

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Багрий Андрей Эдуардович  
Должность: Проректор по последипломному образованию и развитию здравоохранения  
Дата подписания: 23.12.2024 13:05:38  
Уникальный программный ключ:  
2b055d886c0fdf89a246ad89f515b2adcf9f223c

**МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**  
**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ**  
**УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ «ДОНЕЦКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ**  
**МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ М. ГОРЬКОГО»**  
**МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

Утверждаю  
Проректор по последипломному  
образованию д.м.н.,  
профессор А. Э. Багрий



**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ**  
**В.Ф2 МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА В НЕВРОЛОГИИ**  
**профессиональной программы подготовки кадров высшей квалификации**  
**в ординатуре по специальности**  
**31.08.42 Неврология**

## Разработчики программы

№ п/п	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность
1.	Стафинова Елена Анатольевна	д. м. н, профессор	зав. кафедрой неврологии и медицинской генетики
2.	Коценко Юлия Игоревна	к. м. н, доцент	доцент кафедры неврологии и медицинской генетики

Рабочая программа дисциплины «Медицинская генетика в неврологии» обсуждена на учебно-методическом заседании кафедры неврологии и медицинской генетики 13 июня 2024 г. протокол № 10

Зав. кафедрой, д. м. н, доцент

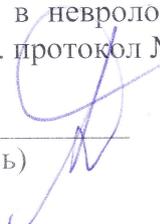


(подпись)

Е. А. Стафиновой

Рабочая программа дисциплины «Медицинская генетика в неврологии» рассмотрена на заседании методической комиссии ФНМФО 20 июня 2024 г. протокол № 6

Председатель методической комиссии  
ФНМФО, д. м. н., профессор



(подпись)

А.Э. Багрий

Рабочая программа дисциплины «Медицинская генетика в неврологии» одобрена Советом ФНМФО 20 июня 2024 г. протокол № 10

Председатель Совета ФНМФО



(подпись)

Я.С. Валигун

## 1. Пояснительная записка.

Рабочая программа учебной дисциплины является нормативным документом, регламентирующим цели, ожидаемые результаты, содержание, условия и технологии реализации образовательного процесса, оценку качества подготовки обучающихся. Документ разработан на основании Государственного образовательного стандарта подготовки кадров высшей квалификации по программе ординатуры 31.08.42 Неврология (квалификация: врач-невролог).

## 2. Цель и задачи учебной дисциплины

**Цель:** подготовка квалифицированного врача-невролога, обладающего системой общепрофессиональных и профессиональных компетенций, способного и готового к самостоятельной профессиональной деятельности в современных условиях с учётом потребностей органов практического здравоохранения, освоение общих генетических основ в неврологии как условия профессиональной компетенции специалиста в области медицины.

### Задачи:

- углубление базовых, фундаментальных знаний по медицинской генетике, необходимых для формирования универсальных и профессиональных компетенций ординатора, способного успешно решать все виды профессиональных задач в рамках полученной специальности;
- формирование и совершенствование профессиональной подготовки ординатора, обладающего клиническим мышлением в области медицинской генетики, хорошо ориентирующегося в вариантах генетической нормы и проблемах;
- формирование умений в освоении новейших технологий и методик в сфере медицинской генетики для совершенствования профессиональных интересов;
- подготовка ординатора ко всем видам самостоятельной профессиональной деятельности, предусмотренных ФГОС по специальности;
- формирование у ординаторов навыков коммуникативной компетентности, профессионального общения с неврологическими пациентами, имеющим генетическую патологию;
- формирование готовности к дальнейшему непрерывному профессиональному образованию, самообразованию и профессиональному росту;

## 3. Место учебной дисциплины в структуре основной образовательной программы.

Дисциплина В.Ф2 «Медицинская генетика в неврологии» входит в дисциплины для факультативного изучения учебного плана подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре по специальности 31.08.42 Неврология.

