

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Багрий Андрей Эдуардович

Должность: Проректор по последипломному образованию и региональному

развитию здравоохранения

Дата подписания: 17.01.2025 10:06:42

Уникальный программный ключ:

2b055d886c0fdf89a246aba9b1115cd9213c

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

Утверждаю

Проректор ФГБОУ ВО ДонГМУ  
Минздрава России по  
последипломному образованию и  
региональному развитию  
здравоохранения  
профессор А.Э. Багрий

« 29 » ноября 2024 г.



**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ**  
**Б1.Б5 ГЕНЕТИКА**  
**профессиональной программы подготовки кадров высшей квалификации**  
**в ординатуре по специальности**  
**31.08.30 Генетика**

Донецк 2024

## Разработчики программы

№ п/п	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность
1	Статинова 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 «Генетика» обсуждена на учебно-методическом заседании кафедры неврологии и медицинской генетики «18» ноября 2024 г., протокол № 3.1

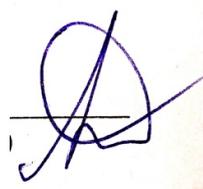
Зав. кафедрой неврологии  
и медицинской генетики  
д.м.н., профессор



Е.А. Статинова

Рабочая программа дисциплины «Генетика» рассмотрена на заседании методической комиссии ФНМФО «28» ноября 2024 г., протокол № 2

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



(подпись)

А.Э. Багрий

Рабочая программа дисциплины «Генетика» одобрена Советом ФНМФО «28» ноября 2024 г., протокол № 3

Председатель Ученого 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 федерального государственного образовательного стандарта высшего образования - подготовки кадров высшей квалификации по программам ординатуры по специальности 31.08.30 Генетика (квалификация: врач-генетик).

## 2. Цель и задачи учебной дисциплины.

**Цель:** подготовка квалифицированного врача-генетика, обладающего системой универсальных и профессиональных компетенций, способного и готового для самостоятельной профессиональной деятельности, способного осуществлять охрану здоровья граждан путем обеспечения оказания высококвалифицированной медицинской помощи в соответствии с установленными требованиями в сфере здравоохранения, в условиях специализированной, в том числе высокотехнологичной медицинской помощи.

### **Задачи:**

- формирование базовых, фундаментальных и специальных медицинских знаний по генетике;
- подготовка врача-генетика, обладающего клиническим мышлением, хорошо ориентирующегося в сложной патологии, имеющего углублённые знания смежных дисциплин;
- формирование навыков и умений в освоении новейших технологий и методик в сфере профессиональной деятельности;
- формирование, систематизации и структуризации знаний, расширение кругозора современных знаний в генетике;
- формирование навыков и умений ведения необходимой медицинской документации.

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

Дисциплина «Генетика» входит в обязательную часть Блока 1 «Дисциплины (модули)» учебного плана подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре.

## 4. Общая трудоемкость учебной дисциплины

Виды контактной и внеаудиторной работы	Всего часов
<b>Общий объем дисциплины</b>	1224/34,0 з.е.
Аудиторная работа	856
Лекций	106
Семинарских занятий	322
Практических занятий	428
Самостоятельная работа обучающихся	368

## 5. Результаты обучения

**Компетенции обучающегося, формируемые в результате освоения учебной дисциплины:**

<b>Категория компетенции</b>	<b>Код и наименование компетенции</b>	<b>Код и наименование индикатора достижения компетенции</b>
<b>Универсальные компетенции (УК)</b>		
Системное и критическое мышление	УК-1. Готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	<p>УК-1.1. Знать: УК-1.1.1. Общую, медицинскую и клиническую генетику и профессиональные источники информации, в т.ч. базы данных</p> <p>УК-1.2. Уметь: УК-1.2.1. пользоваться профессиональными источниками информации, анализировать полученную информацию (от диагноза к симптомам и от симптома(ов) – к диагнозу)</p> <p>УК-1.3. Владеть: УК-1.3.1. Технологией сравнительного анализа, дифференциально-диагностического поиска на основании данных обследования и использования профессиональных источников информации</p>
Командная работа и лидерство	УК-3. Готовность к участию в педагогической деятельности по программам среднего и высшего медицинского образования или среднего и высшего фармацевтического образования, а также по дополнительным профессиональным программам для лиц, имеющих среднее профессиональное или высшее образование, в порядке, установленном федеральным органом исполнительной власти, осуществляющим функции по выработке государственной политики и нормативно-правовому регулированию в сфере здравоохранения	<p>УК-3.1. Знать: УК-3.1.1. Общую и медицинскую генетику, основные закономерности наследования и реализации генетической информации в норме и при патологии, клинико- молекулярно-генетические характеристики частой наследственной и врожденной патологии, учебную и научную литературу, нормативно-правовые документы и интернет-ресурсы, необходимые в педагогическом процессе в рамках специальности</p> <p>УК-3.2. Уметь: УК-3.2.1. Пользоваться учебной и научной литературой, нормативно-правовыми документами, ИПДС и интернет-ресурсами в целях самообразования и постоянного повышения профессиональной квалификации, а также при подготовке к публичному представлению материала</p> <p>УК-3.3. Владеть: УК-3.3.1. Навыками представления материала (доклада, сообщения, клинического случая, разбора) в аудитории, ведения дискуссии на профессиональные темы</p>
<b>Профессиональные компетенции (ПК)</b>		
Оказание медицинской помощи пациентам по профилю «медицинская генетика» в профилактической деятельности:	ПК-1. 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>ПК-1.1. Знать: ПК-1.1.1. Методы ранней диагностики и профилактики наследственной и врожденной патологии: МГК, скрининговые программы, программы мониторинга ВПР, подходы к пресимптоматической, предимплантационной, пренатальной диагностике факторы риска возникновения ВПР и развития мультифакториальных состояний</p> <p>ПК-1.2. Уметь: ПК-1.2.1. Оценивать результаты скрининга (неонатального, перинатального и др.) - оценивать результаты мониторинга ВПР, оценивать результаты пресимптоматической, предимплантационной, пренатальной диагностики формировать на основании полученных результатов скрининга группы риска составлять план дальнейшего обследования, диспансеризации, лечения и реабилитации - осуществлять взаимодействие с другими службами здравоохранения с целью направления пациента на последующие лечение и реабилитацию, осуществлять</p>

		<p>просветительскую работу (подготовить сообщение на заданную тему)</p> <p>ПК-1.3. Владеть:          ПК-1.3.1. Основами физикального осмотра и оценки физического и психомоторного развития пациента, основами синдромологического анализа, основами комплексной оценки результатов лабораторных и инструментальных методов (в т.ч. молекулярно-генетических), основами ведения медицинской документации</p>
	<p>ПК-2. Готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения</p>	<p>ПК-2.1. Знать:          ПК-2.1.1. Минимальные диагностические признаки, позволяющие заподозрить наследственную патологию, сроки наблюдения за пациентами и членами их семей из групп риска по наследственной и врожденной патологии, сроки диспансерного наблюдения пациентов, галактоземией и др., методологию взаимодействия между различными службами системы здравоохранения и МГК</p> <p>ПК-2.2. Уметь:          ПК-2.2.1. Получать информацию о пациенте (анамнез), подтверждать и исключать наследственную и врожденную патологию, формировать группы риска, осуществлять взаимодействие с другими службами здравоохранения с целью дальнейшего обследования пациентов</p> <p>ПК-2.3. Владеть:          ПК-2.3.1. Основами физикального осмотра и оценки физического и психомоторного развития пациента, основами синдромологического анализа, основами ведения медицинской документации</p>
<p>в диагностической деятельности:</p>	<p>ПК-5. Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем</p>	<p>ПК-5.1. Знать:          ПК-5.1.1. Этиологию, патогенез, клиническую картину наследственной, врожденной и мультифакториальной патологий, современные подходы к классификации наследственной, врожденной и мультифакториальной патологии</p> <p>ПК-5.2. Уметь:          ПК-5.2.1. Определять и анализировать симптомы, синдромы, нозологические формы и группы на основе данных физикального осмотра, лабораторных и инструментальных методов, в т.ч. молекулярно-генетических - уметь пользоваться МКБ</p> <p>ПК-5.3. Владеть:          ПК-5.3.1. Основами синдромологического анализа, методологией дифференциальной диагностики при постановке диагноза наследственного или врожденного заболевания, технологией проведения рутинных методов генетического анализа</p>
<p>в лечебной деятельности:</p>	<p>ПК-6. Готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями</p>	<p>ПК-6.1. Знать:          ПК-6.1.1. Этиологию, патогенез, динамику клинической картины наследственных болезней, врожденной и мультифакториальной патологий, основные принципы терапии наследственных заболеваний</p> <p>ПК-6.2. Уметь:          ПК-6.2.1. Прогнозировать дальнейшее развитие болезни, составлять план обследования, оценивать результаты лабораторных и инструментальных методов, в т.ч. специальных молекулярно-генетических, рассчитать</p>

		<p>диетотерапию, обосновать тактику лечения и схему диспансеризации больного с наследственным заболеванием ребенка</p> <p>ПК-6.3. Владеть:  ПК-6.3.1. Основами физикального осмотра и оценки физического и психомоторного развития пациента, методикой выбора и взятия биологического материала для исследований, основами оценки эффективности проводимой терапии при ряде наследственных заболеваний</p>
	ПК-7. Готовность к оказанию медико-генетической помощи	<p>ПК-7.1. Знать:  ПК-7.1.1. Этиологию, патогенез, клиническую картину, методы диагностики и профилактики, лечения и реабилитации наследственных болезней, врожденной и мультифакториальной патологий, методы медицинской генетики, этических и деонтологических, а также правовых норм оказания медико-генетической помощи.</p> <p>ПК-7.2. Уметь:  ПК-7.2.1. Получать информацию о пациенте (анамнез), подтверждать и исключать наследственную и врожденную патологию, оценивать результаты лабораторных и инструментальных методов, в т.ч. специальных молекулярно-генетических, формировать группы риска, осуществлять взаимодействие с другими службами здравоохранения с целью дальнейшего обследования пациентов, составить план профилактики</p> <p>ПК-7.3. Владеть:  ПК-7.3.1. Клинико-генеалогическим методом, методикой расчета генетического риска, методикой установления типа наследования, алгоритмом постановки диагноза врожденного и наследственного заболевания, методикой медико-генетического консультирования, методикой разъяснения информации в доступной форме</p>
в реабилитационной деятельности:	ПК-9. Готовность к применению лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации	<p>ПК-9. Знать:  ПК-9.1. Методы лечения, профилактики и реабилитации при наследственной и врожденной патологии (показания, эффективность и т.п.), общественные реабилитационные организации</p> <p>ПК-9.2. Уметь:  ПК-9.2.1. Вести медицинскую документацию, осуществлять преемственность между ЛПУ - обосновать тактику лечения, рассчитать диетотерапию при ряде наследственных заболеваний</p> <p>ПК-9.3. Владеть:  ПК-9.3.1. Основами оценки эффективности проводимой терапии</p>
в психолого-педагогической деятельности:	ПК-10. Готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих	<p>ПК-10.1. Знать:  ПК-10.1.1. Основные закономерности наследования и реализации генетической информации в норме и при патологии, популяционную генетику, клинико-молекулярно-генетические и популяционные характеристики частой наследственной и врожденной патологии, учебную, научную, научно-популярную литературу, нормативно-правовые документы и интернет-ресурсы, принципы разработки образовательных блоков</p> <p>ПК-10.2. Уметь:  ПК-10.2.1. Анализировать информацию из разных источников,</p>

		<p>излагать профессиональную информацию на доступном для конкретного слушателя языке</p> <p>ПК-10.3. Владеть:  ПК10.3.1. Навыками представления материала (доклада, сообщения, клинического случая, разбора) в аудитории, ведения дискуссии на профессиональные темы, убеждения, разъяснения, разработки образовательного блока (этапа) при программах скрининга</p>
в организационно-управленческой деятельности:	ПК-11. Готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях	<p>ПК-11.1. Знать:  ПК-11.1.1. Общие вопросы организации медико-генетической службы в Российской Федерации (в том числе лабораторной), систему взаимодействия с больнично-поликлиническими учреждениями, родильными домами, системой медико-социальной экспертизы, другими врачами-специалистами, службами, организациями, в том числе страховыми компаниями, ассоциациями врачей и др.; формы планирования и отчетности своей работы;</p> <p>ПК-11.2. Уметь:  ПК-11.2.1. Оставлять план работы, составлять отчет о работе, вести учетно-отчетную документацию, осуществлять взаимодействие с другими службами здравоохранения</p> <p>ПК-11.3. Владеть:  ПК-11.3.1. Методикой организации потока пациентов, методикой расчета потребности в различных видах медико-генетического консультирования</p>
	ПК-12. Готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей	<p>ПК-12.1. Знать:  ПК-12.1.1. Правила оформления медицинской документации, заключений, выдачи справок и др.; методики сбора и медико-статистического анализа частоты и распространенности наследственной патологии, выявления факторов влияющих на изменение этих показателей; принципы мониторинга ВПР</p> <p>ПК-12.2. Уметь:  ПК-12.2.1. Анализировать медико-статистические показатели (доля наследственной и врожденной патологии в структуре патологии, смертности и т.п., причины колебаний показателей, региональных различий и др.)</p> <p>ПК-12.3. Владеть:  ПК-12.3.1. Популяционно-статистическими методами</p>

### В результате освоения дисциплины обучающийся должен

#### Знать:

- Конституцию Российской Федерации; законы и иные нормативные правовые акты Российской Федерации в сфере здравоохранения, защиты прав потребителей и санитарно-эпидемиологического благополучия населения; основы медико-социальной экспертизы; основные требования информационной безопасности в области генетики (включая этические, деонтологические и правовые нормы оказания медико-генетической помощи);
- общие вопросы организации медико-генетической службы в Российской Федерации (в том числе лабораторной) и за рубежом, систему взаимодействия со всеми службами практического здравоохранения (больнично-поликлиническими учреждениями, родильными домами, системой медико-социальной экспертизы, региональными и федеральными медико-генетическими службами, профильными кафедрами, другими

- врачами-специалистами, службами, организациями, в том числе страховыми компаниями, ассоциациями врачей и др.), включая просветительскую работу среди медицинских работников и населения;
- формы планирования и отчетности своей работы;
  - правила оформления медицинской документации, заключений, выдачи справок и др.;
  - методики сбора и медико-статистического анализа о частоте и распространенности наследственной патологии, выявления факторов влияющих на изменение этих показателей;
  - общую и медицинскую генетику (в т.ч. клиническую);
  - современную классификацию, этиологию, патогенез, клиническую картину, особенности течения и дифференциальную диагностику наиболее часто встречающихся синдромов врожденных пороков развития (в том числе хромосомных), моногенных болезней и мультифакторных состояний;
  - принципы расчета повторного генетического риска при различных формах наследственных заболеваний;
  - современные методы параклинической и лабораторной (в том числе и специальные генетические) диагностики основных врожденных, наследственных и наследственно обусловленных нозологических форм и патологических состояний;
  - показания к проведению цитогенетического, молекулярно-цитогенетического, молекулярно-генетического и биохимического обследования для различных категорий консультирующихся;
  - правила и способы получения биологического материала для проведения лабораторных и молекулярно-генетических исследований, необходимых для дифференциальной диагностики заболеваний;
  - методы консервирования, хранения и обезвреживания биологического материала;
  - влияние биологических факторов на результаты исследований;
  - принципы организации контроля качества лабораторных исследований; порядок и основные требования к его проведению;
  - современные методы и подходы к терапии наследственной и наследственно обусловленной патологии человека: основы генной и клеточной терапии, принципы диетотерапии при наследственных болезнях обмена, принципы таргетной противоопухолевой терапии и др.;
  - принципы оказания медико-генетической помощи (основы медико-генетического консультирования);
  - методы профилактики врожденной и наследственной патологии;
  - принципы и уровни мониторинга врожденной и наследственной патологии, принципы разработки профилактических мероприятий при выявлении тератогенных воздействий;
  - порядок санитарно-профилактического и лекарственного обеспечения больных с наследственной патологией;
  - основы тератогенеза, механизмы действия различных тератогенов (в том числе, лекарственных препаратов);
  - методы ранней и пресимптоматической диагностики, методы выявления и формирования групп риска по развитию врожденной и наследственной патологии, в том числе у плода и новорожденного;
  - принципы организации массового скрининга: 1) новорожденных на наследственные болезни обмена и нарушения слуха; 2) массового пренатального скрининга для выявления патологии плода, характеристику используемых методов;
  - принципы организации селективного скрининга, характеристику используемых методов;
  - показания и сроки беременности для проведения дородовой диагностики; методы дородовой диагностики;

- принципы диспансеризации пациентов и семей с наследственной патологией, подозрением на наследственные нарушения или их носительство; пациентов из группы риска по врожденной и наследственной патологии;
- принципы создания информационно-поисковых систем для диагностики наследственных болезней;
- психологические и морально-этические проблемы медико-генетического консультирования и пренатальной диагностики;
- вопросы реабилитации при наследственной патологии;
- основные принципы и подходы к терапии при наследственной патологии;
- основные задачи и методы повышения и совершенствования медико-генетической грамотности врачей различных специальностей и населения.

