов (моторно-сенсорные, вегетативные нейропатии), наследственных заболеваний мышц: врожденные и прогрессирующие мышечные дистрофии, миотонии. Методы ранней диагностики, профилактики, лечения, реабилитации.
12.	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7	Наследственные болезни нервной системы.	Эпидемиология, этиология, патогенез, классификация, клинические проявления наследственных заболеваний с преимущественным поражением экстрапирамидной системы (болезнь Гентингтона, эссенциальный тремор), наследственных атаксий (спинocerebellарные атаксии, болезнь Фридрейха), наследственных параличей, факоматозов, методы их ранней диагностики, профилактики, лечения, реабилитации.
13.	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7	Наследственные болезни эндокринной системы.	Эпидемиология, этиология, патогенез, классификация, клинические проявления наследственных заболеваний с нарушением роста, липодистрофий, ожирения, наследственных нарушений паращитовидной и щитовидной желез, моногенных форм диабета, наследственного адренального синдрома, методы их ранней диагностики, профилактики, лечения, реабилитации.
14.	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7	Генодерматозы.	Эпидемиология, этиология, патогенез, классификация, клинические проявления наследственных заболеваний с преимущественным поражением дермы и эпидермиса, наследственных нарушений пигментации, методы их ранней диагностики, профилактики, лечения, реабилитации.
15.	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7	Наследственные болезни органов слуха и зрения	Эпидемиология, этиология, патогенез, классификация, клинические проявления синдромальной и несиндромальной тугоухости, наследственных вариантов катаракты, атрофии зрительных нервов, методы их ранней диагностики, профилактики, лечения, реабилитации.
16.	ПК-1,	Болезни геномного импринтинга.	Общая характеристика группы болезней геномного импринтинга. Клинические синдромы:

	ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7		синдром Прадера-Вилли, Ангельмана, Беквитта – Видемана. Патогенез, клинические проявления, молекулярная диагностика.
17.	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7	Митохондриальные болезни.	Этиология, патогенез, клинические проявления митохондриальных заболеваний с нарушением митохондриального (MERRF, MELAS, нейропатия Лебера, синдром Лея, Керна-Сейра) и ядерного геномов, диагностика, лечение, профилактика.
18.	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7	Онкогены и протоонкогены. Моногенные формы злокачественных заболеваний. Наследственные опухолевые синдромы.	Моногенные формы злокачественных заболеваний молочной железы, почек, мочевого пузыря. Особенности наследования, клинические проявления, ранняя диагностика и принципы лечения. Наследственные опухолевые синдромы: синдром Линча.
19.	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7	Общая характеристика болезней наследственным предрасположением.	Мультифакторные болезни: определение, классификация, генетические механизмы формирования предрасположенности. Роль генетических и средовых факторов. Методические подходы генетического анализа болезней с наследственным предрасположением.
20.	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7	Профилактика наследственной патологии.	Профилактика наследственной патологии: принципы, уровни, методы. Генетические автоматизированные регистры в системе профилактики наследственной патологии.
21.	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7	Медико-генетическое консультирование.	Медико-генетическое консультирование. История развития. Виды, этапы медико-генетического консультирования, принципы расчета риска при различных формах наследственной патологии.
22.	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7	Пренатальная диагностика.	Пренатальная диагностика. Общая характеристика. Показания. Методы неинвазивной и инвазивной ПД. Пренатальная ДНК-диагностика.
23.	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7	Неонатальный скрининг.	Неонатальный скрининг. Требования к программам массового скрининга. Задачи массового неонатального скрининга. Медико-социальная и экономическая эффективность.
24.	ПК-1, ПК-2,	Цитогенетические и молекулярно-цитогенетические	Цитогенетический метод: кариотипирование, показания, методология, анализ кариограмм. Молекулярно-цитогенетическая диагностика



	ПК-5, ПК-6, ПК-7	методы диагностики хромосомных болезней.	(FISH), показания, методология.
25.	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7	Биохимические методы диагностики наследственных болезней.	Показания к проведению биохимической диагностики (измерения содержания субстратов, активности ферментов), уровни биохимической диагностики. Тандемная масс-спектрометрия. Перспективы биохимической диагностики наследственных болезней.
26.	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7	ДНК-диагностика наследственных болезней.	Подходы к ДНК-диагностике наследственных болезней, принципы, методы, этапы. Перспективы ДНК-диагностики наследственных болезней.
27.	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7	Экология человека и экологически обусловленная патология. Экогенетические болезни.	Экогенетические болезни: этиология, патогенез, клинические проявления.
28.	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7	Фармакогеномика.	Генетически обусловленные особенности формирования индивидуальных реакций на лекарственные препараты. Фармакогенетические подходы в лекарственной терапии заболеваний.
29.	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7	Этические вопросы медицинской генетики.	Этические вопросы при проведении генетического тестирования и медико-генетического консультирования.
30.	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7	Медико-генетическая консультация.	Медико-генетическая консультация. История развития медико-генетической помощи. Структура, задачи МГК. Диспансеризация больных с наследственной патологией.
31.	ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7	Молекулярная медицина – медицина будущего.	Молекулярная медицина – медицина будущего. Профилактическая и пресимптоматическая медицина. Генная терапия.