## 4. Общая трудоемкость учебной дисциплины

Виды контактной и внеаудиторной работы	Всего часов
<b>Общий объем дисциплины</b>	36 / 1,0 з.е.
Аудиторная работа	24
Лекций	6
Семинарских занятий	6
Практических занятий	18
Самостоятельная работа обучающихся	6
<b>Формы промежуточной аттестации, в том числе</b>	
Зачет	

## 5. Результат обучения

Компетенции обучающегося, формируемые в результате освоения учебной

дисциплины:

Категория компетенций	Код и наименование компетенций	Код и наименование индикатора достижения компетенций
<b>Общепрофессиональные компетенции (ОПК)</b>		
Медицинская деятельность	ОПК-4. Способен проводить клиническую диагностику и обследование пациентов	ОПК-4.1 Проводит клиническую диагностику и обследование пациентов с заболеваниями и (или) состояниями нервной системы ОПК-4.2 Направляет пациентов с заболеваниями и (или) состояниями нервной системы на лабораторные и инструментальные обследования
<b>Профессиональные компетенции (ПК)</b>		
Медицинская деятельность	ПК-1. Проводить обследование пациентов с целью установления диагноза	ПК-1.1. Знает этиологию, основные этапы патогенеза, клиническую картину, дифференциальную диагностику, принципы терапии и профилактики наиболее часто встречающихся заболеваний нервной системы. ПК-1.2. Умеет проанализировать и интерпретировать клинические данные осмотра, результаты лабораторных и инструментальных обследований пациента. ПК-1.3. Владеет алгоритмом постановки предварительного и окончательного диагнозов.
	ПК-2. Назначение лечения пациентам при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы, контроль его эффективности и безопасности	ПК-2.1. Знает основы терапии, предупреждения осложнений при применении лекарственных средств. ПК-2.2. Обосновывает необходимость применения корректирующей терапии, объясняет действие лекарственных препаратов и возможные осложнения при нарушении назначения. ПК-2.3. Владеет методами и принципами ведения и лечения пациентов в соответствии с клиническими рекомендациями.

**В результате освоения дисциплины обучающийся должен**

**Знать:**

- этапы формирования различных отделов нервной системы и их генетический контроль;
- тератогенные периоды и факторы риска нарушения развития нервной системы;
- современные подходы к классификации наследственной, врожденной и мультифакториальной патологии с преимущественным поражением нервной системы;
- этиологию, патогенез, динамику клинической картины наследственных болезней, врожденной и мультифакториальной патологии с поражением нервной системы;
- методы медицинской генетики;
- минимальные диагностические признаки, позволяющие заподозрить наследственную патологию нервной системы;
- знать основные методы и подходы к диагностике, профилактике, терапии и реабилитации при врожденной и наследственной патологии с поражением нервной системы;
- современные методы ранней диагностики и профилактики наследственных и врожденных нарушений нервной системы;
- сроки наблюдения за пациентами и членами их семей из групп риска по наследственной и врожденной патологии нервной системы;
- методологию взаимодействия между различными службами системы здравоохранения и медико-генетической консультаций;
- этические и деонтологические, а также правовые нормы оказания медико-генетической помощи при поражениях нервной системы;
- особенности оказания медико-генетической помощи при наследственных и врожденных нарушениях нервной системы.

**Уметь:**

- получать информацию о пациенте и членах его семьи (анамнез);

- подтверждать и исключать наследственную и врождённую патологию нервной системы;
- составлять план обследования, диспансеризации, лечения и реабилитации;
- уметь определять и анализировать симптомы, синдромы, нозологические формы и группы на основе данных физикального осмотра, лабораторных и инструментальных методов, в т.ч. молекулярно-генетических в соответствии с современными подходами к классификации, уметь пользоваться МКБ;
- оценивать результаты лабораторных и инструментальных методов исследования состояния нервной системы, в т.ч. специальных молекулярно-генетических исследований;
- формировать на основании полученных результатов скрининга, мониторинга группы риска;
- осуществлять взаимодействие с другими службами здравоохранения с целью дальнейшего обследования, направления пациента на последующие лечение и реабилитацию;