### **Уметь:**

- собрать информацию о состоянии здоровья консультирующегося (пациенте) и членах его семьи (составлять родословную, рассчитывать генетический риск и др.);
- оценить физическое и нервно-психическое развитие/состояние пациента;
- выполнить перечень работ и услуг для подтверждения или исключения диагноза наследственного заболевания: провести клинический осмотр, составить план обследования, расшифровать результаты анализов и разъяснить их (по предложенной ситуации);
- выполнить перечень работ и услуг по лечению наследственных болезней и врожденной патологии, в соответствии со стандартом медицинской помощи;
- выполнить перечень работ и услуг для профилактики манифестации клинических симптомов болезни, повторного случая рождения ребенка с врожденной или наследственной патологией в отягощенных семьях и возникновения наследственной и врожденной патологии у детей супружеских пар из группы риска и др.;
- вести необходимую медицинскую документацию;
- составлять план своей работы, отчет о работе медико-генетической консультации (кабинета) за год и проводить анализ этой работы;
- проводить анализ динамики частоты и распространенности врожденной и наследственной патологии в регионе;
- проводить анализ эффективности работы медико-генетической службы (медико-генетического консультирования, программ скрининга);
- осуществлять пропаганду медико-генетических знаний.

### **Владеть:**

- методами медицинской генетики (клинико-генеалогическим, близнецовым, популяционно-статистическим, основными методами лабораторной диагностики);
- методикой сбора и оценки генеалогического, антенатального, перинатального, постнатального анамнеза, анамнеза жизни пациента и анамнеза заболевания с определением факторов риска возникновения заболевания;
- методикой оценки генетического риска;
- алгоритмом постановки диагноза врожденного и наследственного заболевания (синдромологический подход, дифференциальная диагностика), в том числе с использованием ИПДС;
- методикой медико-генетического консультирования;
- методикой оценки лабораторных и функциональных методов обследования пациента с наследственной (предположительно наследственной) патологией;
- ведением медицинской документации.

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

- Сбор информации о больных и здоровых членах семьи на основании опроса, осмотра и имеющихся медицинских документов.
- Провести объективное обследование пробанда по органам и системам, осмотр родителей и других родственников.
- Диагностировать синдромы, требующие оказания неотложной помощи, установления ее объемов и последовательности.
- Направлять на специальные исследования (биохимическое, цитогенетическое, молекулярно – генетическое, ультразвуковое и др.).
- Устанавливать предварительный диагноз и проводить дифференциальную диагностику наследственных болезней.
- Выявлять индивидов с повышенным риском развития мультифакториальных заболеваний.
- Определять показания для направления на консультацию к врачам других специальностей.
- Обосновать тактику лечения больного с наследственным заболеванием (на дому, в детском специализированном учреждении, стационаре).
- Оценивать результаты лабораторных и специальных методов диагностики наследственных болезней.
- Оформлять медицинскую документацию и направление для медико – генетического консультирования.
- Обследовать больного на выявление наследственной патологии, распознавать общие проявления наследственной патологии, диагностировать врожденные морфогенетические варианты, правильно использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного.
- Проводить профилактические мероприятия, направленные на предупреждение наследственных и врожденных заболеваний, снижение частоты широко распространенных заболеваний мультифакториальной природы.

## 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	Всего часов	В том числе				Формируемые компетенции	Используемые образовательные технологии, способы и методы обучения	Формы текущего и рубежного контроля успеваемости
			Лекции	Семинарские занятия	Практические занятия	Самостоятельная работа			
<b>Б1.Б5</b>	<b>ГЕНЕТИКА</b>	<b>1224</b>	<b>106</b>	<b>322</b>	<b>428</b>	<b>368</b>	<b>УК-1, 3; ПК-1, 2, 5-7, 9-12</b>	<b>ПЛ,СЗ,КПЗ,Кл.С,СР</b>	<b>Т,ПР,ЗС</b>
	Генетика (1 год)	900	82	204	378	236	УК-1, 3; ПК-1, 2, 5-7, 9-12		
<i>Раздел 1</i>	<i>Проблемы социальной гигиены в медицинской генетике. Организация медико-генетической помощи населению.</i>	72	6	16	30	20	<i>УК-3, ПК- 10, ПК-11, ПК-12</i>	<i>ПЛ,СЗ,КПЗ,Кл.С,СР</i>	<i>Т,ПР,ЗС</i>
<b>1.1</b>	<b>Проблемы социальной гигиены в медицинской генетике. Медицинская статистика и проблемы демографии. Этика и деонтология в медицинской генетике.</b>	<b>36</b>	<b>2</b>	<b>8</b>	<b>16</b>	<b>10</b>			
1.1.1	Проблемы социальной гигиены в медицинской генетике. Социальные аспекты медицинской генетики.	9	1	2	4	2			
1.1.2	Медицинская статистика и проблемы демографии.	9		2	4	3			
1.1.3	Этические вопросы при медико-генетическом консультировании.	9	1	2	4	2			
1.1.4	Этические вопросы при рекомендации, проведении пренатальной диагностики и массового скрининга новорожденных.	9		2	4	3			
<b>1.2</b>	<b>Организация помощи больным с наследственной патологией и их семьям. Вопросы трудовой экспертизы больных с наследственной и врожденной патологией</b>	<b>36</b>	<b>4</b>	<b>8</b>	<b>14</b>	<b>10</b>			
1.2.1	Организация помощи больным с наследственной патологией и их семьям.	9	1	2	4	2			
1.2.2	Принципы организации медико-генетической помощи	9	1	2	3	3			

1.2.3	Организация неонатального скрининга на фенилкетонурию, гипотиреоз, адреногенитальный синдром, муковисцидоз, галактоземию. Организация пренатальной диагностики наследственных болезней и пренатального скрининга на ВПР и хромосомные болезни.	9	1	2	4	2			
1.2.4	Вопросы трудовой экспертизы больных с наследственной и врожденной патологией	9	1	2	3	3			
<b>Раздел 2</b>	<b>Общая и медицинская генетика.</b>	<b>108</b>	<b>10</b>	<b>24</b>	<b>46</b>	<b>28</b>	<b>УК-1, УК-3, ПК-7, ПК- 10, ПК-12</b>	<b>ПЛ,СЗ,КПЗ,Кл.С,СР</b>	<b>Т,ПР,ЗС</b>
<b>2.1</b>	<b>История развития и становления генетики как науки. Молекулярные основы наследственности. Цитологические основы наследственности.</b>	<b>36</b>	<b>4</b>	<b>8</b>	<b>14</b>	<b>10</b>	<b>УК-1, УК-3, ПК-7, ПК- 10, ПК-12</b>	<b>ПЛ,СЗ,КПЗ,Кл.С,СР</b>	<b>Т,ПР,ЗС</b>
2.1.1	История развития и становления генетики как науки Молекулярные основы наследственности. Роль нуклеиновых кислот.	9	1	2	4	2			
2.1.2	Структура гена. Транскрипция. Аппарат трансляции. Митохондриальный геном. Рекомбинация. Генная инженерия.	9	1	2	3	3			
2.1.3	Цитологические основы наследственности. Роль ядра и цитоплазмы в наследственности. Структурно-функциональная организация хромосом.	9	1	2	4	2			
2.1.4	Современные представления о нормальном кариотипе человека. Нормальный полиморфизм хромосом у человека. Основные механизмы возникновения хромосомной патологии.	9	1	2	3	3			
<b>2.2</b>	<b>Гены и признаки. Изменчивость.</b>	<b>36</b>	<b>4</b>	<b>8</b>	<b>16</b>	<b>8</b>	<b>УК-1, УК-3, ПК-7, ПК- 10, ПК-12</b>	<b>ПЛ,СЗ,КПЗ,Кл.С,СР</b>	<b>Т,ПР,ЗС</b>
2.2.1	Гены и признаки. Законы передачи наследственных признаков. Взаимодействие неаллельных генов. Формирование признака: Влияние среды; Пенетрантность и экспрессивность. Плейотропия. Генокопии. Фенокопии.	9	1	2	4	2			
2.2.2	Ненаследственная форма изменчивости	9	1	2	4	2			
2.2.3	Мутационная изменчивость и мутагенез.	9	1	2	4	2			
2.2.4	Репарация ДНК. Репаративные системы. Дефекты системы репарации и болезни, связанные с ними.	9	1	2	4	2			
<b>2.3</b>	<b>Генетика индивидуального развития. Методы медицинской генетики (изучения наследственности человека).</b>	<b>36</b>	<b>2</b>	<b>8</b>	<b>16</b>	<b>10</b>	<b>УК-1, УК-3, ПК-7, ПК- 10, ПК-12</b>	<b>ПЛ,СЗ,КПЗ,Кл.С,СР</b>	<b>Т,ПР,ЗС</b>

2.3.1	Генетика индивидуального развития. Человек как объект генетических исследований. Биосоциальная природа человека.	9	1	2	4	2			
2.3.2	Синдромологический анализ. Клинико-генеалогический анализ.	9		2	4	3			
2.3.3	Методы популяционной генетики. Молекулярно-генетические методы.	9	1	2	4	2			
2.3.4	Биохимические методы исследования. Цитогенетические методы исследования.	9		2	4	3			
<b>Раздел 3</b>	<b>Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней.</b>	<b>504</b>	<b>46</b>	<b>114</b>	<b>212</b>	<b>132</b>	<b>УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК- 5, ПК-6, ПК-7</b>	<b>ПЛ,СЗ,КПЗ,Кл.С,СР</b>	<b>Т,ПР,ЗС</b>
<b>3.1</b>	<b>Наследственность и патология.</b>	<b>36</b>	<b>2</b>	<b>8</b>	<b>16</b>	<b>10</b>	<b>УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК- 5, ПК-6, ПК-7</b>	<b>ПЛ,СЗ,КПЗ,Кл.С,СР</b>	<b>Т,ПР,ЗС</b>
3.1.1	Этиология и патогенез наследственной патологии: Общая характеристика наследственных болезней. Классификация наследственных болезней. Типы наследования.	9	1	2	4	2			
3.1.2	Классификация наследственных болезней. Типы наследования.	9		2	4	3			
3.1.3	Семиотика наследственных болезней. Принципы диагностики наследственных болезней.	9	1	2	4	2			
3.1.4	Принципы лечения наследственных болезней и болезней с наследственным предрасположением.	9		2	4	3			
<b>3.2</b>	<b>Врожденные аномалии развития.</b>	<b>18</b>	<b>2</b>	<b>4</b>	<b>6</b>	<b>6</b>	<b>УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК- 5, ПК-6, ПК-7</b>	<b>ПЛ,СЗ,КПЗ,Кл.С,СР</b>	<b>Т,ПР,ЗС</b>
3.2.1	Врожденные аномалии развития. Клинические проявления действия тератогенных факторов. Ошибки морфогенеза.	9	1	2	3	3			
3.2.2	Классификация врожденных аномалий в зависимости от: времени воздействия в процессе онтогенеза, причинно-следственных отношений, множественности поражения.	9	1	2	3	3			
<b>3.3</b>	<b>Хромосомные болезни.</b>	<b>54</b>	<b>4</b>	<b>12</b>	<b>26</b>	<b>12</b>	<b>УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК- 5, ПК-6, ПК-7</b>	<b>ПЛ,СЗ,КПЗ,Кл.С,СР</b>	<b>Т,ПР,ЗС</b>
3.3.1	Хромосомные болезни: общая характеристика.	9	1	2	4	2			
3.3.2	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями в системе половых хромосом.	9	1	2	4	2			
3.3.3	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями аутосом.	9		2	5	2			

3.3.4	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных со структурными перестройками хромосом – микроцитогенетические синдромы.	9		2	5	2			
3.3.5	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с повышенной нестабильностью хромосом.	9	1	2	4	2			
3.3.6	Представления о возможных связях патогенеза отдельных заболеваний с родительским типом наследования хромосомных перестроек. Понятие о геномном импринтинге.	9	1	2	4	2			
<b>3.4</b>	<b>Моногенные формы наследственных болезней (патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции).</b>	<b>324</b>	<b>34</b>	<b>74</b>	<b>132</b>	<b>84</b>	<b>УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК- 5, ПК-6, ПК-7</b>	<b>ПЛ,СЗ,КПЗ,Кл.С,СР</b>	<b>Т,ПР,ЗС</b>
3.4.1	<i>Наследственные болезни обмена: общая характеристика (этиология и патогенез, классификации, распространенность). Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность</i>	216	22	48	88	58			
3.4.1.1	Уровни диагностики наследственных болезней обмена (исследование дефектного гена, анализ аномального белкового продукта, анализ блокированной метаболической цепи, оценка клинических проявлений). Принципы лечения наследственных болезней обмена	9		2		7			
3.4.1.2	Наследственные болезни обмена аминокислот. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Гиперфенилаланинемия, тирозинемия Алкаптонурия Нарушение цикла мочевины и обмена серосодержащих аминокислот	9	1	2	4	2			
3.4.1.3	Наследственные болезни обмена органических кислот. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Нарушения обмена органических кислот с разветвленной боковой цепью: клиника, метаболические нарушения, лабораторная диагностика, лечение и прогноз.	9	1	2	4	2			
3.4.1.4	Наследственные болезни обмена углеводов. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Нарушение обмена галактозы: клинико-генетическая характеристика галактоземии, метаболические нарушения при галактоземии, лабораторная диагностика галактоземии (подходы к массовому скринингу галактоземии, ДНК-диагностика галактоземии).	9	1	2	4	2			