## 3.3. Разделы производственной практики, виды деятельности и формы контроля

№№ п/п	№ семестра	Наименование раздела производственной практики (модуля)	Виды деятельности, включая самостоятельную работу студентов (в часах)			Формы текущего контроля успеваемости
			Ауд	СРО	Всего	
1	2	3	4	5	6	7
1.	1	Наследственные болезни, определение и классификация.	12	24	36	собеседование
1.	1	Методы медицинской генетики. Основные принципы клинической диагностики наследственных болезней.	54	18	72	собеседование
2.	1	Хромосомные болезни.	90	18	108	собеседование
3.	1	Врожденные пороки развития.	54	18	72	собеседование
4.	1	Моногенные болезни.	54	18	72	собеседование
5.	2	Наследственные болезни обмена веществ.	117	27	144	собеседование
6.	1	Нарушения в системе мембранного транспорта.	30	6	36	собеседование
7.	1	Наследственные нарушения функции крови и кроветворной ткани.	30	6	36	собеседование
8.	1	Наследственные иммунодефициты.	24	12	36	собеседование

9.	2	Наследственные болезни соединительной ткани.	90	18	108	собеседование
10.	2	Наследственные болезни нервно-мышечной системы.	108	36	144	собеседование
11.	2	Наследственные болезни нервной системы.	108	36	144	собеседование
12.	2	Наследственные болезни эндокринной системы.	30	6	36	собеседование
13.	2	Генодерматозы.	30	6	36	собеседование
14.	2	Наследственные болезни органов слуха и зрения	54	18	72	собеседование
15.	3	Болезни геномного импринтинга.	54	18	72	собеседование
16.	3	Митохондриальные болезни.	54	18	72	собеседование
17.	3	Онкогены и протоонкогены. Моногенные формы злокачественных заболеваний. Наследственные опухолевые синдромы.	30	6	36	собеседование
18.	3	Общая характеристика болезней наследственным предрасположением.	72	36	108	собеседование
19.	3	Профилактика наследственной патологии.	54	18	72	собеседование
20.	3	Медико-генетическое консультирование.	90	18	108	собеседование

21.	4	Пренатальная диагностика.	63	9	72	собеседование
22.	4	Неонатальный скрининг.	90	18	108	собеседование
23.	4	Цитогенетические и молекулярно-цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней.	90	18	108	собеседование
24.	4	Биохимические методы диагностики наследственных болезней.	90	18	108	собеседование
25.	4	ДНК-диагностика наследственных болезней.	90	18	108	собеседование
26.	4	Экология человека и экологически обусловленная патология. Экогенетические болезни.	12	24	36	собеседование
27.	4	Фармакогеномика.	12	24	36	собеседование
28.	4	Этические вопросы медицинской генетики.	12	24	36	собеседование
29.	4	Медико-генетическая консультация.	90	18	108	собеседование
30.	4	Молекулярная медицина – медицина будущего.	12	24	36	собеседование
		ИТОГО:	1800	576	2376	собеседование

## 3.4. Аудиторная работа практики:

№№ п/п	№ семестра	Наименование раздела производственной практики	Место работы	Продолжительность циклов (акад. час.)	Индекс компетенции
1	2	3	4	5	6
1.	1	Наследственные болезни, определение и классификация.	Кафедра неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики, РМГЦ	12	собеседование
2.	1	Методы медицинской генетики. Основные принципы клинической диагностики наследственных болезней.	Кафедра неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики, РМГЦ	54	собеседование
3.	1	Хромосомные болезни.	Кафедра неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики, РМГЦ	90	собеседование
4.	1	Врожденные пороки развития.	Кафедра неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики, РМГЦ	54	собеседование
5.	1	Моногенные болезни.	Кафедра неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики, РМГЦ	54	собеседование
6.	2	Наследственные болезни обмена веществ.	Кафедра неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики, РМГЦ	117	собеседование

7.	1	Нарушения системы мембранного транспорта.	Кафедра неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики, РМГЦ	30	собеседование
8.	1	Наследственные нарушения функции крови и кроветворной ткани.	Кафедра неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики, РМГЦ	30	собеседование
9.	2	Наследственные иммунодефициты.	Кафедра неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики, РМГЦ	24	собеседование
10	2	Наследственные болезни соединительной ткани.	Кафедра неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики, РМГЦ;	90	собеседование
11	2	Наследственные болезни нервно-мышечной системы.	Кафедра неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики, РМГЦ; РКБ, ДЦПН и Э (РДКБ)	108	собеседование
12	2	Наследственные болезни нервной системы.	Кафедра неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики, РМГЦ; РКБ, ДЦПН и Э (РДКБ)	108	собеседование
13	2	Наследственные болезни эндокринной системы.	Кафедра неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики, РМГЦ;	30	собеседование
14	2	Генодерматозы.	Кафедра неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики, РМГЦ;	30	собеседование

15	2	Наследственные болезни органов слуха и зрения	Кафедра неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики, РМГЦ;	54	собеседование
16	3	Болезни геномного импринтинга.	Кафедра неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики, РМГЦ	54	собеседование
17	3	Митохондриальные болезни.	Кафедра неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики, РМГЦ	54	собеседование
18	3	Онкогены и протоонкогены. Моногенные формы злокачественных заболеваний. Наследственные опухолевые синдромы.	Кафедра неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики, РМГЦ, РКБ, ДЦПН и Э (РДКБ)	30	собеседование
19	3	Общая характеристика болезней наследственным предрасположением.	Кафедра неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики, РМГЦ, РКБ, ДЦПН и Э (РДКБ)	72	собеседование
20	3	Профилактика наследственной патологии.	Кафедра неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики, РМГЦ	54	собеседование
21	3	Медико-генетическое консультирование.	Кафедра неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики, РМГЦ	90	собеседование
22	4	Пренатальная диагностика.	Кафедра неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики, РМГЦ	63	собеседование