#### **Владеть:**

- основами физикального осмотра и оценки физического, психомоторного и речевого развития, неврологического осмотра пациента, синдромологического анализа при наследственной и врождённой патологии нервной системы;
- основами интерпретации и комплексной оценки результатов лабораторных и инструментальных методов (в т.ч. молекулярно-генетических) при болезнях с поражением нервной системы;
- методологией дифференциальной диагностики при постановке диагноза наследственного или врождённого заболевания с поражением нервной системы;
- алгоритмами постановки диагноза врождённых и наследственных болезней с поражением нервной системы;
- методикой выбора и взятия биологического материала для исследований при различных наследственных заболеваниях с поражением нервной системы;
- клинико-генеалогическим методом, методикой установления типа наследования, методикой расчёта генетического риска при наследственных заболеваниях нервной системы;
- методикой медико-генетического консультирования при наследственных заболеваниях нервной системы, методикой разъяснения информации в доступной форме;
- основами ведения медицинской документации.

### **ПЕРЕЧЕНЬ ПРАКТИЧЕСКИХ НАВЫКОВ, УМЕНИЙ ВРАЧА-НЕВРОЛОГА:**

- Исследовать и интерпретировать неврологический статус.
- Интерпретировать и анализировать результаты осмотра и обследования пациентов при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы
- Интерпретировать и анализировать результаты инструментального обследования пациентов при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы, в том числе компьютерной томографии, магнитно-резонансной томографии, позитронно-эмиссионной томографии, методов функциональной нейровизуализации, рентгенографии, офтальмоскопии, электроэнцефалографии, электронейромиографии, реоэнцефалографии, эхоэнцефалографии, вызванных потенциалов, ультразвукового дуплексного сканирования/дуплексного сканирования/триплексного сканирования/ультразвуковой доплерографии/транскраниальной доплерографии, транскраниальной магнитной стимуляции
- Обосновывать и планировать объем лабораторного обследования пациентов при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
- Интерпретировать и анализировать результаты лабораторного обследования пациентов при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы
- Обосновывать необходимость направления к врачам-специалистам пациентов при

заболеваниях и (или) состояниях нервной системы в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, порядками оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

- Интерпретировать и анализировать результаты осмотра врачами-специалистами пациентов при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы
- Выявлять клинические симптомы и синдромы у пациентов при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы
- Устанавливать синдромологический и топический диагноз у пациентов при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы
- Использовать алгоритм постановки диагноза (основного, сопутствующего и осложнений) с учетом МКБ
- Определять медицинские показания для оказания скорой, в том числе скорой специализированной, медицинской помощи пациентам при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы
- Разработать плана лечения пациентов при заболеваниях и (или) состояниях нервной системы с учетом диагноза, возраста и клинической картины в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи

## 6. Рабочая программа учебной дисциплины

### 6.1 Учебно-тематический план дисциплины (в академических часах) и матрица компетенций

Индекс раздела/ № п/п	Наименование раздела (модуля) дисциплины <sup>1</sup>	Всего часов	Формируемые компетенции					Формируемые компетенции	Используемые образовательные технологии, способы и методы обучения	Формы текущего контроля успеваемости
			лекции	семинарские занятия	практические занятия	самостоятельная работа	аттестация			
<b>В.Ф2</b>	<b>Медицинская генетика в неврологии</b>	<b>36</b>	<b>6</b>	<b>6</b>	<b>18</b>	<b>6</b>		<b>ОПК-4, ПК-1, ПК-2</b>		
1	в медицинскую генетику. Этические вопросы медицинской Введение генетики. Классификация генетических заболеваний. Теоретические основы медицинской генетики. Семиотика наследственной патологии и принципы клинической диагностики. Организация медико-генетической помощи населению. Медико-генетическое консультирование. Профилактика наследственной патологии			2	2	2		ОПК-4, ПК-1, ПК-2	СЗ, ПЗ, СР	Т, ПР, ЗС
2	Наследственные нейродегенеративные заболевания и нервно-мышечные заболевания.		2		4			ОПК-4, ПК-1, ПК-2	СЗ, ПЗ, СР	Т, ПР, ЗС
3	Моногенные заболевания.			2	4			ОПК-4, ПК-1, ПК-2	СЗ, ПЗ, СР	Т, ПР, ЗС
4	Хромосомные заболевания.		2		4			ОПК-4, ПК-1, ПК-2	СЗ, ПЗ, СР	Т, ПР, ЗС
5	Мультифакториальные заболевания.		2		2	2		ОПК-4, ПК-1, ПК-2	СЗ, ПЗ, СР	Т, ПР, ЗС
6	Генная терапия. Методы исследования наследственности. Диагностика генетических болезней.			2	2	2		ОПК-4, ПК-1, ПК-2	СЗ, ПЗ, СР	Т, ПР, ЗС
	<b>Промежуточная аттестация</b>								Зачет	
	<b>Общий объем подготовки</b>	<b>36</b>	<b>6</b>	<b>6</b>	<b>18</b>	<b>6</b>				

В данной таблице использованы следующие сокращения:

<b>СЗ</b>	семинарское занятие
<b>СР</b>	самостоятельная работа обучающихся
<b>Т</b>	тестирование
<b>ПР.</b>	оценка освоения практических навыков (умений)
<b>ЗС</b>	решение ситуационных задач

## **7. Рекомендуемые образовательные технологии.**

В процессе освоения дисциплины используются следующие образовательные технологии, способы и методы формирования компетенций:

- *семинарское занятие;*
- *практическое занятие;*
- *самостоятельная работа обучающихся.*

## **8. Оценочные средства для контроля уровня сформированности компетенций (текущий контроль успеваемости, промежуточная аттестация)**

### **8.1. Виды аттестации:**

*текущий контроль учебной деятельности обучающихся* осуществляется в форме решения *тестовых заданий, ситуационных задач, контроля освоения практических навыков.*

*промежуточная аттестация по итогам освоения дисциплины (зачёт)* проводится в соответствии с утверждённым Положением о промежуточной аттестации обучающихся при освоении профессиональных программ подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России. Промежуточная аттестация ординаторов после завершения изучения дисциплины «Медицинская генетика в неврологии» профессиональной образовательной программы по специальности 31.08.42 Неврология осуществляется посредством зачета. Зачет по дисциплине без оценки выставляется при условии отсутствия неотработанных пропусков и среднем балле за текущую успеваемость не ниже 3,0. Итоговое занятие не проводится.

### **8.2. Показатели и критерии оценки результатов освоения дисциплины.**

Оценка результатов освоения дисциплины проводится в соответствии с утверждённой Инструкцией по оцениванию учебной деятельности ординаторов и слушателей факультета непрерывного медицинского и фармацевтического образования ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России.

### **8.3. Критерии оценки работы ординатора на семинарских и практических занятиях (освоения практических навыков и умений)**

Оценивание каждого вида учебной деятельности ординаторов осуществляется стандартизовано в соответствии с принятой Инструкцией по оцениванию учебной деятельности ординаторов и слушателей факультета непрерывного медицинского и фармацевтического образования ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России.

### **8.4. Образцы оценочных средств для текущего контроля успеваемости.**

#### **Пример тестовых заданий**

1. Мама жалуется, что у ее дочери в возрасте 12 месяцев развился однократный эпизод судорожных подергиваний конечностей, периодическую вялость и повышенную потливость ребенка, особенно по утрам. Ребенок от 1-й беременности, на фоне токсикоза 1-й половины, срочных родов, с массой тела 3200 г, длиной 50 см, период новорожденности протекал без особенностей, на грудном вскармливании до 7 месяцев. При объективном осмотре: масса тела ниже нормы, «кукольное лицо», короткая шея, выступающий за счет гепатомегалии живот. Кожа обычной окраски, венозная сеть на передней брюшной стенке не выражена. В легких дыхание жестковатое, хрипов нет, ЧД 28 в 1 минуту. ЧСС 120 уд./мин. Печень выступает + 10 см, плотная. Нервно-психическое развитие соответствует возрасту. Клинический анализ крови без патологии. УЗИ печени: увеличение всех отделов печени, больше правых, повышение эхогенности паренхимы.