3.4.1.5	Нарушение обмена фруктозы: клиника, метаболические нарушения, лабораторная диагностика, лечение и прогноз.	9	1	2	4	2			
3.4.1.6	Болезни накопления гликогена: клинико-генетическая характеристика (печеночные формы (недостаточность глюкозо-6-фосфатазы), мышечные формы, 2генерализованные формы).	9		2		7			
3.4.1.7	Витаминзависимые состояния: общая характеристика, принципы диагностики, лечение. Недостаточность биотинзависимых карбоксилаз Недостаточность абсорбции и метаболизма кобаламина и фолата.	9	1	2	4	2			
3.4.1.8	Нарушения обмена липидов: общая клиническая характеристика, принципы диагностики, лечение. Недостаточность аполипопротеина В. Гипертриглицеридемии. Гипотриглицеридемии. Нарушения метаболизма липопротеина высокой плотности. Семейная гиперхолестеролемия.	9	1	2	4	2			
3.4.1.9	Нарушения обмена пуринов и пиримидинов: общая клиническая характеристика, принципы диагностики, лечение. Недостаточность гипоксантингуанинфосфорибозилтрансферазы. Недостаточность аденозиндезаминазы.	9	1	2	4	2			
3.4.1.10	Нарушение транспорта и утилизации металлов. Болезнь Вильсона-Коновалова. Болезнь Менкеса.	9	1	2	4	2			
3.4.1.11	Нарушение обмена порфиринов и синтеза гемма: общая клиническая характеристика, принципы диагностики, лечение. Порфирии: печеночные и эритропоэтические формы. Нарушение синтеза желчных кислот.	9	1	2	4	2			
3.4.1.12	Нарушение синтеза и действия гормонов: общая характеристика, диагностика, Лечение.	9	1	2	4	2			
3.4.1.13	Нарушение функции крови и кроветворной ткани. Общая характеристика. Диагностика. Лечение.	9	1	2	4	2			
3.4.1.14	Нарушения мембранного транспорта (каналопатии): общая характеристика, диагностика, лечение.	9	1	2	4	2			
3.4.1.15	Нарушения обмена клеточных органелл. Нарушение энергетического обмена в митохондриях: Общая клиническая характеристика, метаболические нарушения, принципы диагностики (лабораторная диагностика), лечение и прогноз.	9	1	2	4	2			

3.4.1.16	Нарушение пируватдегидрогеназного комплекса и цикла трикарбоновых кислот. Нарушения окисления жирных кислот.	9	1	2	4	2			
3.4.1.17	Нарушение энергетического обмена в митохондриях: неонатальные и инфантильные формы: синдром Пирсона, синдром Вольфрама, кетоацидотическая форма.	9	1	2	4	2			
3.4.1.18	Нарушение энергетического обмена в митохондриях: взрослые формы: MERRF, MELAS, LHON, синдром Кернс-Сейра.	9	1	2	4	2			
3.4.1.19	Лизосомные болезни: общая характеристика, критерии лизосомных болезней, особенности накапливающихся субстратов, лабораторная диагностика, лечение.	9	1	2	4	2			
3.4.1.20	Сфинголипидозы: метахроматическая лейкодистрофия. Лейкодистрофия Крабе. Болезнь Гоше. Болезнь Ниманна-Пика. Болезнь Фабри. Фукозидоз. Аспартилглюкозаминурия.	9	1	2	4	2			
3.4.1.21	Пероксисомные болезни: общая характеристика, нарушения функции пероксисом, диагностика, лечение.	9	1	2	4	2			
3.4.1.22	Наследственные иммунодефициты: общая характеристика, диагностика, лечение.	9	1	2	4	2			
3.4.1.23	Нарушение формирования соединительной ткани: общая характеристика, диагностика, лечение.	9	1	2	4	2			
3.4.1.24	Кишечные дисахаридозы: общая характеристика, диагностика, лечение. Непереносимость лактозы. Непереносимость сахарозы.	9	1	2	4	2			
3.4.2	<i>Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением:</i>	108	12	26	44	26			
3.4.2.1	- физического развития (нанизм, гигантизм, макро- и микросомия).	9	1	2	4	2			
3.4.2.2	- кожи, волос, подкожной клетчатки, ногтей (ангидротическая и гипогидротическая эктодермальная дисплазии)	9	1	2	4	2			
3.4.2.3	- костно-суставной системы	9	1	2	4	2			
3.4.2.4	- сердечно-сосудистой системы	9	1	2	4	2			
3.4.2.5	- пищеварительной системы	9	1	2	4	2			
3.4.2.6	- эндокринной системы	9	1	2	4	2			
3.4.2.7	- мочеполовой системы	9	1	2	4	2			
3.4.2.8	- органа зрения	9	1	2	4	2			

3.4.2.9	- органа слуха	9	1	4	2	2			
3.4.2.10	Нервно-мышечной системы. Болезни, обусловленные экспансией тринуклеотидных повторов (Хорея Гентингтона, спиноцереbellарные атаксии, атаксия Фридрейха). Наследственные спастические параличи (болезнь Штрюмпеля). Торсионная мышечная дистония.	9	1	2	2	4			
3.4.2.11	Проксимальные спинальные амиотрофии, типы 1-3. Наследственные моторно- сенсорные нейропатии	9	1	2	4	2			
3.4.2.12	Поясно-конечностные мышечные дистрофии (в т.ч. Миодистрофия Дюшенна-Бекера. Миопатия Эрба. Миопатия Ландузи-Дежерина).	9	1	2	4	2			
<b>3.5</b>	<b>Болезни с наследственным предрасположением</b>	<b>36</b>	<b>2</b>	<b>8</b>	<b>16</b>	<b>10</b>	<b>УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК- 5, ПК-6, ПК-7</b>	<b>ПЛ,СЗ,КПЗ,Кл.С,СР</b>	<b>Т,ПР,ЗС</b>
3.5.1	Болезни с наследственным предрасположением: общая клинико-генетическая характеристика. Доказательство роли генетических и средовых факторов в происхождении мультифакториальных болезней.	9	1	2	4	2			
3.5.2	Этиологическая гетерогенность и клинический полиморфизм мультифакториальных болезней. Вклад главного гена в происхождение мультифакториальных болезней.	9		2	4	3			
3.5.3	Методы генетического анализа мультифакториальных болезней и генетические модели исследования (статистические: непрерывная изменчивость (генетика количественных признаков), генетика качественных признаков (неменделирующих); молекулярно-генетические методы).	9	1	2	4	2			
3.5.4	Картирование главных генов. Ассоциации мультифакториальных болезней. Бронхиальная астма. Гипертоническая болезнь. Сахарный диабет. Боковой амиотрофический склероз.	9		2	4	3			
<b>3.6</b>	<b>Современные представления о механизмах канцерогенеза.</b>	<b>36</b>	<b>2</b>	<b>8</b>	<b>16</b>	<b>10</b>	<b>УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК- 5, ПК-6, ПК-7</b>	<b>ПЛ,СЗ,КПЗ,Кл.С,СР</b>	<b>Т,ПР,ЗС</b>
3.6.1	Современные представления о механизмах канцерогенеза. Генетический контроль развития и дифференцировки клеток.	9	1	2	4	2			
3.6.2	Понятие об онкогенах и о генах-супрессорах опухолевого роста. Геномный импринтинг и канцерогенез.	9		2	4	3			
3.6.3	Моногенные и мультифакториальные формы злокачественных новообразований.	9	1	2	4	2			

3.6.4	Информационные ресурсы: информационно-поисковые диагностические системы. Базы данных. Базы данных системы интернет.	9		2	4	3			
<b>Раздел 4</b>	<b>Лабораторные методы диагностики наследственных болезней.</b>	<b>216</b>	<b>20</b>	<b>50</b>	<b>90</b>	<b>56</b>	<b>ПК-1, ПК-5, ПК-6, ПК-7</b>	<b>ПЛ,СЗ,КПЗ,Кл.С,СР</b>	<b>Т,ПР,ЗС</b>
<b>4.1</b>	<b>Цитогенетические методы диагностики.</b>	<b>36</b>	<b>2</b>	<b>8</b>	<b>16</b>	<b>10</b>	<b>ПК-1, ПК-5, ПК-6, ПК-7</b>	<b>ПЛ,СЗ,КПЗ,Кл.С,СР</b>	<b>Т,ПР,ЗС</b>
4.1.1	Цитогенетические методы диагностики: исследование полового хроматина: определение X-хроматина (телец Барра) в образцах клеточного материала. Определение Y-хроматина (F-телец) в образцах клеточного материала. Показания к проведению X- и Y-телец полового хроматина. Ограничения метода.	9	1	2	4	2			
4.1.2	Кариотипирование. Условия культивирования биологического материала и особенности обработки клеточных культур для получения хромосомных препаратов Методы окрашивания препаратов метафазных хромосом. Идентификация метафазных хромосом человека.	9		2	4	3			
4.1.3	Терминология и символы обозначения аномалий (числовых и структурны) кариотипа человека. Принципы цитогенетического анализа полных (регулярных) и мозаичных форм аномалий кариотипа. Протокол хромосомного анализа, составление заключения по его данным. Методы окрашивания препаратов прометафазных (раннеметафазных) хромосом: показания.	9	1	2	4	2			
4.1.4	Молекулярно-цитогенетические методы диагностики хромосомной патологии с применением хромосом-специфических ДНК-зондов. Метод выявления ломкой (фрагильной) X-хромосомы (особенности проведения).	9		2	4	3			
<b>4.2</b>	<b>Биохимические методы диагностики наследственных болезней.</b>	<b>36</b>	<b>2</b>	<b>8</b>	<b>16</b>	<b>10</b>	<b>ПК-1, ПК-5, ПК-6, ПК-7</b>	<b>ПЛ,СЗ,КПЗ,Кл.С,СР</b>	<b>Т,ПР,ЗС</b>
4.2.1	Биохимические методы диагностики наследственных болезней: общая характеристика: показания к использованию, преимущества и недостатки.	9	1	2	4	2			
4.2.2	Характеристика биологического материала – свойства, правила сбора и хранения: мочи, крови (в т.ч. получение плазмы, сыворотки, отдельных фракций клеточных элементов), материала биопсии, плодного материала.	9		2	4	3			

4.2.3	Контроль качества (КК) лабораторных исследований: внутрिलाбораторный КК (контрольные материалы, контроль воспроизводимости, контроль правильности); методы, не требующие контрольных материалов; межлабораторный КК (статистическая обработка результатов, оценка отдельных лабораторий, международный КК).	9	1	2	4	2			
4.2.4	Качественные пробы, выполняемые с мочой.	9		2	4	3			
4.3	<b>Общая характеристика физико-химических (количественных) методов.</b>	54	4	12	26	12	<i>ПК-1, ПК-5, ПК-6, ПК-7</i>	ПЛ,СЗ,КПЗ,Кл.С,СР	Т,ПР,ЗС
4.3.1	Теоретические основы и принципы использования биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена на конкретных примерах: аминокислоты; структурные белки; ферменты; углеводы; липиды и липопротеины.	9	1	2	4	2			
4.3.2	Теоретические основы и принципы использования биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена на конкретных примерах: цикл лимонной кислоты как общий конечный путь окисления аминокислот, углеводов и жиров	9	1	2	4	2			
4.3.3	Теоретические основы и принципы использования биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена на конкретных примерах: гормоны; витамины; электролитный, водный, кислотно-щелочной баланс	9		2	5	2			
4.3.4	Теоретические основы и принципы использования биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена на конкретных примерах: метаболические процессы клеточных органелл (митохондрии)	9		2	5	2			
4.3.5	Теоретические основы и принципы использования биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена на конкретных примерах: метаболические процессы клеточных органелл (лизосомы)	9	1	2	4	2			
4.3.6	Теоретические основы и принципы использования биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена на конкретных примерах: метаболические процессы клеточных органелл (пероксисомы)	9	1	2	4	2			

<b>4.4</b>	<b>Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней.</b>	<b>54</b>	<b>4</b>	<b>12</b>	<b>26</b>	<b>12</b>	<i>ПК-1, ПК-5, ПК-6, ПК-7</i>	ПЛ,СЗ,КПЗ,Кл.С,СР	Т,ПР,ЗС
4.4.1	Физико-химические основы проведения ДНК-диагностики: характеристика используемых ферментов (ДНК-полимеразы, ДНК-зависимые РНК-полимеразы, лигазы, киназы, фосфатазы, нуклеазы, протеолитические ферменты) и реактивов.	9	1	2	4	2			
4.4.2	Биологический материал, используемый в ДНК-диагностике: условия взятия, хранения, транспортировки. Проблема загрязнения материала.	9	1	2	4	2			
4.4.3	Оснащение, условия работы и техника-безопасности при проведении молекулярно-генетических исследований.	9		2	5	2			
4.4.4	Методы получения и обработки нуклеиновых кислот.	9		2	5	2			
4.4.5	Методы поиска, выделения и идентификации определенных фрагментов ДНК.	9	1	2	4	2			
4.4.6	Методы выявления мутаций: качественный и количественный анализ.	9	1	2	4	2			
<b>4.5</b>	<b>Показания и области применения ДНК-диагностики</b>	<b>18</b>	<b>2</b>	<b>4</b>	<b>6</b>	<b>6</b>	<i>ПК-1, ПК-5, ПК-6, ПК-7</i>	ПЛ,СЗ,КПЗ,Кл.С,СР	Т,ПР,ЗС
4.5.1	Пренатальная ДНК- диагностика, пресимптоматическая ДНК-диагностика, диагностика гетерозиготного носительства генов наследственных болезней	9	1	2	3	3			
4.5.2	Судебная экспертиза, популяционный скрининг, ДНК-диагностика в онкологии, ДНК-диагностика в кардиологии и др.	9	1	2	3	3			
<b>4.6</b>	<b>Картирование и скрининг генома</b>	<b>18</b>	<b>2</b>	<b>4</b>	<b>6</b>	<b>6</b>	<i>ПК-1, ПК-5, ПК-6, ПК-7</i>	ПЛ,СЗ,КПЗ,Кл.С,СР	Т,ПР,ЗС
	<b>Промежуточная аттестация</b>	<b>9</b>			<b>9</b>				<b>Зачет с оценкой</b>
	<b>Генетика (2 год)</b>	<b>252</b>	<b>24</b>	<b>68</b>	<b>50</b>	<b>132</b>	<i>УК-1,3; ПК-1, 2, 5-7, 9-12</i>		
<i>Раздел 5</i>	<i>Профилактика и лечение наследственных болезней.</i>	<i>252</i>	<i>24</i>	<i>118</i>	<i>50</i>	<i>132</i>	<i>ПК-1, ПК-2, ПК-6, ПК-7, ПК-9, ПК-10, ПК-12</i>	ПЛ,СЗ,КПЗ,Кл.С,СР	Т,ПР,ЗС
5.1	Основные принципы, методы и уровни (гаметический, презиготический, пренатальный, постнатальный) профилактики наследственной и врожденной патологии.	9	2	1	2	4			
5.2	Медико- генетическое консультирование. Историческая справка. Роль С. Н. Давиденкова в организации медико-генетического консультирования в России.	9		5		4			