23	4	Неонатальный скрининг.	Кафедра неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики, РМГЦ	90	собеседование
24	4	Цитогенетические и молекулярно-цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней.	Кафедра неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики, РМГЦ	90	собеседование
25	4	Биохимические методы диагностики наследственных болезней.	Кафедра неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики, РМГЦ	90	собеседование
26	4	ДНК-диагностика наследственных болезней.	Кафедра неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики, РМГЦ	90	собеседование
27	4	Экология человека и экологически обусловленная патология. Экогенетические болезни.	Кафедра неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики, РМГЦ	12	собеседование
28	4	Фармакогеномика.	Кафедра неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики, РМГЦ	12	собеседование
29	4	Этические вопросы медицинской генетики.	Кафедра неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики, РМГЦ	12	собеседование
30	4	Медико-генетическая консультация.	Кафедра неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики, РМГЦ	90	собеседование



31	4	Молекулярная медицина – медицина будущего.	Кафедра неврологии с курсами нейрохирургии и медицинской генетики, РМГЦ	12	собеседование
32	4	ИТОГО:		1800	

### 3.5. САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА

#### 3.5.1. Виды СРО

Тематический план самостоятельной работы:

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Виды СРО	Всего часов
1	2	3	4	5
1.	1	Наследственные болезни, определение и классификация.	подготовка к аудиторным занятиям	24
2.	1	Методы медицинской генетики. Основные принципы клинической диагностики наследственных болезней.	подготовка к аудиторным занятиям	18
3.	1	Хромосомные болезни.	подготовка к аудиторным занятиям	18
4.	1	Врожденные пороки развития.	подготовка к аудиторным занятиям	18
5.	1	Моногенные болезни.	подготовка к аудиторным занятиям	18
6.	2	Наследственные болезни обмена веществ.	подготовка к аудиторным занятиям	27
7.	1	Нарушения в системе мембранного транспорта.	подготовка к аудиторным занятиям	6
8.	1	Наследственные нарушения функции крови и кроветворной ткани.	подготовка к аудиторным занятиям	6
9.	2	Наследственные иммунодефициты.	подготовка к аудиторным занятиям	12
10.	2	Наследственные болезни соединительной ткани.	подготовка к аудиторным занятиям	18
11.	2	Наследственные болезни нервно-мышечной системы.	подготовка к аудиторным занятиям	36
12.	2	Наследственные болезни нервной	подготовка к аудиторным занятиям	36

		системы.		
13.	2	Наследственные болезни эндокринной системы.	подготовка к аудиторным занятиям	6
14.	2	Генодерматозы.	подготовка к аудиторным занятиям	6
15.	2	Наследственные болезни органов слуха и зрения	подготовка к аудиторным занятиям	18
16.	3	Болезни геномного импринтинга.	подготовка к аудиторным занятиям	18
17.	3	Митохондриальные болезни.	подготовка к аудиторным занятиям	18
18.	3	Онкогены и протоонкогены. Моногенные формы злокачественных заболеваний. Наследственные опухолевые синдромы.	подготовка к аудиторным занятиям	6
19.	3	Общая характеристика болезней с наследственным предрасположением.	подготовка к аудиторным занятиям	36
20.	3	Профилактика наследственной патологии.	подготовка к аудиторным занятиям	18
21.	3	Медико-генетическое консультирование.	подготовка к аудиторным занятиям	18
22.	4	Пренатальная диагностика.	подготовка к аудиторным занятиям	9
23.	4	Неонатальный скрининг.	подготовка к аудиторным занятиям	18
24.	4	Цитогенетические и молекулярно-цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней.	подготовка к аудиторным занятиям	18
25.	4	Биохимические методы диагностики наследственных болезней.	подготовка к аудиторным занятиям	18
26.	4	ДНК-диагностика наследственных болезней.	подготовка к аудиторным занятиям	18
27.	4	Экология человека и экологически обусловленная патология. Экогенетические болезни.	подготовка к аудиторным занятиям	24
28.	4	Фармакогеномика.	подготовка к аудиторным занятиям	12
29.	4	Этические вопросы медицинской генетики.	подготовка к аудиторным занятиям	24
30.	4	Медико-генетическая консультация.	подготовка к аудиторным занятиям	18
31.	4	Молекулярная медицина – медицина будущего.	подготовка к аудиторным занятиям	12
32.	4	Промежуточная аттестация	подготовка к зачету	24
<b>ИТОГО часов:</b>				<b>576</b>

### 3.5.2. Требования к самостоятельной работе

**Самостоятельная работа ординаторов должна обладать следующими признаками:**

- быть выполненной лично ординатором или являться самостоятельно выполненной частью коллективной работы согласно заданию преподавателя;
- представлять собой законченную разработку (законченный этап разработки), в которой раскрываются и анализируются актуальные проблемы по определенной теме и ее отдельным аспектам (актуальные проблемы изучаемой дисциплины и соответствующей сферы практической деятельности);
- продемонстрировать достаточную компетентность ординатора в раскрываемых вопросах;
- иметь учебную, научную и/или практическую направленность и значимость (если речь идет об учебно-исследовательской работе);
- содержать определенные элементы новизны (если СР проведена в рамках научных исследований).

