

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.В.ОД2 ОРФАННЫЕ БОЛЕЗНИ
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 «Орфанные болезни» 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

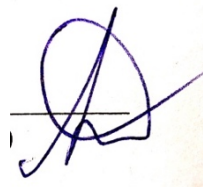


(подпись)

Е.А. Статинова

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

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

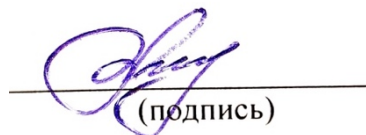


(подпись)

А.Э. Багрий

Рабочая программа дисциплины «Орфанные болезни» 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 медицинских знаний в области орфанных болезней;
- подготовка врача-генетика, обладающего клиническим мышлением, хорошо ориентирующегося в сложной патологии, имеющего углубленные знания смежных дисциплин;
- формирование умений в освоении новейших технологий и методик в сфере своих профессиональных интересов и обеспечивающих решение профессиональных задач в процессе осуществления всех видов профессиональной деятельности.

3. Место учебной дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы

Дисциплина «Орфанные болезни» входит в вариативную 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
Общий объем дисциплины	72/2,0 з.е.
Аудиторная работа	48
Лекций	
Семинарских занятий	12
Практических занятий	36
Самостоятельная работа обучающихся	24

5. Результаты обучения

Компетенции обучающегося, формируемые в результате освоения учебной дисциплины:

Категория компетенции	Код и наименование компетенции	Код и наименование индикатора достижения компетенции
<i>Профессиональные компетенции (ПК)</i>		
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:</p> <p>ПК-1.1.1. Распространенность наследственных, редких (орфанных) заболеваний у детей, основополагающие документы федерального законодательства в области организации медицинской помощи детям с редкой, наследственной и врожденной патологией</p> <p>ПК-1.2. Уметь:</p> <p>ПК-1.2.1. Собрать анамнез, провести опрос ребенка, его родственников, составить генеалогическое дерево</p> <p>ПК-1.3. Владеть:</p> <p>ПК-1.3.1. Методами сбора анамнеза, составления генеалогического дерева</p>
	ПК-2. Готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения	<p>ПК-2.1. Знать:</p> <p>ПК-2.1.1. Этиологию, патогенез, факторы риска, клиническую классификацию, симптомы и ведущие клинические синдромы, особенности течения у детей разного возраста, осложнения и прогноз наследственной и врожденной патологии у детей</p> <p>ПК-2.2. Уметь:</p> <p>ПК-2.2.1. Провести оценку нервно-психического и физического развития, физикальное обследование с соблюдением принципов этики и деонтологии; выделить клинические симптомы и синдромы поражения органов и систем у пациента</p> <p>ПК-2.3. Владеть:</p> <p>ПК-2.3.1. Методами оценки физического и нервно-психического развития, общего клинического обследования детей</p>
в диагностической деятельности:	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>ПК-5.1. Знать:</p> <p>ПК-5.1.1. Общие принципы и особенности диагностики наследственных и врожденных заболеваний, включая орфанную патологию</p> <p>ПК-5.2. Уметь:</p> <p>ПК-5.2.1. Определить основные методы исследования, позволяющие подтвердить/исключить наследственную патологию, включая орфанные заболевания</p> <p>ПК-5.3. Владеть:</p> <p>ПК-5.3.1. Выявления ведущих синдромов поражения органов и систему у пациента с подозрением на наличие наследственной и врожденной патологии</p>
в лечебной деятельности:	ПК-6. Готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями	<p>ПК-6.1. Знать:</p> <p>ПК-6.1.1. Принципы диетотерапии, лечения редких (орфанных) заболеваний, понятие – «таргетная терапия»</p> <p>ПК-6.2. Уметь:</p> <p>ПК-6.2.1. Определить спектр специалистов, участвующих в постановке диагноза; интерпретировать</p>

		результаты обследования; поставить предварительный диагноз ПК-6.3. Владеть: ПК-6.3.1. Навыком интерпретации результатов общеклинических лабораторных методов исследования
	ПК-7. Готовность к оказанию медико-генетической помощи	ПК-7.1. Знать: ПК-7.1.1. Основные принципы профилактического наблюдения детей и подростков с редкой, наследственной и врожденной патологией. ПК-7.2. Уметь: ПК-7.2.1. Определить принципы диетотерапии, указать вид таргетной терапии наследственной и орфанной патологии в соответствии с клиническими рекомендациями ПК-7.3. Владеть: ПК-7.3.1. Клинико-генеалогическим методом, методикой расчета генетического риска, методикой медико-генетического консультирования, методикой разъяснения информации в доступной форме