Какой Ваш предварительный диагноз?

А. Помпе

- В. Менкеса
- С. Гирке
- Д. Вольмана
- Е. Фабри

2. В детское отделение поступил ребенок на 4-м месяце жизни. Со слов матери у ребенка снижен аппетит, периодическая рвота, вялость, адинамия, приступы удушья. Объективно: масса тела снижена, кожа цианотичная, отеки, увеличение языка. Аускультативно: тахикардия, систолический шум на верхушке. Перкуторно: увеличены границы сердца. На ЭКГ выраженные признаки диффузных изменений миокарда, укорочение PR. В моче определяется белок, ацетон. Выявлено большое количество гликогена в лейкоцитах.

Какой Ваш предварительный диагноз?

- А. Гемохроматоз
- В. Метахроматическая лейкодистрофия
- С. Ганглиозидоз GM1
- Д. Гликогеноз
- Е. Мукополисахаридоз

3. Пациент 26 лет обратился к врачу с жалобами на неустойчивую походку, невозможность бегать и частые падения. При осмотре были выявлены горизонтальный нистагм, скандированная речь, промахивание при выполнении координационных проб, интенционный тремор. Коленные и ахилловы рефлексы резко снижены с двух сторон. Отсутствует мышечно-суставная и вибрационная чувствительность в ногах. Кифосколиоз, изменение формы стопы по типу «полой». Отец и мать больного страдали подобным заболеванием.

Какой диагноз можно заподозрить у больного?

- А. Семейная спастическая параплегия
- В. Гепатоцеребральная дистрофия (болезнь Вильсона)
- С. Мозжечковая дистрофия Ханта
- Д. Атаксия Фридрейха
- Е. Рассеянный склероз

### **Образцы ситуационных заданий**

1. Пациент 21 года жалуется на похолодания стоп, похудание ног, больше голеней, в течение последнего года, изменение походки. Наследственность отягощена по отцовской линии (похожая симптоматика). Объективно: «степшаж», стопы с высокими сводами. В неврологическом статусе: снижение мышечной силы тыльных разгибателей стоп, гипотрофия межкостных мышц, мышц-разгибателей и абдукторов стоп, симметричные гипотрофии мышц голеней. Мышечный тонус в ногах несколько снижен. Выявляется дистальная гипестезия поверхностной чувствительности на ногах, симметрично с двух сторон до уровня средней трети голеней. Неустойчивость в позе Ромберга, пальценосовая проба удовлетворительно и коленно-пяточная пробы – неуверенно, вероятно из-за слабости

- Какое заболевание имеет место у пациента?
- С какими заболеваниями его следует дифференцировать?
- Какие методы обследования позволяют подтвердить диагноз?

### **Эталон ответа:**

- Невральная амиотрофия
- С прогрессирующими мышечными дистрофиями, полиневритическим синдромом при других заболеваниях, с семейной атаксией Фридрейха
- ДНК диагностика, электронейромиография.

2. У пациента с 3 лет жизни стало отмечаться отставание в моторном развитии. Появилась слабость мышц тазового пояса, бедер, возникла «утиная походка», затем слабость мышц плечевого пояса. К 10 годам стал с трудом передвигаться, особенно сложно подниматься по лестнице. При осмотре: грудная клетка уплощена, сколиоз грудного отдела позвоночника, поясничный лордоз, «крыловидные лопатки», отмечается слабость проксимальных отделов рук, дыхательной мускулатуры, псевдогипертрофии икроножных мышц. Фибриллярные подергивания отсутствуют. Сенситивных нарушений не выявлено. Признаки кардиомиопатия на ЭКГ. Интеллект снижен. В сыворотке крови в многократно увеличено содержание КФК. На электромиографии выявляются изменения, характерные для первичного мышечного заболевания.