**Самостоятельная работа ординаторов включает следующие формы:**

- конспектирование и реферирование первоисточников и другой научной и учебной литературы;
- проработку учебного материала (по конспектам, учебной и научной литературе);
- изучение учебного материала, перенесенного с аудиторных занятий на самостоятельную проработку;
- подготовку научных докладов;
- выполнение переводов научных текстов с иностранных языков;
- индивидуальные домашние задания расчетного, исследовательского и т.п. характера.

### 3.6. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ КОНТРОЛЯ УСПЕВАЕМОСТИ И РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ПРАКТИКИ

#### 3.6.1. Виды контроля и аттестации, формы оценочных средств

№ п/п	№ семестра	Виды контроля <sup>1</sup>	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Оценочные средства		
				Форма	Кол-во вопросов в задании	К-во независимых вариантов
1	2	3	4	5	6	7
1.	1	ВК, ТК	Введение. Общие сведения. Материальные основы наследственности.	Тесты (Т) ситуационные задачи (СЗ)	Т-10 СЗ-2	Т-10 СЗ-10
2.	1	ВК, ТК	Генетическая изменчивость	Тесты (Т), ситуационные задачи (СЗ)	Т-10 СЗ-2	Т-10 СЗ-6
3.	1	ВК, ТК	Генетика развития	тесты (Т) ситуационные задачи (СЗ)	Т-10 СЗ-2	Т-10 СЗ-6
4.	1	ВК, ТК	Основы генетической инженерии	тесты (Т) ситуационные	Т-10 СЗ-2	Т-10 СЗ-6

<sup>1</sup> Входной контроль (ВК), текущий контроль (ТК), промежуточный контроль (ПК)

<sup>7</sup> Указывается не менее 3-ех заданий по всем видам контроля для каждого семестра

				задачи (СЗ)		
5.	1	ВК, ТК	Популяционная и эволюционная генетика	тесты (Т) ситуационные задачи (СЗ)	Т-10 СЗ-2	Т-10 СЗ-6
6.	2	ВК, ТК	Моногенные болезни человека	тесты (Т) ситуационные задачи (СЗ)	Т-10 СЗ-2	Т-10 СЗ-6
7.	2	ВК, ТК	Хромосомные и тератогенные синдромы.	тесты (Т) ситуационные задачи (СЗ)	Т-10 СЗ-2	Т-10 СЗ-6
8.	3	ВК, ТК	Многофакторные болезни и болезни с наследственной предрасположенностью.	тесты (Т) ситуационные задачи (СЗ)	Т-10 СЗ-2	Т-10 СЗ-6
9.	3	ВК, ТК	Онкогенетика	тесты (Т) ситуационные задачи (СЗ)	Т-10 СЗ-2	Т-10 СЗ-6
10.	3	ВК, ТК	Фармакогенетика	тесты (Т) ситуационные задачи (СЗ)	Т-10 СЗ-2	Т-10 СЗ-6
11.	3	ВК, ТК	Современные методы диагностики наследственных и наследственно обусловленных болезней.	тесты (Т) ситуационные задачи (СЗ)	Т-10 СЗ-2	Т-10 СЗ-6
12.	4	ВК, ТК	Медико-генетическое консультирование: виды, этапы. Пренатальная диагностика. Скрининговые программы.	тесты (Т) ситуационные задачи (СЗ)	Т-10 СЗ-2	Т-10 СЗ-6
13.	4	ВК, ТК	Лечение наследственных болезней	тесты (Т) ситуационные задачи (СЗ)	Т-10 СЗ-2	Т-10 СЗ-6
14.	4	ВК, ТК	Профилактика	тесты (Т)	Т-10	Т-10

			наследственных болезней.	ситуационные задачи (СЗ)	СЗ-2	СЗ-6
15	4	ПК	Зачет	билеты (Б)	Б(3)	Б(10)

### 3.6.2.Примеры оценочных средств<sup>2</sup>:

для входного контроля (ВК)  <b>Тесты (Т)</b>	<p><b>Основные задачи клинико-генеалогического метода:</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. установление наследственного характера заболевания</li> <li>2. установление типа наследования</li> <li>3. определение круга лиц, нуждающихся в детальном обследовании</li> <li>4. все перечисленное</li> <li>5. ничего из перечисленного</li> </ol> <p>Ответ: 4)</p>
для текущего контроля (ТК)  <b>Тесты (Т)</b>  <b>Ситуационные задачи (СЗ)</b>	<p><b>Т</b></p> <p><b>К этиологическим методам лечения относят:</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. генную инженерию</li> <li>2. антибиотикотерапию</li> <li>3. ограничение введения вредного продукта</li> <li>4. заместительную терапию</li> </ol> <p>Ответ: 4)</p>
	<p><b>СЗ:</b></p> <p>Согласно легенде составить родословную и определить тип наследования. Пробанд страдает синдромом Марфана. Его сестра также больна, а два брата здоровы. Отец пробанда болен, а его сестра здорова. Мать пробанда здорова и имеет больную сестру и здорового брата. Бабушка и дедушка со стороны матери пробанда больны. Прабабушка (мать дедушки со стороны отца пробанда) здорова, а прадедушка болен и имеет двух здоровых братьев и больную сестру. Прапрадедушка и прапрабабушка страдают синдромом Марфана. Бабушка со стороны отца пробанда больна, а дедушка здоров и имеет больную сестру и трех здоровых братьев. Определите вероятность рождения здорового</p>