5.3	Функции и задачи медико-генетических консультаций: медицинские (диагностические, профилактические), социально-психологические, организационные, образовательные (в т.ч. на современном этапе). Ретро- и проспективное медико-генетическое консультирование.	9		3	2	4			
5.4	Определение медико-генетического прогноза потомства. Принципы расчета генетического риска при моногенной патологии с различными типами наследования (при наличии и отсутствии данных о генотипах родителей и родственников).	9	2	1	2	4			
5.5	Определение медико-генетического прогноза потомства. Принципы расчета генетического риска при хромосомных болезнях (структурных и числовых нарушениях, при мозаицизме); мультифакториальных заболеваниях; кровнородственных браках. Генетический прогноз при мутагенных воздействиях.	9		3	2	4			
5.6	Эффективность медико-генетического консультирования: уровень понимания медико-генетического заключения; социальные факторы, влияющие на принятие решения.	9	2		2	4			
5.7	Мониторинг врожденных аномалий развития: принципы организации, методология, эффективность. Профилактика болезней с наследственным предрасположением.	9		3	2	4			
5.8	Подходы к сбору данных: когортный подход, клинический подход (по обращаемости), подход case-control.	9	2	1	2	4			
5.9	Статистическая обработка материала: величина исходной частоты врожденных аномалий развития (base-line), статистические технологии. Частота врожденных аномалий развития. Принципы обнаружения новых тератогенов. Выявление гетерозигот наследственных болезней обмена.	9		1	2	6			
5.10	Профилактика болезней с наследственным предрасположением. Принципы медико-генетического консультирования при мультифакториальных болезнях.	9	2	3	2	2			
5.11	Профилактика болезней с наследственным предрасположением. Принципы диспансеризации семей с мультифакториальными болезнями. Формирование групп риска для диспансерного учета. Подходы к индивидуальной профилактике заболеваний.	9		1	2	6			

5.12	Преко́нцепционная профилактика. Показания и формирование групп риска беременных женщин. Методы преко́нцепционной профилактики. Терапия акушерской патологии, в т.ч. санация очагов инфекции у родителей, устранение потенциальных тератогенов и мутагенов, синхронизация репродуктивных процессов.	18	2	8	2	6			
5.13	Преко́нцепционная профилактика при моногенной патологии и врожденных пороках развития, в т.ч. диетотерапия. Эффективность преко́нцепционной профилактики. Предимплантационная диагностика.	9		1	2	6			
5.14	Пренатальная диагностика. Показания и методология проведения. Значение пренатальной диагностики в снижении уровня наследственной и врожденной патологии. Методы.	9	2	1	2	4			
5.15	Неинвазивные методы диагностики: УЗИ-диагностика (эхография), разрешающая способность, сроки.	9	2	1	2	4			
5.16	Неинвазивные методы диагностики: сывороточные маркеры матери (альфа-фетопротеин, хорионический гонадотропин, неконъюгированный эстриол).	9		1	2	6			
5.17	Неинвазивные методы диагностики: тестирование клеток плода в крови матери.	9		1	2	6			
5.18	Инвазивные методы: биопсия хориона, амниоцентез, кордоцентез, биопсия тканей плода, - показания и противопоказания, осложнения, методология (в т.ч. сроки беременности), возможные ошибки и их причины.	18	2	10	2	4			
5.19	Скрининг, как метод профилактики наследственной патологии.	9	2		2	4			
5.20	Программы массового и селективного скрининга, этапы, методы, требования к проведению. Контроль качества и эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственной и врожденной патологии. Региональные и этнические особенности программ.	9			2	6			
5.21	Неонатальный биохимический скрининг: программы массового скрининга новорожденных, гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземия и адреногенитальный синдром.	9			2	6			
5.22	Скрининг на гетерозиготное носительство: талассемии, врожденная тугоухость	9	2		2	4			
5.23	Пренатальный скрининг врожденной патологии с использованием неинвазивных методов диагностики, принципы.	9			2	6			

5.24	Лечение: основные принципы и подходы. Генотерапия	9	2		2	4			
5.25	Лечение: основные принципы и подходы. Клеточная терапия.	9			2	6			
5.26	Лечение: основные принципы и подходы. Лечение наследственных болезней обмена (в т.ч. фенилкетонурии, гипотиреоза, галактоземии, адреногенитального синдрома, муковисцидоза).	9			2	6			
	<b>Промежуточная аттестация</b>	<b>9</b>			<b>9</b>		<b>УК-1,3; ПК-1, 2, 5-7, 9-12</b>		<b>Зачет с оценкой</b>
	<b>ВСЕГО:</b>	<b>1124</b>	<b>106</b>	<b>322</b>	<b>428</b>	<b>368</b>			

**В данной таблице использованы следующие сокращения:**

<b>ПЛ</b>	проблемная лекция	<b>Пр.</b>	оценка освоения практических навыков (умений)
<b>КПЗ</b>	клиническое практическое занятие	<b>ЗС</b>	решение ситуационных задач
<b>СЗ</b>	семинарское занятие	<b>Кл.С</b>	анализ клинических случаев
<b>СР</b>	самостоятельная работа обучающихся	<b>Т</b>	тестирование

## 7. Рекомендуемые образовательные технологии.

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

- лекция-визуализация;
- проблемная лекция;
- семинарское занятие;
- клиническое практическое занятие;
- анализ клинических случаев;
- 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 с оценкой)* проводится в соответствии с утверждённым Положением о промежуточной аттестации обучающихся при освоении профессиональных программ подготовки кадров высшей квалификации в ординатуре в ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России.

**Промежуточная аттестация проводится в два этапа:**

- комплексный тестовый контроль знаний;
- практически-ориентированный этап, включающий собеседование, по вопросам результатов курации пациента, решению предложенных ситуационных задач, актуальным вопросам профильной специальности.

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

Оценка результатов освоения дисциплины проводится в соответствии с утверждённой Инструкцией по оцениванию учебной деятельности слушателей ФНМФО 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 слушателей ФНМФО ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России.

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

#### Пример тестовых заданий

1. ДЛЯ ОПРЕДЕЛЕНИЯ ЗАВИСИМОСТИ ФЕНОТИПА ОТ ГЕНОТИПА И УСЛОВИЙ ВНЕШНЕЙ СРЕДЫ ПРИМЕНЯЮТ \_\_\_\_\_ МЕТОД

- А. генеалогический
- Б. цитогенетический
- В. популяционно-статистический
- Г. \*близнецовый

2. ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННОГО ХАРАКТЕРА ПРИЗНАКА, ТИПА НАСЛЕДОВАНИЯ, ЗАКОНОМЕРНОСТИ МУТИРОВАНИЯ И ОПРЕДЕЛЕНИЯ ВЕРОЯТНОСТИ ГЕНЕТИЧЕСКИХ СОБЫТИЙ ПРИМЕНЯЮТ \_\_\_\_\_ МЕТОД

- А. цитогенетический

- Б. популяционно-статистический
- В. \*генеалогический
- Г. близнецовый

### Образцы ситуационных заданий

1. Женщина (пробанд), страдает ахондроплазией. Мать, дед и прадед больны, а отец и другие их дети здоровы. Дед по линии имеет здоровую и больную сестер, у которой здоровый сын.

#### Вопросы:

1. Какой метод диагностики поможет в определении типа наследования заболевания?
2. Какой тип наследования заболевания?
3. Какова вероятность рождения у пробанда здорового ребенка, если женщина выйдет замуж за здорового мужчину?

#### Эталоны ответов:

1. Клинико-генеалогический метод
2. Аутосомно-доминантный тип наследования
3. Вероятность рождения здорового ребенка 50%

2. Двоюродные сибсы – муж и жена здоровы, дочь больная атаксией Фридрейха. Родные сибсы – мать мужа и отец жены здоровы. Общие дядя и бабушка здоровы, а дед страдал атаксией. Все остальные родственники со стороны отца мужа и матери жены здоровы.

#### Вопросы:

1. Какой тип наследования заболевания?
2. Какова вероятность рождения у пробанда больного ребенка, если дочь выйдет замуж за здорового мужчину, у которого отец болел атаксией Фридрейха?

#### Эталоны ответов:

1. Аутосомно-рецессивный тип наследования
2. Вероятность рождения больного ребенка 50%

## 9. Учебно-методическое обеспечение дисциплины:

### 9.1. Тематический план лекций 1-й год обучения

№ п/п	Наименование лекции	Трудоёмкость (акад.час)
	Генетика (1 год)	82
<i>Раздел 1</i>	<i>Проблемы социальной гигиены в медицинской генетике. Организация медико-генетической помощи населению.</i>	6
1.1	Проблемы социальной гигиены в медицинской генетике. Медицинская статистика и проблемы демографии. Этика и деонтология в медицинской генетике.	2
1.1.1	Проблемы социальной гигиены в медицинской генетике. Социальные аспекты медицинской генетики.	1
1.1.2	Медицинская статистика и проблемы демографии.	
1.1.3	Этические вопросы при медико-генетическом консультировании.	1
1.1.4	Этические вопросы при рекомендации, проведении пренатальной диагностики и массового скрининга новорожденных.	
1.2	Организация помощи больным с наследственной патологией и их семьям. Вопросы трудовой экспертизы больных с наследственной и врожденной патологией	4

1.2.1	Организация помощи больным с наследственной патологией и их семьям.	1
1.2.2	Принципы организации медико-генетической помощи	1
1.2.3	Организация неонатального скрининга на фенилкетонурию, гипотиреоз, adrenogenitalный синдром, муковисцидоз, галактоземия. Организация пренатальной диагностики наследственных болезней и пренатального скрининга на ВПР и хромосомные болезни.	1
1.2.4	Вопросы трудовой экспертизы больных с наследственной и врожденной патологией	1
<b>Раздел 2</b>	<b>Общая и медицинская генетика.</b>	<b>10</b>
<b>2.1</b>	<b>История развития и становления генетики как науки. Молекулярные основы наследственности. Цитологические основы наследственности.</b>	<b>4</b>
2.1.1	История развития и становления генетики как науки Молекулярные основы наследственности. Роль нуклеиновых кислот.	1
2.1.2	Структура гена. Транскрипция. Аппарат трансляции. Митохондриальный геном. Рекомбинация. Генная инженерия.	1
2.1.3	Цитологические основы наследственности. Роль ядра и цитоплазмы в наследственности. Структурно-функциональная организация хромосом.	1
2.1.4	Современные представления о нормальном кариотипе человека. Нормальный полиморфизм хромосом у человека. Основные механизмы возникновения хромосомной патологии.	1
<b>2.2</b>	<b>Гены и признаки. Изменчивость.</b>	<b>4</b>
2.2.1	Гены и признаки. Законы передачи наследственных признаков. Взаимодействие неаллельных генов. Формирование признака: Влияние среды; Пенетрантность и экспрессивность. Плейотропия. Генокопии. Фенокопии.	1
2.2.2	Ненаследственная форма изменчивости	1
2.2.3	Мутационная изменчивость и мутагенез.	1
2.2.4	Репарация ДНК. Репаративные системы. Дефекты системы репарации и болезни, связанные с ними.	1
<b>2.3</b>	<b>Генетика индивидуального развития. Методы медицинской генетики (изучения наследственности человека).</b>	<b>2</b>
2.3.1	Генетика индивидуального развития. Человек как объект генетических исследований. Биосоциальная природа человека.	1
2.3.2	Синдромологический анализ. Клинико-генеалогический анализ.	
2.3.3	Методы популяционной генетики. Молекулярно-генетические методы.	1
2.3.4	Биохимические методы исследования. Цитогенетические методы исследования.	
<b>Раздел 3</b>	<b>Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней.</b>	<b>46</b>
<b>3.1</b>	<b>Наследственность и патология.</b>	<b>2</b>
3.1.1	Этиология и патогенез наследственной патологии: Общая характеристика наследственных болезней. Классификация наследственных болезней. Типы наследования.	1
3.1.2	Классификация наследственных болезней. Типы наследования.	
3.1.3	Семиотика наследственных болезней. Принципы диагностики наследственных болезней.	1
3.1.4	Принципы лечения наследственных болезней и болезней с наследственным предрасположением.	
<b>3.2</b>	<b>Врожденные аномалии развития.</b>	<b>2</b>
3.2.1	Врожденные аномалии развития. Клинические проявления действия тератогенных факторов. Ошибки морфогенеза.	1
3.2.2	Классификация врожденных аномалий в зависимости от: времени воздействия в процессе онтогенеза, причинно-следственных отношений, множественности поражения.	1
<b>3.3</b>	<b>Хромосомные болезни.</b>	<b>4</b>
3.3.1	Хромосомные болезни: общая характеристика.	1
3.3.2	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями в системе половых хромосом.	1
3.3.3	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями аутосом.	

3.3.4	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных со структурными перестройками хромосом – микроцитогенетические синдромы.	
3.3.5	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с повышенной нестабильностью хромосом.	1
3.3.6	Представления о возможных связях патогенеза отдельных заболеваний с родительским типом наследования хромосомных перестроек. Понятие о геномном импринтинге.	1
<b>3.4</b>	<b>Моногенные формы наследственных болезней (патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции).</b>	<b>34</b>
3.4.1	<i>Наследственные болезни обмена: общая характеристика (этиология и патогенез, классификации, распространенность). Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность</i>	22
3.4.1.1	Уровни диагностики наследственных болезней обмена (исследование дефектного гена, анализ аномального белкового продукта, анализ блокированной метаболической цепи, оценка клинических проявлений). Принципы лечения наследственных болезней обмена	
3.4.1.2	Наследственные болезни обмена аминокислот. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Гиперфенилаланинемия, тирозинемия Алкаптонурия Нарушение цикла мочевины и обмена серосодержащих аминокислот	1
3.4.1.3	Наследственные болезни обмена органических кислот. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Нарушения обмена органических кислот с разветвленной боковой цепью: клиника, метаболические нарушения, лабораторная диагностика, лечение и прогноз.	1
3.4.1.4	Наследственные болезни обмена углеводов. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Нарушение обмена галактозы: клинико-генетическая характеристика галактоземии, метаболические нарушения при галактоземии, лабораторная диагностика галактоземии (подходы к массовому скринингу галактоземии, ДНК-диагностика галактоземии).	1
3.4.1.5	Нарушение обмена фруктозы: клиника, метаболические нарушения, лабораторная диагностика, лечение и прогноз.	1
3.4.1.6	Болезни накопления гликогена: клинико-генетическая характеристика (печеночные формы (недостаточность глюкозо-6-фосфатазы), мышечные формы, 2 генерализованные формы).	
3.4.1.7	Витаминзависимые состояния: общая характеристика, принципы диагностики, лечение. Недостаточность биотинзависимых карбоксилаз Недостаточность абсорбции и метаболизма кобаламина и фолата.	1
3.4.1.8	Нарушения обмена липидов: общая клиническая характеристика, принципы диагностики, лечение. Недостаточность аполипопротеина В. Гипертриглицеридемии. Гипотриглицеридемии. Нарушения метаболизма липопротеина высокой плотности. Семейная гиперхолестеролемиа.	1
3.4.1.9	Нарушения обмена пуринов и пиримидинов: общая клиническая характеристика, принципы диагностики, лечение. Недостаточность гипоксантингуанинфосфорибозилтрансферазы. Недостаточность аденозиндезаминазы.	1
3.4.1.10	Нарушение транспорта и утилизации металлов. Болезнь Вильсона- Коновалова. Болезнь Менкеса.	1
3.4.1.11	Нарушение обмена порфиринов и синтеза гемма: общая клиническая характеристика, принципы диагностики, лечение. Порфирии: печеночные и эритропоэтические формы. Нарушение синтеза желчных кислот.	1
3.4.1.12	Нарушение синтеза и действия гормонов: общая характеристика, диагностика, Лечение.	1
3.4.1.13	Нарушение функции крови и кроветворной ткани. Общая характеристика. Диагностика. Лечение.	1
3.4.1.14	Нарушения мембранного транспорта (каналопатии): общая характеристика, диагностика, лечение.	1
3.4.1.15	Нарушения обмена клеточных органелл. Нарушение энергетического обмена в митохондриях: Общая клиническая характеристика, метаболические нарушения, принципы диагностики (лабораторная диагностика), лечение и прогноз.	1
3.4.1.16	Нарушение пируватдегидрогеназного комплекса и цикла трикарбоновых кислот. Нарушения окисления жирных кислот.	1