- Поставьте диагноз.
- Какие дополнительные методы обследования необходимо провести для уточнения диагноза?
- Какой тип наследования заболевания?

**Эталон ответа:**

- Прогрессирующая мышечная дистрофия, форма Дюшена.
- Диагноз уточняется при помощи ДНК диагностики.
- Заболевание передается по сцепленному с X-хромосомой типу, нарушается продукция дистрофина - белка в мембране мышечных клеток.

3. У пациента в возрасте 35 лет появилось дрожание рук, а затем и ног, которое постепенно нарастало. Через несколько лет непроизвольные движения появились на мышцы лица, изменилась речь (скандированная). В неврологическом статусе атаксия, дискоординация, нистагм, мышечная дистония, пигментация зеленовато-бурого цвета по наружному краю радужки (кольцо Кайзера-Флейшера). В сыворотке крови снижение содержания церулоплазмينا (ниже 10 ЕД, при норме 25-45 ЕД), гиперкупрурия (до 1.000 мкг/сутки, при норме 150 мкг/сутки); гипераминоцидурия (до 1.000 мг/сутки, при норме 350 мг/сутки). Изменение печеночных проб. На МРТ - расширение желудочков головного мозга и атрофия коры.

- Поставьте диагноз.
- Какие дополнительные методы обследования необходимо провести для уточнения диагноза?
- Какой патогенез заболевания?
- Разработайте методы лечения.

**Эталон ответа:**

- Гепатоцеребральная дистрофия.
- Диагноз уточняется при помощи ДНК диагностики.
- Генетически обусловленное нарушение синтеза церулоплазмينا приводит к повышению концентрации меди в крови, отложению ее в органах и тканях, особенно в роговице (кольцо Кайзера-Флейшера), в головном мозге, в печени, где возникают и прогрессируют дистрофические процессы.
- Лечение: выведение избытка меди из организма (Д-пенициллинамин, унитиол, купренил). Дозы подбираются индивидуально и принимаются постоянно. Также назначают препараты, улучшающие функцию печени. Из диеты исключают продукты, содержащие много меди (шоколад, орехи, печень).

## 9. Учебно-методическое обеспечение дисциплины:

### 9.1. Тематический план лекций

№ п/п	Наименование разделов и дисциплин	Трудоёмкость (акад. час)
1	Наследственные нейродегенеративные заболевания и нервно-мышечные заболевания.	2
2	Хромосомные заболевания.	2
3	Мультифакториальные заболевания.	2
	<b>Всего</b>	<b>6</b>

### 9.2 Тематический план практических и семинарских занятий

№ п/п	Наименование разделов и дисциплин	Трудоёмкость (акад. час)	
		семинары	практические занятия
1	Введение в медицинскую генетику. Этические вопросы медицинской Введение генетики. Классификация генетических заболеваний. Теоретические основы медицинской генетики. Семиотика наследственной патологии и принципы клинической диагностики. Организация медико-генетической помощи населению. Медико-генетическое консультирование. Профилактика наследственной патологии	2	2
2	Наследственные нейродегенеративные заболевания и нервно-мышечные заболевания.		4
3	Моногенные заболевания.	2	4
4	Хромосомные заболевания.		4
5	Мультифакториальные заболевания.		2
6	Генная терапия. Методы исследования наследственности. Диагностика генетических болезней..	2	2
	<b>Всего</b>	<b>6</b>	<b>18</b>

### 9.3. Тематический план самостоятельной работы обучающихся

№ п/п	Наименование темы дисциплины	Вид самостоятельной работы	Трудоёмкость (акад. час)
1	Введение в медицинскую генетику. Этические вопросы медицинской Введение генетики. Классификация генетических заболеваний. Теоретические основы медицинской генетики. Семиотика наследственной патологии и принципы клинической диагностики. Организация медико-генетической помощи населению. Медико-генетическое консультирование. Профилактика наследственной патологии	Подготовка к СЗ,КПЗ.	2
2	Мультифакториальные заболевания.	Подготовка к СЗ,КПЗ.	2
3	Генная терапия. Методы исследования наследственности. Диагностика генетических болезней.	Подготовка к СЗ,КПЗ.	2
	<b>Всего</b>		<b>6</b>

### 9.4. Методическое обеспечение учебного процесса:

Методические указания по дисциплине «Медицинская генетика в неврологии» для обучения ординаторов по специальности 31.08.42 Неврологии утверждены Ученым советом ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России.