	<p>ребенка, если пробанд женится на здоровой женщине.</p> <p>Ответ: Признак наследуется как аутосомно – доминантный. Вероятность рождения здорового ребенка, если пробанд женится на здоровой женщине, равна 50%.</p>
<p>для промежуточного контроля (ПК)</p> <p><b>Билеты (Б)</b></p>	<p><b>Б</b></p> <p>1. Классификация генетических систем человека.</p> <p>2. Гены и ферменты биотрансформации ксенобиотиков.</p> <p>3. Генная терапия при муковисцидозе.</p>

### 3.7. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

#### 3.7.1. Основная литература<sup>3</sup>

№ п/п	Наименование Автор Год, место издания	Кол-во экземпляров	
		в библиотеке	на кафедре
1.	Иммунология. Практикум : клеточные, молекулярные и генетические методы исследования : учебное пособие, рек. М-вом образ. и науки РФ, рек. ГОУ ВПО "Моск. мед. акад. им. И. М. Сеченова" для студ. учрежд. высш. проф. образования / под ред.: Л. В. Ковальчука, Г. А. Игнатъевой, Л. В. Ганковской. - М. : Гэотар Медиа, 2014. - 174,[2] с.	1 экз.	

#### 3.7.2. Дополнительная литература<sup>4</sup>

№ п/п	Наименование Автор Год, место издания	Кол-во экземпляров	
		в библиотеке	на кафедре
1.	Акуленко, Л. В. Дородовая профилактика	1 экз.	-

<sup>3</sup> Основная учебная литература включает в себя 1-2 учебника, изданных за последние 10 лет, 1-3 учебных пособий, изданных за последние 5 лет, лекции (печатные и/или электронные издания) по учебным дисциплинам (модулям) всех циклов

<sup>4</sup> Дополнительная учебная литература содержит дополнительный материал к основным разделам программы и включает учебно-методические пособия, изданные в ФГБОУ ВО «БГМУ», машинописные работы кафедры, и содержит не более 3х изданных за последние 5-10 лет печатных и/или электронных изданий по учебным дисциплинам (модулям) базовой части всех циклов

	генетической патологии плода : руководство / Л. В. Акуленко, Т. В. Золотухина, И. Б. Манухин. - М. : ГЭОТАР-МЕДИА, 2013. - 292,[1] с.		
2.	Александров, А. А. Психогенетика : рек. Советом по психологии УМО по классич. университетскому образованию в качестве учеб. пособия для студ. высш. учеб. заведений, обуч. по направлению и спец. психологии / А. А. Александров. - СПб. : Питер, 2010. - 192 с.	1 экз.	-
3.	Буллезный эпидермолиз : научное издание / под ред.: Дж. -Д. Файна, Х. Хинтнера ; пер. с англ. под ред. Ю. Ю. Коталевской. - М. : Практика, 2014. - 357 с.	1 экз.	-
4.	Грин, Д. Геморрагические заболевания и синдромы : научное издание / Д. Грин, К. А. Ладлем ; пер. с англ. под ред. О. В. Сомоновой. - М. : Практическая медицина, 2014. - 131,[1] с	1 экз.	-
5.	Джонс, К.Л. Наследственные синдромы по Дэвиду Смиуту : атлас-справочник / Кеннет Л. Джонс ; пер. с англ. А. Г. Азова [и др.]. - М. : Практика, 2011. - 1022 с.	1 экз.	-
6.	Зотова, О. А. Аденомиоз: молекулярно-генетические особенности, факторы риска и прогнозирование : методические рекомендации / О. А. Зотова, Н. В. Артымуков. - Кемерово : [б. и.], 2013. - 36 с	1 экз.	-
7.	Липовецкий, Б. М. Наследственные дислипидемии : руководство для врачей / Б. М. Липовецкий. - СПб. : СпецЛит, 2010. - 128 с	1 экз.	-
8.	Михайлова, С. В. Нейрометаболические заболевания у детей и подростков: диагностика и подходы к лечению : руководство / С. В. Михайлова, Е. Ю. Захарова, А. С. Петрухин. - М. : Литтерра, 2011. - 341 с.	1 экз.	-
9.	Муковисцидоз (клиническая картина, диагностика, лечение, реабилитация, диспансеризация) : учебное пособие для врачей / А. В. Орлов [и др.] ; ГБОУ ВПО "Северо-Западный гос. мед. ун-т им. И. И. Мечникова" МЗ РФ. - 2-е изд., доп. и перераб. - СПб. : СЗГМУ им. И. И. Мечникова, 2014. - 159 с.	1 экз.	-
10.	Мутовин, Г. Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учебное пособие для студ. вузов, обучающихся по направлению 020200 "Биология", спец. 020206 "генетика" и смежным спец. рек. УМО по классическому университетскому образованию / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : Гэотар Медиа, 2010. - 832 с.	1 экз.	-
11.	Наследственная нейропатия со склонностью к параличам от сдавления : учебное пособие для последипломного образования врачей / Н. А. Шнайдер [и др.] ; ГОУ ВПО "Красноярский	1 экз.	-