3.4.1.17	Нарушение энергетического обмена в митохондриях: неонатальные и инфантильные формы: синдром Пирсона, синдром Вольфрама, кетоацидотическая форма.	1
3.4.1.18	Нарушение энергетического обмена в митохондриях: взрослые формы: MERRF, MELAS, LHON, синдром Кернс-Сейра.	1
3.4.1.19	Лизосомные болезни: общая характеристика, критерии лизосомных болезней, особенности накапливающихся субстратов, лабораторная диагностика, лечение.	1
3.4.1.20	Сфинголипидозы: метахроматическая лейкодистрофия. Лейкодистрофия Крабе. Болезнь Гоше. Болезнь Ниманна-Пика. Болезнь Фабри. Фукозидоз. Аспартилглюкозаминурия.	1
3.4.1.21	Пероксисомные болезни: общая характеристика, нарушения функции пероксисом, диагностика, лечение.	1
3.4.1.22	Наследственные иммунодефициты: общая характеристика, диагностика, лечение.	1
3.4.1.23	Нарушение формирования соединительной ткани: общая характеристика, диагностика, лечение.	1
3.4.1.24	Кишечные дисахаридозы: общая характеристика, диагностика, лечение. Непереносимость лактозы. Непереносимость сахарозы.	1
3.4.2	<i>Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением:</i>	12
3.4.2.1	- физического развития (наннизм, гигантизм, макро- и микросомия).	1
3.4.2.2	- кожи, волос, подкожной клетчатки, ногтей (ангидротическая и гипогидротическая эктодермальная дисплазия)	1
3.4.2.3	- костно-суставной системы	1
3.4.2.4	- сердечно-сосудистой системы	1
3.4.2.5	- пищеварительной системы	1
3.4.2.6	- эндокринной системы	1
3.4.2.7	- мочеполовой системы	1
3.4.2.8	- органа зрения	1
3.4.2.9	- органа слуха	1
3.4.2.10	Нервно-мышечной системы. Болезни, обусловленные экспансией тринуклеотидных повторов (Хорея Гентингтона, спиноцеребеллярные атаксии, атаксия Фридрейха). Наследственные спастические параплегии (болезнь Штрюмпеля). Горсионная мышечная дистония.	1
3.4.2.11	Проксимальные спинальные амиотрофии, типы 1-3. Наследственные моторно-сенсорные нейропатии	1
3.4.2.12	Поясно-конечностные мышечные дистрофии (в т.ч. Миодистрофия Дюшенна-Бекера. Миопатия Эрба. Миопатия Ландузи-Дежерина).	1
<b>3.5</b>	<b>Болезни с наследственным предрасположением</b>	<b>2</b>
3.5.1	Болезни с наследственным предрасположением: общая клинико-генетическая характеристика. Доказательство роли генетических и средовых факторов в происхождении мультифакториальных болезней.	1
3.5.2	Этиологическая гетерогенность и клинический полиморфизм мультифакториальных болезней. Вклад главного гена в происхождение мультифакториальных болезней.	
3.5.3	Методы генетического анализа мультифакториальных болезней и генетические модели исследования (статистические: непрерывная изменчивость (генетика количественных признаков), генетика качественных признаков (неменделирующих); молекулярно-генетические методы).	1
3.5.4	Картирование главных генов. Ассоциации мультифакториальных болезней. Бронхиальная астма. Гипертоническая болезнь. Сахарный диабет. Боковой амиотрофический склероз.	
<b>3.6</b>	<b>Современные представления о механизмах канцерогенеза.</b>	<b>2</b>
3.6.1	Современные представления о механизмах канцерогенеза. Генетический контроль развития и дифференцировки клеток.	1
3.6.2	Понятие об онкогенах и о генах-супрессорах опухолевого роста. Геномный импринтинг и канцерогенез.	
3.6.3	Моногенные и мультифакториальные формы злокачественных новообразований.	1
3.6.4	Информационные ресурсы: информационно-поисковые диагностические системы. Базы данных. Базы данных системы интернет.	
<b>Раздел 4</b>	<b>Лабораторные методы диагностики наследственных болезней.</b>	<b>20</b>
<b>4.1</b>	<b>Цитогенетические методы диагностики.</b>	<b>2</b>

4.1.1	Цитогенетические методы диагностики: исследование полового хроматина: определение X-хроматина (телец Барра) в образцах клеточного материала. Определение Y-хроматина (F-телец) в образцах клеточного материала. Показания к проведению X- и Y-телец полового хроматина. Ограничения метода.	1
4.1.2	Кариотипирование. Условия культивирования биологического материала и особенности обработки клеточных культур для получения хромосомных препаратов Методы окрашивания препаратов метафазных хромосом. Идентификация метафазных хромосом человека.	
4.1.3	Терминология и символы обозначения аномалий (числовых и структурных) кариотипа человека. Принципы цитогенетического анализа полных (регулярных) и мозаичных форм аномалий кариотипа. Протокол хромосомного анализа, составления заключения по его данным. Методы окрашивания препаратов прометафазных (раннеметафазных) хромосом: показания.	1
4.1.4	Молекулярно-цитогенетические методы диагностики хромосомной патологии с применением хромосом-специфических ДНК-зондов. Метод выявления ломкой (фрагильной) X-хромосомы (особенности проведения).	
<b>4.2</b>	<b>Биохимические методы диагностики наследственных болезней.</b>	<b>2</b>
4.2.1	Биохимические методы диагностики наследственных болезней: общая характеристика: показания к использованию, преимущества и недостатки.	1
4.2.2	Характеристика биологического материала – свойства, правила сбора и хранения: мочи, крови (в т.ч. получение плазмы, сыворотки, отдельных фракций клеточных элементов), материала биопсии, плодного материала.	
4.2.3	Контроль качества (КК) лабораторных исследований: внутрилабораторный КК (контрольные материалы, контроль воспроизводимости, контроль правильности); методы, не требующие контрольных материалов; межлабораторный КК (статистическая обработка результатов, оценка отдельных лабораторий, международный КК).	1
4.2.4	Качественные пробы, выполняемые с мочой.	
<b>4.3</b>	<b>Общая характеристика физико-химических (количественных) методов.</b>	<b>4</b>
4.3.1	Теоретические основы и принципы использования биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена на конкретных примерах: аминокислоты; структурные белки; ферменты; углеводы; липиды и липопротеины.	1
4.3.2	Теоретические основы и принципы использования биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена на конкретных примерах: цикл лимонной кислоты как общий конечный путь окисления аминокислот, углеводов и жиров	1
4.3.3	Теоретические основы и принципы использования биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена на конкретных примерах: гормоны; витамины; электролитный, водный, кислотно-щелочной баланс	
4.3.4	Теоретические основы и принципы использования биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена на конкретных примерах: метаболические процессы клеточных органелл (митохондрии)	
4.3.5	Теоретические основы и принципы использования биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена на конкретных примерах: метаболические процессы клеточных органелл (лизосомы)	1
4.3.6	Теоретические основы и принципы использования биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена на конкретных примерах: метаболические процессы клеточных органелл (пероксисомы)	1
<b>4.4</b>	<b>Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней.</b>	<b>4</b>
4.4.1	Физико-химические основы проведения ДНК-диагностики: характеристика используемых ферментов (ДНК-полимеразы, ДНК-зависимые РНК-полимеразы, лигазы, киназы, фосфатазы, нуклеазы, протеолитические ферменты) и реактивов.	1
4.4.2	Биологический материал, используемый в ДНК-диагностике: условия взятия, хранения, транспортировки. Проблема загрязнения материала.	1
4.4.3	Оснащение, условия работы и техника-безопасности при проведении молекулярно-генетических исследований.	
4.4.4	Методы получения и обработки нуклеиновых кислот.	
4.4.5	Методы поиска, выделения и идентификации определенных фрагментов ДНК.	1
4.4.6	Методы выявления мутаций: качественный и количественный анализ.	1
<b>4.5</b>	<b>Показания и области применения ДНК-диагностики</b>	<b>2</b>

4.5.1	Пренатальная ДНК- диагностика, пресимптоматическая ДНК-диагностика, диагностика гетерозиготного носительства генов наследственных болезней	1
4.5.2	Судебная экспертиза, популяционный скрининг, ДНК-диагностика в онкологии, ДНК-диагностика в кардиологии и др.	1
4.6	<b>Картирование и скрининг генома</b>	<b>2</b>
	<b>Всего:</b>	<b>82</b>

### Тематический план лекций 2-й год обучения

№ п/п	Наименование лекции	Трудоёмкость (акад.час)	
		Семинары	Практические занятия
<b>5</b>	<b>Профилактика и лечение наследственных болезней.</b>	<b>24</b>	
5.1	Основные принципы, методы и уровни (гаметический, презиготический, пренатальный, постнатальный) профилактики наследственной и врожденной патологии.	2	
5.4	Определение медико-генетического прогноза потомства. Принципы расчета генетического риска при моногенной патологии с различными типами наследования (при наличии и отсутствии данных о генотипах родителей и родственников).	2	
5.6	Эффективность медико-генетического консультирования: уровень понимания медико-генетического заключения; социальные факторы, влияющие на принятие решения.	2	
5.8	Подходы к сбору данных: когортный подход, клинический подход (по обращаемости), подход case-control.	2	
5.10	Профилактика болезней с наследственным предрасположением. Принципы медико-генетического консультирования при мультифакториальных болезнях.	2	
5.12	Преконцепционная профилактика. Показания и формирование групп риска беременных женщин. Методы прекоцепционной профилактики. Терапия акушерской патологии, в т.ч. санация очагов инфекции у родителей, устранение потенциальных тератогенов и мутагенов, синхронизация репродуктивных процессов.	2	
5.14	Пренатальная диагностика. Показания и методология проведения. Значение пренатальной диагностики в снижении уровня наследственной и врожденной патологии. Методы.	2	
5.15	Неинвазивные методы диагностики: УЗИ-диагностика (эхография), разрешающая способность, сроки.	2	
5.18	Инвазивные методы: биопсия хориона, амниоцентез, кордоцентез, биопсия тканей плода, - показания и противопоказания, осложнения, методология (в т.ч. сроки беременности), возможные ошибки и их причины.	2	
5.19	Скрининг, как метод профилактики наследственной патологии.	2	
5.22	Скрининг на гетерозиготное носительство: талассемии, врожденная тугоухость	2	
5.24	Лечение: основные принципы и подходы. Генотерапия	2	
	<b>Всего:</b>	<b>24</b>	

### 9.2. Тематический план практических и семинарских занятий 1-й год обучения

№ п/п	Наименование разделов и дисциплин	Трудоёмкость (акад.час)	
		Семинары	Практические занятия
<b>1</b>	<b>Проблемы социальной гигиены в медицинской генетике. Организация медико-генетической помощи населению.</b>	<b>16</b>	<b>30</b>
<b>1.1</b>	<b>Проблемы социальной гигиены в медицинской генетике. Медицинская статистика и проблемы демографии. Этика и деонтология в медицинской генетике.</b>	<b>8</b>	<b>16</b>
1.1.1	Проблемы социальной гигиены в медицинской генетике. Социальные аспекты медицинской генетики.	2	4
1.1.2	Медицинская статистика и проблемы демографии.	2	4
1.1.3	Этические вопросы при медико-генетическом консультировании.	2	4
1.1.4	Этические вопросы при рекомендации, проведении пренатальной диагностики и массового скрининга новорожденных.	2	4

<b>1.2</b>	<b>Организация помощи больным с наследственной патологией и их семьям. Вопросы трудовой экспертизы больных с наследственной и врожденной патологией</b>	<b>8</b>	<b>14</b>
1.2.1	Организация помощи больным с наследственной патологией и их семьям.	2	4
1.2.2	Принципы организации медико-генетической помощи	2	3
1.2.3	Организация неонатального скрининга на фенилкетонурию, гипотиреоз, адреногенитальный синдром, муковисцидоз, галактоземию. Организация пренатальной диагностики наследственных болезней и пренатального скрининга на ВПР и хромосомные болезни.	2	4
1.2.4	Вопросы трудовой экспертизы больных с наследственной и врожденной патологией	2	3
<b>2</b>	<b>Общая и медицинская генетика.</b>	<b>24</b>	<b>46</b>
<b>2.1</b>	<b>История развития и становления генетики как науки. Молекулярные основы наследственности. Цитологические основы наследственности.</b>	<b>8</b>	<b>14</b>
2.1.1	История развития и становления генетики как науки Молекулярные основы наследственности. Роль нуклеиновых кислот.	2	4
2.1.2	Структура гена. Транскрипция. Аппарат трансляции. Митохондриальный геном. Рекомбинация. Генная инженерия.	2	3
2.1.3	Цитологические основы наследственности. Роль ядра и цитоплазмы в наследственности. Структурно-функциональная организация хромосом.	2	4
2.1.4	Современные представления о нормальном кариотипе человека. Нормальный полиморфизм хромосом у человека. Основные механизмы возникновения хромосомной патологии.	2	3
<b>2.2</b>	<b>Гены и признаки. Изменчивость.</b>	<b>8</b>	<b>16</b>
2.2.1	Гены и признаки. Законы передачи наследственных признаков. Взаимодействие неаллельных генов. Формирование признака: Влияние среды; Пенетрантность и экспрессивность. Плейотропия. Генокопии. Фенокопии.	2	4
2.2.2	Ненаследственная форма изменчивости	2	4
2.2.3	Мутационная изменчивость и мутагенез.	2	4
2.2.4	Репарация ДНК. Репаративные системы. Дефекты системы репарации и болезни, связанные с ними.	2	4
<b>2.3</b>	<b>Генетика индивидуального развития. Методы медицинской генетики (изучения наследственности человека).</b>	<b>8</b>	<b>16</b>
2.3.1	Генетика индивидуального развития. Человек как объект генетических исследований. Биосоциальная природа человека.	2	4
2.3.2	Синдромологический анализ. Клинико-генеалогический анализ.	2	4
2.3.3	Методы популяционной генетики. Молекулярно-генетические методы.	2	4
2.3.4	Биохимические методы исследования. Цитогенетические методы исследования.	2	4
<b>3</b>	<b>Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней.</b>	<b>114</b>	<b>212</b>
<b>3.1</b>	<b>Наследственность и патология.</b>	<b>8</b>	<b>16</b>
3.1.1	Этиология и патогенез наследственной патологии: Общая характеристика наследственных болезней. Классификация наследственных болезней. Типы наследования.	2	4
3.1.2	Классификация наследственных болезней. Типы наследования.	2	4
3.1.3	Семиотика наследственных болезней. Принципы диагностики наследственных болезней.	2	4
3.1.4	Принципы лечения наследственных болезней и болезней с наследственным предрасположением.	2	4
<b>3.2</b>	<b>Врожденные аномалии развития.</b>	<b>4</b>	<b>6</b>
3.2.1	Врожденные аномалии развития. Клинические проявления действия тератогенных факторов. Ошибки морфогенеза.	2	3