## 10. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины:

### СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

#### Основная литература:

1. Медицинская генетика. Ч. I : учебное пособие для слушателей цикла повышение квалификации и профессиональной переподготовки по специальности "Генетика медицинская" / Е. А. Статинова, Ю. И. Коценко [и др.]; ГОО ВПО "ДОНЕЦКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМ. М. ГОРЬКОГО". - Донецк, 2018. - 688 с. – Текст : непосредственный.
2. Медицинская генетика. Ч. II : учебное пособие для слушателей цикла повышение квалификации и профессиональной переподготовки по специальности "Генетика медицинская" / Е. А. Статинова, Ю. И. Коценко [и др.]; ГОО ВПО "ДОНЕЦКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМ. М. ГОРЬКОГО". - Донецк, 2018. - 362 с. – Текст : непосредственный.
3. Гинтер, Е. К. Медицинская генетика : национальное руководство / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 896 с. (Серия "Национальные руководства") - ISBN 978-5-9704-6307-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970463079.html> (дата обращения: 13.06.2022). - Режим доступа : по подписке.
4. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-6583-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html> (дата обращения: 13.06.2022). - Режим доступа : по подписке.
5. Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-4628-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970446287.html> (дата обращения: 13.06.2022). - Режим доступа : по подписке.
6. Мутовин, Г. Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учебное пособие / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с. - ISBN 978-5-9704-1152-0. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html> (дата обращения: 13.06.2022). - Режим доступа : по подписке.
7. Энциклопедия редких болезней [Электронный ресурс] / А. Г. Чучалин. - М.: Литтерра, 2014. - <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785423501365.html> (дата обращения: 13.06.2022). - Режим доступа : по подписке.

#### Дополнительная литература:

1. Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : учебное пособие для студентов медицинских вузов по специальности "Стоматология" / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; под ред. О. О. Янушевича. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 128 с. - ISBN 978-5-9704-3370-6. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433706.html> (дата обращения: 13.06.2022). - Режим доступа : по подписке.
2. Биология: медицинская биология, генетика и паразитология [Электронный ресурс]: учебник для вузов / А.П. Пехов. - 3-е изд., стереотип. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970430729.htm> (дата обращения: 13.06.2022). - Режим доступа : по подписке.

3. Брагин, Ш. Б. Основы генетики человека. Организменный уровень [Текст] : учебное пособие / Ш. Б. Брагин, Л. Н. Ткаченко ; Донецкий мед. ун-т. - 4-е изд., перераб. и доп. - Донецк : ДонНМУ, 2013. - 52 с.

4. Кошечкин, В. А. Практическая липидология с методами медицинской генетики : руководство / В. А. Кошечкин, П. П. Малышев, Т. А. Рожкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 112 с. - ISBN 978-5-9704-3271-6. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970432716.html> (дата обращения: 13.06.2022). - Режим доступа : по подписке.

5. Медицинская и клиническая генетика для стоматологов : учебное пособие / под ред. О. О. Янушевича. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 400 с. - ISBN 978-5-9704-3175-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970431757.html> (дата обращения: 13.06.2022). - Режим доступа : по подписке.

6. Михайлова, С. В. Болезнь Ниманна-Пика тип С / С. В. Михайлова, Е. Ю. Захарова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 48 с. - ISBN 978-5-9704-2996-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970429969.html> (дата обращения: 13.06.2022). - Режим доступа : по подписке.