	государственный медицинский университет им. проф. В. Ф. Войно-Ясенецкого МЗ и соц. развития", каф. медицинской генетики и клинической нейрофизиологии института последипломного образования. - Красноярск : ООО Издательство "Гротеск", 2010. - 67 с.		
12.	Наследственная нейропатия Шарко-Мари-Тута : учебное пособие для последипломного образования врачей / Н. А. Шнайдер [и др.] ; ГОУ ВПО "Красноярский государственный медицинский университет им. проф. В. Ф. Войно-Ясенецкого МЗ и соц. развития", Кафедра медицинской генетики и клинической нейрофизиологии института последипломного образования. - Красноярск : Гротеск, 2010. - 105 с.	1 экз.	-
13.	Наследственные болезни. Национальное руководство : руководство / Российское о-во медицинских генетиков, Ассоциация медицинских обществ по качеству ; гл. ред. Н. П. Бочков, Е. К. Гинтер, В. П. Пузырев. - М. : Гэотар Медиа, 2013. - 935,[1] с	1 экз.	-
14.	Ньюссбаум, Роберт Л. Медицинская генетика : 397 наглядных иллюстраций, схем и таблиц, 43 клинических случаяпереводное издание / Роберт Л. Ньюссбаум, Родерик Р. Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард ; пер. с англ. А. Ш. Латыпова ; под ред. Н. П. Бочкова. - М. : Гэотар Медиа, 2010. - 620 с.	1 экз.	-
15.	Прмроуз С., Тваймен Р. Геномика. Роль в медицине: пер с англ / М.: БИНОМ. – Лаборатория знаний, 2008. – 277 с	-	-
16.	Фролов А.К. Иммуноцитогенетика /А.К.Фролов, Н.Г.Арцимович, А.А.Сохин. - М.: Медицина, 1993.	-	-
17.	Чучалин, А.Г. Энциклопедия редких болезней : справочное издание / А. Г. Чучалин. - М. : Литтерра : ГЭОТАР-МЕДИА, 2014. - 672 с.	1 экз.	-
18.	Эссенциальная артериальная гипертензия у подростков : клинико-функциональные варианты и молекулярно-генетические маркеры : монография / В. В. Долгих [и др.] ; ФГБУ "НЦ проблем здоровья семьи и репродукции человека" Сиб. отд-ние РАМН. - Новосибирск : Наука, 2013. - 336 с.	1 экз.	-
19.	Юров, И. Ю. Геномные и хромосомные болезни центральной нервной системы : молекулярные и цитогенетические аспекты : научное издание / И. Ю. Юров, С. Г. Ворсанова, Ю. Б. Юров. - М. : МЕДПРАКТИКА-М, 2014. - 384 с.	1 экз.	-
<b>Электронные ресурсы</b>			
1.	Бочков, Н. П. Клиническая генетика [Электронный ресурс]: учебник / Н. П. Бочков. - 3-е изд., испр. и доп. - Электрон. текстовые дан. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2004. - 480 с. – Режим доступа:	900 доступов	



	<a href="http://www.studmedlib.ru/book/ISBN5923104539.html">http://www.studmedlib.ru/book/ISBN5923104539.html</a>		
2.	Иммунология. Практикум : клеточные, молекулярные и <b>генетические</b> методы исследования – Режим доступа: <a href="http://www.kantiana.ru/upload/iblock/a64/immunologiya.doc">http://www.kantiana.ru/upload/iblock/a64/immunologiya.doc</a>	900 доступов	
3.	Медицинская и клиническая генетика для стоматологов [Электронный ресурс]: учебник для вузов / под ред. О. О. Янушевича. - Электрон. текстовые дан. - М.: ГЭОТАР-МЕДИА, 2009. - 400 с. – Режим доступа: <a href="http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411315.html">http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411315.html</a>	900 доступов	
4.	Чучалин, А. Г. Энциклопедия редких болезней [Электронный ресурс] / А. Г. Чучалин. - М.: Литтерра, 2014. - 672 с. – Режим доступа: <a href="http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN9785423501365.html">http://www.studmedlib.ru/ru/book/ISBN9785423501365.html</a>	900 доступов	

3.	<b>Периодические издания по всем входящим в реализуемые основные образовательные программы учебным предметам, курсам, дисциплинам (модулям) в соответствии с учебным планом</b>	нет
	Генетика	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
	<u>Журнал клинических и экспериментальных медицинских исследований</u>	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
	<u>Исследования по генетике</u>	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
	<u>Клеточные технологии в биологии и медицине</u>	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
	Медицинская генетика	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
	<u>Медицинская генетика. Медико-генетическое консультирование</u>	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
	Молекулярная биология	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
	<u>Молекулярная генетика, микробиология и вирусология</u>	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
	Цитология и генетика	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
	<u>Chromosoma</u>	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
	<u>Chromosome Research</u>	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
	<u>DNA Repair</u>	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
	<u>GENE</u>	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
	<u>Genetica</u>	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
	<u>Genetics in the Third Millenniu</u>	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
	<u>Journal of Structural and Functional Genomics</u>	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
	<u>Molecular Genetics and Genomics</u>	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
	<u>Mutation Research</u>	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
	<u>Nucleic Acids Research</u>	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>

<a href="#">Trends in Genetics</a>	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
<a href="#">Chromosome Research</a>	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
<a href="#">European Journal of Molecular Biotechnology</a>	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
<a href="#">Genes to Cells</a>	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
<a href="#">Journal of Biochemistry and Molecular Biology</a>	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
<a href="#">Journal of Structural and Functional Genomics</a>	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
<a href="#">Molecular and General Genetics MGG</a>	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
<a href="#">Molecular Biology</a>	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
<a href="#">Molecular Biology Reports</a>	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
<a href="#">Molecular Genetics and Genomics</a>	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
<a href="#">Mutation Research/Mutation Research Genomics</a>	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
<a href="#">European Journal of Human Genetics</a>	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>