3.2.2	Классификация врожденных аномалий в зависимости от: времени воздействия в процессе онтогенеза, причинно-следственных отношений, множественности поражения.	2	3
<b>3.3</b>	<b>Хромосомные болезни.</b>	<b>12</b>	<b>26</b>
3.3.1	Хромосомные болезни: общая характеристика.	2	4
3.3.2	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями в системе половых хромосом.	2	4
3.3.3	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями аутосом.	2	5
3.3.4	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных со структурными перестройками хромосом – микроцитогенетические синдромы.	2	5
3.3.5	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с повышенной нестабильностью хромосом.	2	4
3.3.6	Представления о возможных связях патогенеза отдельных заболеваний с родительским типом наследования хромосомных перестроек. Понятие о геномном импринтинге.	2	4
<b>3.4</b>	<b>Моногенные формы наследственных болезней (патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции).</b>	<b>74</b>	<b>132</b>
3.4.1	<i>Наследственные болезни обмена: общая характеристика (этиология и патогенез, классификации, распространенность). Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность</i>	48	88
3.4.1.1	Уровни диагностики наследственных болезней обмена (исследование дефектного гена, анализ аномального белкового продукта, анализ блокированной метаболической цепи, оценка клинических проявлений). Принципы лечения наследственных болезней обмена	2	
3.4.1.2	Наследственные болезни обмена аминокислот. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Гиперфенилаланинемия, тирозинемия Алкаптонурия Нарушение цикла мочевины и обмена серосодержащих аминокислот	2	4
3.4.1.3	Наследственные болезни обмена органических кислот. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Нарушения обмена органических кислот с разветвленной боковой цепью: клиника, метаболические нарушения, лабораторная диагностика, лечение и прогноз.	2	4
3.4.1.4	Наследственные болезни обмена углеводов. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Нарушение обмена галактозы: клинико-генетическая характеристика галактоземии, метаболические нарушения при галактоземии, лабораторная диагностика галактоземии (подходы к массовому скринингу галактоземии, ДНК-диагностика галактоземии).	2	4
3.4.1.5	Нарушение обмена фруктозы: клиника, метаболические нарушения, лабораторная диагностика, лечение и прогноз.	2	4
3.4.1.6	Болезни накопления гликогена: клинико-генетическая характеристика (печеночные формы (недостаточность глюкозо-6-фосфатазы), мышечные формы, 2генерализованные формы).	2	
3.4.1.7	Витаминзависимые состояния: общая характеристика, принципы диагностики, лечение. Недостаточность биотинзависимых карбоксилаз Недостаточность абсорбции и метаболизма кобаламина и фолата.	2	4
3.4.1.8	Нарушения обмена липидов: общая клиническая характеристика, принципы диагностики, лечение. Недостаточность аполипопротеина В. Гипертриглицеридемии. Гипотриглицеридемии. Нарушения метаболизма липопротеина высокой плотности. Семейная гиперхолестеролемия.	2	4
3.4.1.9	Нарушения обмена пуринов и пиримидинов: общая клиническая характеристика, принципы диагностики, лечение. Недостаточность гипоксантингуанинфосфорибозилтрансферазы. Недостаточность аденозиндезаминазы.	2	4
3.4.1.10	Нарушение транспорта и утилизации металлов. Болезнь Вильсона-Коновалова. Болезнь Менкеса.	2	4
3.4.1.11	Нарушение обмена порфиринов и синтеза гемма: общая клиническая характеристика, принципы диагностики, лечение. Порфирии:	2	4

	печеночные и эритропоэтические формы. Нарушение синтеза желчных кислот.		
3.4.1.12	Нарушение синтеза и действия гормонов: общая характеристика, диагностика, Лечение.	2	4
3.4.1.13	Нарушение функции крови и кроветворной ткани. Общая характеристика. Диагностика. Лечение.	2	4
3.4.1.14	Нарушения мембранного транспорта (каналопатии): общая характеристика, диагностика, лечение.	2	4
3.4.1.15	Нарушения обмена клеточных органелл. Нарушение энергетического обмена в митохондриях: Общая клиническая характеристика, метаболические нарушения, принципы диагностики (лабораторная диагностика), лечение и прогноз.	2	4
3.4.1.16	Нарушение пируватдегидрогеназного комплекса и цикла трикарбоновых кислот. Нарушения окисления жирных кислот.	2	4
3.4.1.17	Нарушение энергетического обмена в митохондриях: неонатальные и инфантильные формы: синдром Пирсона, синдром Вольфрама, кетоацидотическая форма.	2	4
3.4.1.18	Нарушение энергетического обмена в митохондриях: взрослые формы: MERRF, MELAS, LHON, синдром Кернс-Сейра.	2	4
3.4.1.19	Лизосомные болезни: общая характеристика, критерии лизосомных болезней, особенности накапливающихся субстратов, лабораторная диагностика, лечение.	2	4
3.4.1.20	Сфинголипидозы: метахроматическая лейкодистрофия. Лейкодистрофия Крабе. Болезнь Гоше. Болезнь Ниманна-Пика. Болезнь Фабри. Фукозидоз. Аспартилглюкозаминурия.	2	4
3.4.1.21	Пероксисомные болезни: общая характеристика, нарушения функции пероксисом, диагностика, лечение.	2	4
3.4.1.22	Наследственные иммунодефициты: общая характеристика, диагностика, лечение.	2	4
3.4.1.23	Нарушение формирования соединительной ткани: общая характеристика, диагностика, лечение.	2	4
3.4.1.24	Кишечные дисахаридозы: общая характеристика, диагностика, лечение. Непереносимость лактозы. Непереносимость сахарозы.	2	4
3.4.2	<i>Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением:</i>	26	44
3.4.2.1	- физического развития (нанизм, гигантизм, макро- и микросомия).	2	4
3.4.2.2	- кожи, волос, подкожной клетчатки, ногтей (ангидротическая и гипогидротическая эктодермальная дисплазии)	2	4
3.4.2.3	- костно-суставной системы	2	4
3.4.2.4	- сердечно-сосудистой системы	2	4
3.4.2.5	- пищеварительной системы	2	4
3.4.2.6	- эндокринной системы	2	4
3.4.2.7	- мочеполовой системы	2	4
3.4.2.8	- органа зрения	2	4
3.4.2.9	- органа слуха	4	2
3.4.2.10	Нервно-мышечной системы. Болезни, обусловленные экспансией тринуклеотидных повторов (Хорея Гентингтона, спиноцеребеллярные атаксии, атаксия Фридрейха). Наследственные спастические параличи (болезнь Штрюмпеля). Торсионная мышечная дистония.	2	2
3.4.2.11	Проксимальные спинальные амиотрофии, типы 1-3. Наследственные моторно- сенсорные нейропатии	2	4
3.4.2.12	Поясно-конечностные мышечные дистрофии (в т.ч. Миодистрофия Дюшенна-Бекера. Миопатия Эрба. Миопатия Ландузи-Дежерина).	2	4
<b>3.5</b>	<b>Болезни с наследственным предрасположением</b>	<b>8</b>	<b>16</b>
3.5.1	Болезни с наследственным предрасположением: общая клинико-генетическая характеристика. Доказательство роли генетических и средовых факторов в происхождении мультифакториальных болезней.	2	4
3.5.2	Этиологическая гетерогенность и клинический полиморфизм мультифакториальных болезней. Вклад главного гена в происхождение мультифакториальных болезней.	2	4

3.5.3	Методы генетического анализа мультифакториальных болезней и генетические модели исследования (статистические: непрерывная изменчивость (генетика количественных признаков), генетика качественных признаков (неменделирующих); молекулярно-генетические методы).	2	4
3.5.4	Картирование главных генов. Ассоциации мультифакториальных болезней. Бронхиальная астма. Гипертоническая болезнь. Сахарный диабет. Боковой амиотрофический склероз.	2	4
<b>3.6</b>	<b>Современные представления о механизмах канцерогенеза.</b>	<b>8</b>	<b>16</b>
3.6.1	Современные представления о механизмах канцерогенеза. Генетический контроль развития и дифференцировки клеток.	2	4
3.6.2	Понятие об онкогенах и о генах-супрессорах опухолевого роста. Геномный импринтинг и канцерогенез.	2	4
3.6.3	Моногенные и мультифакториальные формы злокачественных новообразований.	2	4
3.6.4	Информационные ресурсы: информационно-поисковые диагностические системы. Базы данных. Базы данных системы интернет.	2	4
<b>4</b>	<b>Лабораторные методы диагностики наследственных болезней.</b>	<b>50</b>	<b>90</b>
<b>4.1</b>	<b>Цитогенетические методы диагностики.</b>	<b>8</b>	<b>16</b>
4.1.1	Цитогенетические методы диагностики: исследование полового хроматина: определение X-хроматина (телец Барра) в образцах клеточного материала. Определение Y-хроматина (F-телец) в образцах клеточного материала. Показания к проведению X- и Y-телец полового хроматина. Ограничения метода.	2	4
4.1.2	Кариотипирование. Условия культивирования биологического материала и особенности обработки клеточных культур для получения хромосомных препаратов. Методы окрашивания препаратов метафазных хромосом. Идентификация метафазных хромосом человека.	2	4
4.1.3	Терминология и символы обозначения аномалий (числовых и структурных) кариотипа человека. Принципы цитогенетического анализа полных (регулярных) и мозаичных форм аномалий кариотипа. Протокол хромосомного анализа, составление заключения по его данным. Методы окрашивания препаратов прометафазных (раннеметафазных) хромосом: показания.	2	4
4.1.4	Молекулярно-цитогенетические методы диагностики хромосомной патологии с применением хромосом-специфических ДНК-зондов. Метод выявления ломкой (фрагильной) X-хромосомы (особенности проведения).	2	4
<b>4.2</b>	<b>Биохимические методы диагностики наследственных болезней.</b>	<b>8</b>	<b>16</b>
4.2.1	Биохимические методы диагностики наследственных болезней: общая характеристика: показания к использованию, преимущества и недостатки.	2	4
4.2.2	Характеристика биологического материала – свойства, правила сбора и хранения: мочи, крови (в т.ч. получение плазмы, сыворотки, отдельных фракций клеточных элементов), материала биопсии, плодного материала.	2	4
4.2.3	Контроль качества (КК) лабораторных исследований: внутрилабораторный КК (контрольные материалы, контроль воспроизводимости, контроль правильности); методы, не требующие контрольных материалов; межлабораторный КК (статистическая обработка результатов, оценка отдельных лабораторий, международный КК).	2	4
4.2.4	Качественные пробы, выполняемые с мочой.	2	4
<b>4.3</b>	<b>Общая характеристика физико-химических (количественных) методов.</b>	<b>12</b>	<b>26</b>
4.3.1	Теоретические основы и принципы использования биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена на конкретных примерах: аминокислоты; структурные белки; ферменты; углеводы; липиды и липопротеины.	2	4

4.3.2	Теоретические основы и принципы использования биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена на конкретных примерах: цикл лимонной кислоты как общий конечный путь окисления аминокислот, углеводов и жиров	2	4
4.3.3	Теоретические основы и принципы использования биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена на конкретных примерах: гормоны; витамины; электролитный, водный, кислотно-щелочной баланс	2	5
4.3.4	Теоретические основы и принципы использования биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена на конкретных примерах: метаболические процессы клеточных органелл (митохондрии)	2	5
4.3.5	Теоретические основы и принципы использования биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена на конкретных примерах: метаболические процессы клеточных органелл (лизосомы)	2	4
4.3.6	Теоретические основы и принципы использования биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена на конкретных примерах: метаболические процессы клеточных органелл (пероксисомы)	2	4
<b>4.4</b>	<b>Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней.</b>	<b>12</b>	<b>26</b>
4.4.1	Физико-химические основы проведения ДНК-диагностики: характеристика используемых ферментов (ДНК-полимеразы, ДНК-зависимые РНК-полимеразы, лигазы, киназы, фосфатазы, нуклеазы, протеолитические ферменты) и реактивов.	2	4
4.4.2	Биологический материал, используемый в ДНК-диагностике: условия взятия, хранения, транспортировки. Проблема загрязнения материала.	2	4
4.4.3	Оснащение, условия работы и техника-безопасности при проведении молекулярно-генетических исследований.	2	5
4.4.4	Методы получения и обработки нуклеиновых кислот.	2	5
4.4.5	Методы поиска, выделения и идентификации определенных фрагментов ДНК.	2	4
4.4.6	Методы выявления мутаций: качественный и количественный анализ.	2	4
<b>4.5</b>	<b>Показания и области применения ДНК-диагностики</b>	<b>4</b>	<b>6</b>
4.5.1	Пренатальная ДНК- диагностика, пресимптоматическая ДНК-диагностика, диагностика гетерозиготного носительства генов наследственных болезней	2	3
4.5.2	Судебная экспертиза, популяционный скрининг, ДНК-диагностика в онкологии, ДНК-диагностика в кардиологии и др.	2	3
<b>4.6</b>	<b>Картирование и скрининг генома</b>	<b>4</b>	<b>6</b>
<b>Всего:</b>		<b>204</b>	<b>378</b>

### Тематический план практических и семинарских занятий 2-й год обучения

№ п/п	Наименование разделов и дисциплин	Трудоёмкость (акад.час)	
		Семинары	Практические занятия
<b>5</b>	<b>Профилактика и лечение наследственных болезней.</b>	<b>118</b>	<b>50</b>
5.1	Основные принципы, методы и уровни (гаметический, презиготический, пренатальный, постнатальный) профилактики наследственной и врожденной патологии.	1	2
5.2	Медико- генетическое консультирование. Историческая справка. Роль С. Н. Давиденкова в организации медико- генетического консультирования в России.	5	
5.3	Функции и задачи медико-генетических консультаций: медицинские (диагностические, профилактические), социально-психологические, организационные, образовательные (в т.ч. на современном этапе). Ретро- и проспективное медико-генетическое консультирование.	3	2
5.4	Определение медико-генетического прогноза потомства. Принципы расчета генетического риска при моногенной патологии с	1	2

	различными типами наследования (при наличии и отсутствии данных о генотипах родителей и родственников).		
5.5	Определение медико-генетического прогноза потомства. Принципы расчета генетического риска при хромосомных болезнях (структурных и числовых нарушениях, при мозаицизме); мультифакториальных заболеваниях; кровнородственных браках. Генетический прогноз при мутагенных воздействиях.	3	2
5.6	Эффективность медико-генетического консультирования: уровень понимания медико-генетического заключения; социальные факторы, влияющие на принятие решения.		2
5.7	Мониторинг врожденных аномалий развития: принципы организации, методология, эффективность. Профилактика болезней с наследственным предрасположением.	3	2
5.8	Подходы к сбору данных: когортный подход, клинический подход (по обращаемости), подход case-control.	1	2
5.9	Статистическая обработка материала: величина исходной частоты врожденных аномалий развития (base-line), статистические технологии. Частота врожденных аномалий развития. Принципы обнаружения новых тератогенов. Выявление гетерозигот наследственных болезней обмена.	1	2
5.10	Профилактика болезней с наследственным предрасположением. Принципы медико-генетического консультирования при мультифакториальных болезнях.	3	2
5.11	Профилактика болезней с наследственным предрасположением. Принципы диспансеризации семей с мультифакториальными болезнями. Формирование групп риска для диспансерного учета. Подходы к индивидуальной профилактике заболеваний.	1	2
5.12	Преконцепционная профилактика. Показания и формирование групп риска беременных женщин. Методы преконцепционной профилактики. Терапия акушерской патологии, в т.ч. санация очагов инфекции у родителей, устранение потенциальных тератогенов и мутагенов, синхронизация репродуктивных процессов.	8	2
5.13	Преконцепционная профилактика при моногенной патологии и врожденных пороках развития, в т.ч. диетотерапия. Эффективность преконцепционной профилактики. Предимплантационная диагностика.	1	2
5.14	Пренатальная диагностика. Показания и методология проведения. Значение пренатальной диагностики в снижении уровня наследственной и врожденной патологии. Методы.	1	2
5.15	Неинвазивные методы диагностики: УЗИ-диагностика (эхография), разрешающая способность, сроки.	1	2
5.16	Неинвазивные методы диагностики: сывороточные маркеры матери (альфа-фетопротеин, хорионический гонадотропин, неконъюгированный эстриол).	1	2
5.17	Неинвазивные методы диагностики: тестирование клеток плода в крови матери.	1	2
5.18	Инвазивные методы: биопсия хориона, амниоцентез, кордоцентез, биопсия тканей плода, - показания и противопоказания, осложнения, методология (в т.ч. сроки беременности), возможные ошибки и их причины.	10	2
5.19	Скрининг, как метод профилактики наследственной патологии.		2
5.20	Программы массового и селективного скрининга, этапы, методы, требования к проведению. Контроль качества и эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственной и врожденной патологии. Региональные и этнические особенности программ.		2
5.21	Неонатальный биохимический скрининг: программы массового скрининга новорожденных, гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземия и адреногенитальный синдром.		2
5.22	Скрининг на гетерозиготное носительство: талассемии, врожденная тугоухость		2