7. Шкурят, Т. П. , Усатов А. В. , Панич А. Е. Генетика - фундаментальная основа инноваций в медицине и селекции : материалы Научно-практической конференции с международным участием (Ростов-на-Дону, 2-4 ноября 2017 г. ) / гл. ред. : Т. П. Шкурят, А. В. Усатов, А. Е. Панич - Ростов-на-Дону; Таганрог : Изд-во Южного федерального университета, 2017. - 158 с. - ISBN 978-5-9275-2542-3. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785927525423.html> (дата обращения: 13.06.2022). - Режим доступа : по подписке.

#### **Программное обеспечение и Интернет-ресурсы:**

1. Электронный каталог WEB-ОРАС Библиотеки ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России <http://katalog.dnmu.ru>
2. ЭБС «Консультант студента» <http://www.studmedlib.ru>
3. Научная электронная библиотека (НЭБ) eLIBRARY <http://elibrary.ru>
4. Научная электронная библиотека «КиберЛенинка» <https://cyberleninka.ru/>
5. PubMed <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>

#### **Законодательные и нормативно-правовые документы**

1. Конституция Российской Федерации;
2. Федеральный закон от 29.12.2012 № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации»;
3. Федеральный закон от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»;
4. Порядок организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования – программам ординатуры, утвержденный приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 19.11.2013 № 1258 (зарегистрировано в Минюсте России 28.01.2014, регистрационный № 31136);
5. Номенклатура медицинских организаций, утвержденная приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 06.08.2013 № 529н (зарегистрировано в Минюсте России 13.09.2013, регистрационный № 29950);
6. Перечень специальностей высшего образования – подготовки кадров высшей квалификации по программам ординатуры, утвержденный приказом Министерства

- образования и науки Российской Федерации от 12.09.2013 № 1061 (зарегистрировано в Минюсте России 14.10.2013, регистрационный № 30163);
7. Порядок проведения государственной итоговой аттестации по образовательным программам высшего образования – программам подготовки научно-педагогических кадров в аспирантуре (адъюнктуре), программам ординатуры, программам ассистентуры-стажировки, утвержденный приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 18.03.2016 № 227 (зарегистрировано в Минюсте России 11.04.2016, регистрационный № 41754);
  8. Порядок разработки примерных основных образовательных программ, проведения их экспертизы и ведения реестра примерных основных образовательных программ, утвержденный приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 28.05.2014 № 594 (зарегистрировано в Минюсте России 29.07.2014, регистрационный № 33335);
  9. Номенклатура должностей медицинских работников и фармацевтических работников, утвержденная приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 20.12.2012 № 1183н (зарегистрировано в Минюсте России 18.03.2013, регистрационный № 27723);
  10. Квалификационные требования к медицинским и фармацевтическим работникам с высшим образованием по направлению подготовки «Здравоохранение и медицинские науки», утвержденные приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 2.05.2023 № 206н (зарегистрировано в Минюсте России 23.10.2015, регистрационный № 39438);
  11. Порядок применения организациями, осуществляющими образовательную деятельность, электронного обучения, дистанционных образовательных технологий при реализации образовательных программ, утвержденный приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 23.08.2017 № 816 (зарегистрировано в Минюсте России 18.09.2017, регистрационный № 48226);
  12. Устав ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России;
  13. Правила приема в ординатуру ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России.

#### **11. Материально-техническое обеспечение дисциплины**

- учебные аудитории для занятий семинарского типа;
- учебные аудитории для текущего контроля и промежуточной аттестации: - компьютерный класс;
- помещение для самостоятельной работы обучающихся;
- ноутбуки, компьютеры, роутеры, принтеры, сканер, тематические стенды, диски с учебными материалами, типовыми наборами профессиональных моделей и результатов лабораторных и инструментальных исследований, доски, столы, стулья, кушетки;
- доступ к сети «Интернет», Wi-Fi обеспечение доступа в электронную информационно-образовательную среду (ЭИОС) и электронно-библиотечную систему (ЭБС) ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России.