**в) программное обеспечение:** общесистемное и прикладное программное обеспечение.

**г) базы данных, информационно-справочные и поисковые системы:** Интернет ресурсы, отвечающие тематике дисциплины, в том числе:

<http://elementy.ru>

<http://meduniver.com>

<http://www.eurolab.ua/encyclopedia/505/4275/>

<http://meduniver.com/Medical/Microbiology/77.html>

GeneReviews

PubMed – электронно-поисковая система. Включает MEDLINE. Это база данных медицинской информации, включающая библиографические описания из более чем 4800 медицинских периодических изданий со всего мира, начиная с начала 1960-х.

eLIBRARY.RU - научная электронная библиотека, крупнейший российский информационный портал в области науки, технологии, медицины и образования, содержащий рефераты и полные тексты более 12 млн. научных статей и публикаций.

HighWire Press - это большое хранилище научных журналов, предоставляющих бесплатный полнотекстовый доступ к своим статьям (968 журналов, 1.39 млн. статей).

### 3.8. Материально-техническое обеспечение учебной дисциплины (модуля)

Специально оборудованные помещения для проведения учебных занятий, в том числе:

- аудитории, оборудованные мультимедийными и иными средствами обучения (наборы макро- и микропрепаратов, слайдов, таблиц/мультимедийных наглядных материалов по различным разделам дисциплины, видеофильмы, компьютерные обучающие программы, дидактические материалы - ситуационные задачи, тестовые задания по изучаемым темам), позволяющие обучающимся осваивать умения и навыки, предусмотренные профессиональной деятельностью, индивидуально;

- лаборатории, оснащенные специализированным оборудованием и расходным материалом в количестве, позволяющем обучающимся осваивать умения и навыки индивидуально, для проведения медико-генетических диагностических исследований.

Помещения для самостоятельной работы обучающихся оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду организации.

### 3.9. Образовательные технологии<sup>5</sup>

Используемые образовательные технологии при изучении данной дисциплины  
30% интерактивных занятий от объема аудиторных занятий

Примеры интерактивных форм и методов проведения занятий:

имитационные технологии: ролевые и деловые игры, тренинг, игровое проектирование, компьютерная симуляция (ROSH), ситуация-кейс др.;

неимитационные технологии: лекции (проблемные, визуализация и др.), дискуссии (с «мозговым штурмом» и без него), стажировка.

### 4. Методические рекомендации по организации изучения дисциплины:

Обучение складывается из аудиторных занятий (2376 час.), включающих практические занятия (1800 час.), и самостоятельной работы (576 час.). Основное учебное время выделяется на практическую работу.

Практические занятия проводятся в виде устного опроса и контрольных работ, предусматривают демонстрацию мультимедийных видеороликов, таблиц, слайдов, макро- и микропрепаратов, использование наглядных пособий (стенды, муляжи), решение ситуационных задач, ответы на тестовые задания.

В соответствии с требованиями ФГОС ВПО в учебном процессе широко используются активные и интерактивные формы проведения занятий (ролевые и деловые игры, тренинг, игровое проектирование, компьютерная симуляция, ситуация-кейс). Удельный вес занятий, проводимых в интерактивных формах, составляет не менее 30% от аудиторных занятий.

Самостоятельная работа подразумевает подготовку к практическим занятиям, текущему и промежуточному контролю и включает работу с основной и дополнительной литературой, интернет-ресурсами, написание рефератов.

Работа с учебной литературой рассматривается как вид учебной работы по дисциплине «Генетика» и выполняется в пределах часов, отводимых на её изучение (в разделе СРО).

Каждый обучающийся обеспечен доступом к библиотечным фондам Университета и кафедры.

В конце изучения учебной дисциплины (модуля) проводится контроль знаний с использованием устного ответа в форме собеседования.

### 5. Контроль прохождения практики:

По завершению производственной практики проводится проверка «дневника ординатора», представление отчета и выставляется зачет.

### 5. Форма промежуточной аттестации:

Зачет в форме собеседования.

<sup>5</sup> Виды образовательных технологий: имитационные технологии: ролевые и деловые игры, тренинг, игровое проектирование, компьютерная симуляция, ситуация-кейс др.; неимитационные технологии: лекция (проблемная, визуализация и др.), дискуссия (с «мозговым штурмом» и без него), стажировка, программированное обучение и др.)

*Особенности проведения занятий в интерактивной форме*

**Примерный перечень вопросов для подготовки к докладу-отчету на заседании профильной кафедры по результатам прохождения производственной практики:**