5.23	Пренатальный скрининг врожденной патологии с использованием неинвазивных методов диагностики, принципы.		2
5.24	Лечение: основные принципы и подходы. Генотерапия		2
5.25	Лечение: основные принципы и подходы. Клеточная терапия.		2
5.26	Лечение: основные принципы и подходы. Лечение наследственных болезней обмена (в т.ч. фенилкетонурии, гипотиреоза, галактоземии, адреногенитального синдрома, муковисцидоза).		2
<b>Всего:</b>		<b>118</b>	<b>50</b>

### 9.3. Тематический план самостоятельной работы обучающихся 1-й год обучения

№ п/п	Наименование темы дисциплины	Вид самостоятельной работы	Трудоёмкость (акад. час)
<b>1</b>	<b><i>Проблемы социальной гигиены в медицинской генетике. Организация медико-генетической помощи населению.</i></b>	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	<b>20</b>
<b>1.1</b>	<b><i>Проблемы социальной гигиены в медицинской генетике. Медицинская статистика и проблемы демографии. Этика и деонтология в медицинской генетике.</i></b>	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	<b>10</b>
1.1.1	Проблемы социальной гигиены в медицинской генетике. Социальные аспекты медицинской генетики.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
1.1.2	Медицинская статистика и проблемы демографии.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	3
1.1.3	Этические вопросы при медико-генетическом консультировании.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
1.1.4	Этические вопросы при рекомендации, проведении пренатальной диагностики и массового скрининга новорожденных.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	3
<b>1.2</b>	<b><i>Организация помощи больным с наследственной патологией и их семьям. Вопросы трудовой экспертизы больных с наследственной и врожденной патологией</i></b>	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	<b>10</b>
1.2.1	Организация помощи больным с наследственной патологией и их семьям.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
1.2.2	Принципы организации медико-генетической помощи	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	3
1.2.3	Организация неонатального скрининга на фенилкетонурию, гипотиреоз, адреногенитальный синдром, муковисцидоз, галактоземию. Организация пренатальной диагностики наследственных болезней и пренатального скрининга на ВПР и хромосомные болезни.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
1.2.4	Вопросы трудовой экспертизы больных с наследственной и врожденной патологией	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	3
<b>2</b>	<b><i>Общая и медицинская генетика.</i></b>	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	<b>28</b>
<b>2.1</b>	<b><i>История развития и становления генетики как науки. Молекулярные основы наследственности. Цитологические основы наследственности.</i></b>	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	<b>10</b>
2.1.1	История развития и становления генетики как науки Молекулярные основы наследственности. Роль нуклеиновых кислот.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
2.1.2	Структура гена. Транскрипция. Аппарат трансляции. Митохондриальный геном. Рекомбинация. Генная инженерия.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	3
2.1.3	Цитологические основы наследственности. Роль ядра и цитоплазмы в наследственности. Структурно-функциональная организация хромосом.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2

2.1.4	Современные представления о нормальном кариотипе человека. Нормальный полиморфизм хромосом у человека. Основные механизмы возникновения хромосомной патологии.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	3
<b>2.2</b>	<b>Гены и признаки. Изменчивость.</b>	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	<b>8</b>
2.2.1	Гены и признаки. Законы передачи наследственных признаков. Взаимодействие неаллельных генов. Формирование признака: Влияние среды; Пенетрантность и экспрессивность. Плейотропия. Генокопии. Фенокопии.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
2.2.2	Ненаследственная форма изменчивости	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
2.2.3	Мутационная изменчивость и мутагенез.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
2.2.4	Репарация ДНК. Репаративные системы. Дефекты системы репарации и болезни, связанные с ними.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
<b>2.3</b>	<b>Генетика индивидуального развития. Методы медицинской генетики (изучения наследственности человека).</b>	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	<b>10</b>
2.3.1	Генетика индивидуального развития. Человек как объект генетических исследований. Биосоциальная природа человека.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
2.3.2	Синдромологический анализ. Клинико-генеалогический анализ.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	3
2.3.3	Методы популяционной генетики. Молекулярно-генетические методы.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
2.3.4	Биохимические методы исследования. Цитогенетические методы исследования.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	3
<b>3</b>	<b>Клиническая генетика. Характеристика наследственных болезней.</b>	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	<b>132</b>
<b>3.1</b>	<b>Наследственность и патология.</b>	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	<b>10</b>
3.1.1	Этиология и патогенез наследственной патологии: Общая характеристика наследственных болезней. Классификация наследственных болезней. Типы наследования.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.1.2	Классификация наследственных болезней. Типы наследования.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	3
3.1.3	Семиотика наследственных болезней. Принципы диагностики наследственных болезней.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.1.4	Принципы лечения наследственных болезней и болезней с наследственным предрасположением.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	3
<b>3.2</b>	<b>Врожденные аномалии развития.</b>	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	<b>6</b>
3.2.1	Врожденные аномалии развития. Клинические проявления действия тератогенных факторов. Ошибки морфогенеза.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	3
3.2.2	Классификация врожденных аномалий в зависимости от: времени воздействия в процессе онтогенеза, причинно-следственных отношений, множественности поражения.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	3
<b>3.3</b>	<b>Хромосомные болезни.</b>	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	<b>12</b>
3.3.1	Хромосомные болезни: общая характеристика.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.3.2	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями в системе половых хромосом.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.3.3	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями аутосом.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.3.4	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных со структурными перестройками хромосом – микроцитогенетические синдромы.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2

3.3.5	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с повышенной нестабильностью хромосом.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.3.6	Представления о возможных связях патогенеза отдельных заболеваний с родительским типом наследования хромосомных перестроек. Понятие о геномном импринтинге.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
<b>3.4</b>	<b>Моногенные формы наследственных болезней (патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции).</b>	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	<b>84</b>
3.4.1	<i>Наследственные болезни обмена: общая характеристика (этиология и патогенез, классификации, распространенность). Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность</i>	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	58
3.4.1.1	Уровни диагностики наследственных болезней обмена (исследование дефектного гена, анализ аномального белкового продукта, анализ блокированной метаболической цепи, оценка клинических проявлений). Принципы лечения наследственных болезней обмена	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	7
3.4.1.2	Наследственные болезни обмена аминокислот. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Гиперфенилаланинемия, тирозинемия Алкаптонурия Нарушение цикла мочевины и обмена серосодержащих аминокислот	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.4.1.3	Наследственные болезни обмена органических кислот. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Нарушения обмена органических кислот с разветвленной боковой цепью: клиника, метаболические нарушения, лабораторная диагностика, лечение и прогноз.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.4.1.4	Наследственные болезни обмена углеводов. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Нарушение обмена галактозы: клинико-генетическая характеристика галактоземии, метаболические нарушения при галактоземии, лабораторная диагностика галактоземии (подходы к массовому скринингу галактоземии, ДНК-диагностика галактоземии).	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.4.1.5	Нарушение обмена фруктозы: клиника, метаболические нарушения, лабораторная диагностика, лечение и прогноз.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.4.1.6	Болезни накопления гликогена: клинико-генетическая характеристика (печеночные формы (недостаточность глюкозо-6-фосфатазы), мышечные формы, 2генерализованные формы).	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	7
3.4.1.7	Витаминозависимые состояния: общая характеристика, принципы диагностики, лечение. Недостаточность биотинзависимых карбоксилаз Недостаточность абсорбции и метаболизма кобаламина и фолата.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.4.1.8	Нарушения обмена липидов: общая клиническая характеристика, принципы диагностики, лечение. Недостаточность аполипопротеина В. Гипертриглицеридемии. Гипотриглицеридемии. Нарушения метаболизма липопротеина высокой плотности. Семейная гиперхолестеролемиа.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.4.1.9	Нарушения обмена пуринов и пиримидинов: общая клиническая характеристика, принципы диагностики, лечение. Недостаточность гипоксантингуанинфосфорибозилтрансферазы. Недостаточность аденозиндезаминазы.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.4.1.10	Нарушение транспорта и утилизации металлов. Болезнь Вильсона- Коновалова. Болезнь Менкеса.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.4.1.11	Нарушение обмена порфиринов и синтеза гемма: общая клиническая характеристика, принципы диагностики,	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2

	лечение. Порфирии: печеночные и эритропоэтические формы. Нарушение синтеза желчных кислот.		
3.4.1.12	Нарушение синтеза и действия гормонов: общая характеристика, диагностика, Лечение.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.4.1.13	Нарушение функции крови и кроветворной ткани. Общая характеристика. Диагностика. Лечение.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.4.1.14	Нарушения мембранного транспорта (каналопатии): общая характеристика, диагностика, лечение.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.4.1.15	Нарушения обмена клеточных органелл. Нарушение энергетического обмена в митохондриях: Общая клиническая характеристика, метаболические нарушения, принципы диагностики (лабораторная диагностика), лечение и прогноз.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.4.1.16	Нарушение пируватдегидрогеназного комплекса и цикла трикарбоновых кислот. Нарушения окисления жирных кислот.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.4.1.17	Нарушение энергетического обмена в митохондриях: неонатальные и инфантильные формы: синдром Пирсона, синдром Вольфрама, кетоацидотическая форма.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.4.1.18	Нарушение энергетического обмена в митохондриях: взрослые формы: MERRF, MELAS, LHON, синдром Кернс-Сейра.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.4.1.19	Лизосомные болезни: общая характеристика, критерии лизосомных болезней, особенности накапливающихся субстратов, лабораторная диагностика, лечение.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.4.1.20	Сфинголипидозы: метахроматическая лейкоцистозия. Лейкоцистозия Крабе. Болезнь Гоше. Болезнь Ниманна-Пика. Болезнь Фабри. Фукозидоз. Аспартилглюкозаминурия.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.4.1.21	Пероксисомные болезни: общая характеристика, нарушения функции пероксисом, диагностика, лечение.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.4.1.22	Наследственные иммунодефициты: общая характеристика, диагностика, лечение.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.4.1.23	Нарушение формирования соединительной ткани: общая характеристика, диагностика, лечение.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.4.1.24	Кишечные дисахаридозы: общая характеристика, диагностика, лечение. Непереносимость лактозы. Непереносимость сахарозы.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.4.2	<i>Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением:</i>	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	26
3.4.2.1	- физического развития (нанизм, гигантизм, макро- и микросомия).	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.4.2.2	- кожи, волос, подкожной клетчатки, ногтей (ангидротическая и гипогидротическая эктодермальная дисплазия)	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.4.2.3	- костно-суставной системы	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.4.2.4	- сердечно-сосудистой системы	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.4.2.5	- пищеварительной системы	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.4.2.6	- эндокринной системы	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.4.2.7	- мочеполовой системы	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.4.2.8	- органа зрения	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.4.2.9	- органа слуха	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.4.2.10	Нервно-мышечной системы. Болезни, обусловленные экспансией тринуклеотидных повторов (Хорея	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	4

	Гентингтона, спиоцеребеллярные атаксии, атаксия Фридрейха). Наследственные спастические параличи (болезнь Штрюмпеля). Торсионная мышечная дистония.		
3.4.2.11	Проксимальные спинальные амиотрофии, типы 1-3. Наследственные моторно- сенсорные нейропатии	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.4.2.12	Поясно-конечностные мышечные дистрофии (в т.ч. Миодистрофия Дюшенна-Бекера. Миопатия Эрба. Миопатия Ландузи-Дежерина).	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
<b>3.5</b>	<b>Болезни с наследственным предрасположением</b>	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	<b>10</b>
3.5.1	Болезни с наследственным предрасположением: общая клинико-генетическая характеристика. Доказательство роли генетических и средовых факторов в происхождении мультифакториальных болезней.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.5.2	Этиологическая гетерогенность и клинический полиморфизм мультифакториальных болезней. Вклад главного гена в происхождение мультифакториальных болезней.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	3
3.5.3	Методы генетического анализа мультифакториальных болезней и генетические модели исследования (статистические: непрерывная изменчивость (генетика количественных признаков), генетика качественных признаков (неменделирующих); молекулярно-генетические методы).	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.5.4	Картирование главных генов. Ассоциации мультифакториальных болезней. Бронхиальная астма. Гипертоническая болезнь. Сахарный диабет. Боковой амиотрофический склероз.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	3
<b>3.6</b>	<b>Современные представления о механизмах канцерогенеза.</b>	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	<b>10</b>
3.6.1	Современные представления о механизмах канцерогенеза. Генетический контроль развития и дифференцировки клеток.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.6.2	Понятие об онкогенах и о генах-супрессорах опухолевого роста. Геномный импринтинг и канцерогенез.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	3
3.6.3	Моногенные и мультифакториальные формы злокачественных новообразований.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
3.6.4	Информационные ресурсы: информационно-поисковые диагностические системы. Базы данных. Базы данных системы интернет.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	3
<b>4</b>	<b>Лабораторные методы диагностики наследственных болезней.</b>	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	<b>56</b>
<b>4.1</b>	<b>Цитогенетические методы диагностики.</b>	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	<b>10</b>
4.1.1	Цитогенетические методы диагностики: исследование полового хроматина: определение X-хроматина (телец Барра) в образцах клеточного материала. Определение Y-хроматина (F-телец) в образцах клеточного материала. Показания к проведению X- и Y-телец полового хроматина. Ограничения метода.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
4.1.2	Кариотипирование. Условия культивирования биологического материала и особенности обработки клеточных культур для получения хромосомных препаратов Методы окрашивания препаратов метафазных хромосом. Идентификация метафазных хромосом человека.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	3
4.1.3	Терминология и символы обозначения аномалий (числовых и структурны) кариотипа человека. Принципы цитогенетического анализа полных (регулярных) и мозаичных форм аномалий кариотипа. Протокол хромосомного анализа, составление заключения по его данным. Методы окрашивания препаратов	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2

	прометафазных (раннеметафазных) хромосом: показания.		
4.1.4	Молекулярно-цитогенетические методы диагностики хромосомной патологии с применением хромосом-специфических ДНК-зондов. Метод выявления ломкой (фрагильной) X-хромосомы (особенности проведения).	Подготовка к КПЗ С3 и аттестации	3
<b>4.2</b>	<b>Биохимические методы диагностики наследственных болезней.</b>	Подготовка к КПЗ С3 и аттестации	<b>10</b>
4.2.1	Биохимические методы диагностики наследственных болезней: общая характеристика: показания к использованию, преимущества и недостатки.	Подготовка к КПЗ С3 и аттестации	2
4.2.2	Характеристика биологического материала – свойства, правила сбора и хранения: мочи, крови (в т.ч. получение плазмы, сыворотки, отдельных фракций клеточных элементов), материала биопсии, плодного материала.	Подготовка к КПЗ С3 и аттестации	3
4.2.3	Контроль качества (КК) лабораторных исследований: внутрिलाбораторный КК (контрольные материалы, контроль воспроизводимости, контроль правильности); методы, не требующие контрольных материалов; межлабораторный КК (статистическая обработка результатов, оценка отдельных лабораторий, международный КК).	Подготовка к КПЗ С3 и аттестации	2
4.2.4	Качественные пробы, выполняемые с мочой.	Подготовка к КПЗ С3 и аттестации	3
<b>4.3</b>	<b>Общая характеристика физико-химических (количественных) методов.</b>	Подготовка к КПЗ С3 и аттестации	<b>12</b>
4.3.1	Теоретические основы и принципы использования биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена на конкретных примерах: аминокислоты; структурные белки; ферменты; углеводы; липиды и липопротеины.	Подготовка к КПЗ С3 и аттестации	2
4.3.2	Теоретические основы и принципы использования биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена на конкретных примерах: цикл лимонной кислоты как общий конечный путь окисления аминокислот, углеводов и жиров	Подготовка к КПЗ С3 и аттестации	2
4.3.3	Теоретические основы и принципы использования биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена на конкретных примерах: гормоны; витамины; электролитный, водный, кислотно-щелочной баланс	Подготовка к КПЗ С3 и аттестации	2
4.3.4	Теоретические основы и принципы использования биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена на конкретных примерах: метаболические процессы клеточных органелл (митохондрии)	Подготовка к КПЗ С3 и аттестации	2
4.3.5	Теоретические основы и принципы использования биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена на конкретных примерах: метаболические процессы клеточных органелл (лизосомы)	Подготовка к КПЗ С3 и аттестации	2
4.3.6	Теоретические основы и принципы использования биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена на конкретных примерах: метаболические процессы клеточных органелл (пероксисомы)	Подготовка к КПЗ С3 и аттестации	2
<b>4.4</b>	<b>Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней.</b>	Подготовка к КПЗ С3 и аттестации	<b>12</b>
4.4.1	Физико-химические основы проведения ДНК-диагностики: характеристика используемых ферментов (ДНК-полимеразы, ДНК-зависимые РНК-полимеразы,	Подготовка к КПЗ С3 и аттестации	2

	лигазы, киназы, фосфатазы, нуклеазы, протеолитические ферменты) и реактивов.		
4.4.2	Биологический материал, используемый в ДНК-диагностике: условия взятия, хранения, транспортировки. Проблема загрязнения материала.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
4.4.3	Оснащение, условия работы и техника-безопасности при проведении молекулярно-генетических исследований.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
4.4.4	Методы получения и обработки нуклеиновых кислот.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
4.4.5	Методы поиска, выделения и идентификации определенных фрагментов ДНК.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
4.4.6	Методы выявления мутаций: качественный и количественный анализ.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
<b>4.5</b>	<b>Показания и области применения ДНК-диагностики</b>	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	<b>6</b>
4.5.1	Пренатальная ДНК- диагностика, пресимптоматическая ДНК-диагностика, диагностика гетерозиготного носительства генов наследственных болезней	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	3
4.5.2	Судебная экспертиза, популяционный скрининг, ДНК-диагностика в онкологии, ДНК-диагностика в кардиологии и др.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	3
<b>4.6</b>	<b>Картирование и скрининг генома</b>	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	<b>6</b>
	<b>Всего:</b>		<b>236</b>

### Тематический план самостоятельной работы обучающихся 2-й год обучения

№ п/п	Наименование темы дисциплины	Вид самостоятельной работы	Трудоёмкость (акад. час)
<b>5</b>	<b><i>Профилактика и лечение наследственных болезней.</i></b>	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	<b>132</b>
5.1	Основные принципы, методы и уровни (гаметический, презиготический, пренатальный, постнатальный) профилактики наследственной и врожденной патологии.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	4
5.2	Медико- генетическое консультирование. Историческая справка. Роль С. Н. Давиденкова в организации медико-генетического консультирования в России.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	4
5.3	Функции и задачи медико-генетических консультаций: медицинские (диагностические, профилактические), социально-психологические, организационные, образовательные (в т.ч. на современном этапе). Ретро- и проспективное медико-генетическое консультирование.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	4
5.4	Определение медико-генетического прогноза потомства. Принципы расчета генетического риска при моногенной патологии с различными типами наследования (при наличии и отсутствии данных о генотипах родителей и родственников).	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	4
5.5	Определение медико-генетического прогноза потомства. Принципы расчета генетического риска при хромосомных болезнях (структурных и числовых нарушениях, при мозаицизме); мультифакториальных заболеваниях; кровнородственных браках. Генетический прогноз при мутагенных воздействиях.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	4
5.6	Эффективность медико-генетического консультирования: уровень понимания медико-генетического заключения; социальные факторы, влияющие на принятие решения.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	4
5.7	Мониторинг врожденных аномалий развития: принципы организации, методология, эффективность. Профилактика болезней с наследственным предрасположением.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	4

5.8	Подходы к сбору данных: когортный подход, клинический подход (по обращаемости), подход case-control.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	4
5.9	Статистическая обработка материала: величина исходной частоты врожденных аномалий развития (base-line), статистические технологии. Частота врожденных аномалий развития. Принципы обнаружения новых тератогенов. Выявление гетерозигот наследственных болезней обмена.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	6
5.10	Профилактика болезней с наследственным предрасположением. Принципы медико-генетического консультирования при мультифакториальных болезнях.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	2
5.11	Профилактика болезней с наследственным предрасположением. Принципы диспансеризации семей с мультифакториальными болезнями. Формирование групп риска для диспансерного учета. Подходы к индивидуальной профилактике заболеваний.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	6
5.12	Преконцепционная профилактика. Показания и формирование групп риска беременных женщин. Методы прекоцепционной профилактики. Терапия акушерской патологии, в т.ч. санация очагов инфекции у родителей, устранение потенциальных тератогенов и мутагенов, синхронизация репродуктивных процессов.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	6
5.13	Преконцепционная профилактика при моногенной патологии и врожденных пороках развития, в т.ч. диетотерапия. Эффективность прекоцепционной профилактики. Предимплантационная диагностика.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	6
5.14	Пренатальная диагностика. Показания и методология проведения. Значение пренатальной диагностики в снижении уровня наследственной и врожденной патологии. Методы.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	4
5.15	Неинвазивные методы диагностики: УЗИ-диагностика (эхография), разрешающая способность, сроки.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	4
5.16	Неинвазивные методы диагностики: сывороточные маркеры матери (альфа-фетопrotein, хорионический гонадотропин, неконъюгированный эстриол).	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	6
5.17	Неинвазивные методы диагностики: тестирование клеток плода в крови матери.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	6
5.18	Инвазивные методы: биопсия хориона, амниоцентез, кордоцентез, биопсия тканей плода, - показания и противопоказания, осложнения, методология (в т.ч. сроки беременности), возможные ошибки и их причины.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	4
5.19	Скрининг, как метод профилактики наследственной патологии.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	4
5.20	Программы массового и селективного скрининга, этапы, методы, требования к проведению. Контроль качества и эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственной и врожденной патологии. Региональные и этнические особенности программ.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	6
5.21	Неонатальный биохимический скрининг: программы массового скрининга новорожденных, гипотиреоз, муковисцидоз, галактоземия и адреногенитальный синдром.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	6
5.22	Скрининг на гетерозиготное носительство: талассемии, врожденная тугоухость	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	4
5.23	Пренатальный скрининг врожденной патологии с использованием неинвазивных методов диагностики, принципы.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	6
5.24	Лечение: основные принципы и подходы. Генотерапия	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	4
5.25	Лечение: основные принципы и подходы. Клеточная терапия.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	6

5.26	Лечение: основные принципы и подходы. Лечение наследственных болезней обмена (в т.ч. фенилкетонурии, гипотиреоза, галактоземии, адреногенитального синдрома, муковисцидоза).	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	6
<b>Всего:</b>			<b>132</b>

#### 9.4. Методическое обеспечение учебного процесса:

1. Методические указания по дисциплине «Генетика» для обучения ординаторов по специальности 31.08.30 Генетика, / ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России. – Донецк : [б. и.], 2025. – Текст : электронный // Информационно-образовательная среда ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России: [сайт]. – URL : <https://distance.dnmu.ru> – (дата обращения: 20.05.2025). – Режим доступа : для зарегистрир. пользователей.

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

#### СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

##### Основная литература:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / С. С. Жилина, Т. В. Кожанова, М. Е. Майорова [и др.]. - 4-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-8117-2, DOI: 10.33029/9704-7058-9-GCM-2022-1-192. – Текст : электронный // ая версия доступна на сайте ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970481172.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа: по подписке.
2. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-8724-2. – Текст : электронный// ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. – URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970487242.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа: по подписке.
3. Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-7934-6. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970479346.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.
4. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А. В. Хандогина. - 3-е изд., стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-6181-5. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970461815.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.

##### Дополнительная литература:

1. Медицинская генетика. Ч. I : учебное пособие для слушателей цикла повышение квалификации и профессиональной переподготовки по специальности "Генетика медицинская" / Е. А. Стафинова, А. Г. Джоджуа, Ю. И. Коценко [и др.] ; ГОО ВПО ДОННМУ ИМ. М. ГОРЬКОГО. – Донецк : [б. и.], 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. Стафинова, А. Г. Джоджуа, Ю. И. Коценко [и др.] ; ГОО

ВПО ДОННМУ ИМ. М. ГОРЬКОГО. – Донецк : [б. и.], 2018. - 362 с. – Текст : непосредственный.

3. Биология. Кн. 2. Общая генетика : учебник : в 8 кн. / под ред. Р. Р. Исламова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-8140-0. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970481400.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.

4. Биология. Кн. 3. Медицинская генетика : учебник : в 8 кн. / под ред. Р. Р. Исламова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 200 с. - ISBN 978-5-9704-8141-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970481417.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.

5. Илькович, М. М. Интерстициальные и орфанные заболевания легких / под ред. М. М. Ильковича. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 560 с. – (Серия "Библиотека врача-специалиста") - ISBN 978-5-9704-3889-3. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970438893.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.

6. 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: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.

7. Кургуз, Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие / Р. В. Кургуз, Н. В. Кисилева. - Электрон. текст. дан. (1 файл : 1961 КБ). - Санкт-Петербург : Лань, 2019 ; Москва ; Краснодар. - 176 с. : ил. - (Учебники для вузов. Специальная литература). – Режим доступа : локал. компьютер. сеть Библиотеки ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России. - Заглавие с титульного экрана. - Текст : электронный.

8. Медицинская генетика в стоматологии : учебник / под ред. О. О. Янушевича. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 400 с. - ISBN 978-5-9704-6895-1. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970468951.html> (дата обращения: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.

9. 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: 25.11.2024). - Режим доступа : по подписке.

10. Основы медицинской генетики и молекулярно-генетической экспертизы : учебник / В. В. Русановский, К. В. Воробьев, Т. И. Полякова, И. Б. Сухов. - 1 файл (73591 КБ). - Москва : РУСАЙНС, 2024. - 372 с. – Режим доступа : локал. компьютер. сеть Библиотеки ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России. - Полный текст учебного пособия доступен в электронном читальном зале. - Заглавие с титульного экрана. - Текст : электронный.

11. Орфанные заболевания в практике невролога : учебное пособие / О. С. Евтушенко, С. К. Евтушенко, Л. Ф. Евтушенко, Д. А. Филимонов ; ГОО ВПО ДОННМУ ИМ. М. ГОРЬКОГО ; Факультет интернатуры и последиplomного образования. - Донецк : Индиго, 2020. - 96 с. – Текст : непосредственный.

12. Степанова, М. Г. Биология с основами генетики и паразитологии : учебное пособие : для самостоятельной подготовки к практическим занятиям студентов медицинского вуза / М. Г. Степанова, Л. С. Мехова, Г. А. Мехова ; ГОО ВПО ДОННМУ

ИМ. М. ГОРЬКОГО. - Перераб. и доп. - Донецк : ДОННМУ, 2020. - 413 с. – Текст : непосредственный.

13. Учебное пособие к практическим занятиям по генетике. Ч. 1/ сост. А. Г. Мустафин. - Москва : РНИМУ, 2018. - 84 с. – Текст : непосредственный.

14. Учебное пособие к практическим занятиям по генетике. Ч. 3 / сост. А. Г. Мустафин. - Москва : РНИМУ, 2018. - 80 с. – Текст : непосредственный.

15. Чучалин, А. Г. Энциклопедия редких болезней / А. Г. Чучалин. - Москва : Литтера, 2014. - 672 с. - ISBN 978-5-4235-0136-5. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785423501365.html> (дата обращения: 25.11.2024). - 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.studentlibrary.ru>

3. Научная электронная библиотека (НЭБ) eLibrary <http://elibrary.ru>

4. Информационно–образовательная среда ДонГМУ <https://dspo.dnmu.ru>

### **Законодательные и нормативные основы разработки ОПОП ВО:**

- Конституция Российской Федерации;
- Федеральный закон от 29.12.2012 № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации»;
- Федеральный закон от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»;
- 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);
- Номенклатура медицинских организаций, утвержденная приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 06.08.2013 № 529н (зарегистрировано в Минюсте России 13.09.2013, регистрационный № 29950);
- 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);
- 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);
- 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);
- 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);

- 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);
- Положение о практике обучающихся, осваивающих основные профессиональные образовательные программы высшего образования, утвержденное приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 27.11.2015 № 1383 (зарегистрировано в Минюсте России 1.06.2023 № 73677);
- ФГОС ВО – подготовка кадров высшей квалификации по программам ординатуры по специальности 31.08.30 Генетика, утвержденный приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 25.08.2014 № 1072 (зарегистрировано в Минюсте России 16.09.2013, регистрационный № 29967);
- Профессиональный стандарт «Врач-генетик», утвержденный приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 11.03.2019 № 142н (зарегистрировано в Минюсте России 08.04.2019, регистрационный № 54301);
- Квалификационная характеристика «Врач-генетик» (Единый квалификационный справочник должностей руководителей, специалистов и служащих; Раздел «Квалификационные характеристики должностей работников в сфере здравоохранения», Должности специалистов с высшим медицинским и фармацевтическим образованием. Утвержден Приказом Минздравсоцразвития России от 23.07.2010 г. № 541н г. Москва (ред. от 09.04.2018 №214н));
- 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);
- Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, утвержденные приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21.04.2022 № 274н (зарегистрировано в Минюсте России 13.07.2022, регистрационный № 69251);
- Устав ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России;
- Правила приема в ординатуру ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России.

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

- учебные аудитории для занятий лекционного типа;
- учебные аудитории для занятий семинарского типа;
- учебные аудитории для текущего контроля и промежуточной аттестации: компьютерный класс;
- помещение для самостоятельной работы обучающихся;
- центр практической подготовки;
- 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.