1. Введение. История развития генетики как науки
2. Материальные основы наследственности.
3. Организация генома человека
4. Внеядерное наследование. Митохондриальное наследование.
5. Изменчивость наследственных признаков как основа патологии. Фенотипическая и генетическая изменчивость.
6. Роль наследственности и среды в развитии патологии.
7. Мутационная изменчивость.
8. Теория гена. Структура генома
9. Молекулярные механизмы генетических процессов.
10. Патологические проявления экспрессии генов.
11. Генетика развития
12. Основы генетической инженерии
13. Популяционная и эволюционная генетика.
14. Изменение генофонда популяций как результат нарушения генетического равновесия.
15. Иммуногенетика. Система HLA: структура и функции
16. Онкогены и протоонкогены.
17. Генетические основы биотрансформации ксенобиотиков.
18. Методы медицинской генетики.
19. Моногенные наследственные болезни.
20. Семиотика, классификация и основные принципы клинической диагностики наследственных болезней.
21. Наследственность и патогенез.
22. Наследственность и клиническая картина болезни.
23. Наследственность и исходы заболеваний
24. Наследственные болезни обмена веществ.
25. Лизосомные болезни накопления.
26. Наследственные параплегии и атаксии.
27. Наследственные нейропатии.
28. Наследственные миопатии.
29. Наследственные заболевания двигательных нейронов.
30. Факоматозы. Генодерматозы.
31. Болезни динамических мутаций.
32. Болезни импринтинга.
33. Митохондриальные болезни
34. Основы эмбриологии. Формирование врожденных пороков развития.
35. Тератогенные синдромы.
36. Дисморфогенез.
37. Хромосомные болезни.
38. Микроцитогенетические синдромы.
39. Наследственные синдромы: клинико-генетическая характеристика. Диагностика и лечение. Реабилитация. Профилактика.
40. Генетические основы гомеостаза.
41. Наследственные тромбофилии.
42. Многофакторные болезни и болезни с наследственной предрасположенностью.
43. Экология человека и экологически обусловленная патология.
44. Онкогенетика. Теория рака с позиции молекулярной генетики. Многоступенчатый

- характер мутационного процесса при онкогенезе. Генетика канцерогенеза.
45. Генетические основы рака молочной железы. Возможности генотипирования с целью профилактики заболевания.
  46. Генетические основы рака простаты, мочевого пузыря и почки. Возможность прогнозирования генетического риска.
  47. Фармакокинетика и фармакогенетика.
  48. Индивидуальное прогнозирование эффективности терапии на основе генотипирования.
  49. Индивидуальные различия в ответах на лекарства, обусловленные аллельными вариациями генетических полиморфизмов. Генетические основы назначения антикоагулянтов.
- 
50. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней.
  51. Лабораторная генетика
  52. Принципы организации и работа ПЦР-лаборатории.
  53. Цитогенетика. Прямые и непрямые методы цитогенетики. Этапы культивирования. Анализ метафазных хромосом.
  54. Этические вопросы медицинской генетики.
  55. Медико-генетическое консультирование: виды, этапы.
  56. Основы пренатальной диагностики. Скрининг беременных.
  57. Инвазивные методы пренатальной диагностики. Показания. Риск осложнений.
  58. Цитогенетические и молекулярно-генетические методы в пренатальной диагностике патологии плода.
  59. Неонатальный скрининг на наследственные болезни.
  60. Профилактическая и пресимптоматическая медицина. Профилактика и диспансеризация больных с наследственной патологией
  61. Молекулярная медицина – медицина будущего.

**Примерный перечень практических навыков для подготовки к докладу-отчету на заседании профильной кафедры по результатам прохождения производственной практики:**

1. Генеалогический анализ. Этапы составления родословной. Особенности родословных при разных типах наследования. Анализ родословной. Расчет генетического риска для пробанда по конкретной родословной. Заключение.
2. Сущность близнецового метода. Оценка доли наследственности и среды с учетом показателей конкордантности.
3. Дерматоглифический метод – особенности папиллярных узоров у больных с различными наследственными синдромами.
4. Использование биохимического метода для выявления гетерозиготных носителей наследственных заболеваний обмена веществ.
5. Цитогенетическая номенклатура, аббревиатура, терминология и классификация.
6. Кариотип. Цитологические характеристики кариотипа.
7. Организация кариотипа. Видовые и индивидуальные характеристики кариотипа. Критерии морфометрического метода анализа.
8. Прямые и косвенные методы цитогенетического анализа.
9. Основные этапы культивирования клеток.
10. Специальные методы окрашивания и анализа.
11. Рутинная окраска.
12. Дифференциальное окрашивание хромосом.

13. Методы молекулярной цитогенетики.
14. Цитогенетические и молекулярно-генетические методы в практическом здравоохранении.
15. Этапы фенольно-хлороформной экстракции ДНК.
16. Подбор 2-3 пар праймеров и зондов типа TagMap для детекции SNP полиморфного локуса 1 гена (на выбор из базы данных NCBI).
17. Проведение ПЦР-анализа.
18. Проведение Real-Time ПЦР
19. Гель-электрофорез в полиакриламидном (ПААГ) и агарозном геле;
20. Рестрикционный анализ. Подбор рестриктаз.
21. Техника анализа полиморфизма длин рестрикционных фрагментов. Использование метода для анализа генотипа.
22. Генетические исследования и пренатальная диагностика. Примеры использования методов генетики для профилактики наследственной и врожденной патологии.
23. Генетическая паспортизация и медицина будущего.
24. Подбор дозы фармпрепарата с учетом данных генетического анализа.
25. Гибридологический метод и методы селекции для проведения научно-исследовательской работы.

**Критерии оценки к зачету по производственной практике:**

- **оценка «зачтено»** выставляется обучающимся, которые усвоили теоретические знания, сформировали профессиональные компетенции (ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7), приобрели практические навыки и умения в соответствии с требованиями ФГОС ВО и рабочей программой производственной практики по генетике, а также при собеседовании в целом показали понимание сути основных вопросов.

- **оценка «не зачтено»** выставляется обучающимся, которые не в достаточном объеме усвоили теоретические знания, не в полном объеме сформировали профессиональные компетенции (ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7), не в достаточном объеме приобрели практические навыки и умения в соответствии с требованиями ФГОС ВО и рабочей программой производственной практики по генетике, а также при собеседовании не раскрыли суть основных вопросов.