В результате освоения дисциплины обучающийся должен

Знать:

- распространенность наследственных, редких (орфанных) заболеваний у детей, основополагающие документы федерального законодательства в области организации медицинской помощи детям с редкой, наследственной и врожденной патологией;
- этиологию, патогенез, факторы риска, клиническую классификацию, симптомы и ведущие клинические синдромы, особенности течения у детей разного возраста, осложнения и прогноз наследственной и врожденной патологии у детей.
- общие принципы и особенности диагностики наследственных и врожденных заболеваний, включая орфанную патологию;
- принципы диетотерапии, лечения редких (орфанных) заболеваний, понятие – «таргетная терапия»;
- основные принципы профилактического наблюдения детей и подростков с редкой, наследственной и врожденной патологией.

Уметь:

- собрать анамнез, провести опрос ребенка, его родственников, составить генеалогическое дерево;
- провести оценку нервно-психического и физического развития, физикальное обследование с соблюдением принципов этики и деонтологии; выделить клинические симптомы и синдромы поражения органов и систем у пациента;
- определить основные методы исследования, позволяющие подтвердить/исключить наследственную патологию, включая орфанные заболевания;
- определить спектр специалистов, участвующих в постановке диагноза;
- интерпретировать результаты обследования;
- поставить предварительный диагноз;
- определить принципы диетотерапии, указать вид таргетной терапии наследственной и орфанной патологии в соответствии с клиническими рекомендациями.

Владеть:

- методами сбора анамнеза, составления генеалогического дерева;

- методами оценки физического и нервно-психического развития, общего клинического обследования детей; выявления ведущих синдромов поражения органов и систему у пациента с подозрением на наличие наследственной и врожденной патологии;
- навыком интерпретации результатов общеклинических лабораторных методов исследования.

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			
Б1.В.ОД2	Орфанные болезни	72		12	36	24	ПК-1, 2, 5-7	СЗ,КПЗ,Кл.С,СР	Т,ПР,ЗС
Раздел 1	Орфанные болезни (1 год)	72		12	36	24	ПК-1, 2, 5-7	СЗ,КПЗ,Кл.С,СР	Т,ПР,ЗС
1.1	Современные представления об орфанных болезнях. Перечень, принципы диагностики, лечения. Роль врача первичного звена в выявлении орфанных болезней. Роль генетических консультаций и скрининга новорожденных в выявлении орфанных болезней. Проблемы пациентов с орфанными болезнями. Роль социальных организаций.	9		1	5	3			
1.2	Орфанные болезни с симптомами костномозговой недостаточности: анемия Эванса-Фишера, приобретенная апластическая анемия, врожденная анемия Фанкони, анемия Блекфана-Даймонда.	9		1	5	3			
1.3	Орфанные болезни с симптомами костномозговой недостаточности: ТАР-синдром, синдром Вискотта-Олдрича. Врожденные: синдром Ниймегена, Ди-Джорджа, Глянцмана-Риникер (ТКИН).	9		1	5	3			
1.4	Болезни аминокислотного обмена (аминоацидопатии и органические ацидурии): тирозинемия, фенилкетонурия, лейциноз.	9		2	4	3			
1.5	Лизосомальные болезни накопления: мукополисахаридозы. Классификация, клинические проявления, диагностика, энзимотерапия. Прогноз, реабилитационные мероприятия.	9		2	4	3			
1.6	Лизосомальные болезни накопления: Сфинголипидозы: болезнь Нимана-Пика, болезнь Фабри, болезнь Гоше, болезнь Тея-Сакса.	9		2	4	3			

1.7	Болезни углеводного обмена: галактоземия, гликогенозы (болезнь Гирке, Помпе)	9		2	4	3			
1.8	Орфанные болезни, проявляющиеся нарушением костной, соединительно-тканной систем: буллезный эпидермолиз, несовершенный остеогенез. Нервно- мышечные заболевания: спинальная мышечная амиотрофия. Принципы лечения и реабилитация.	9		1	5	3			
	Промежуточная аттестация	9			9		ПК-1, 2, 5-7		Зачет с оценкой
	ВСЕГО:	72		12	36	24			

В данной таблице использованы следующие сокращения:

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

7. Рекомендуемые образовательные технологии.

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

- 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

ДЛЯ СИНДРОМА МАРФАНА ХАРАКТЕРНО

- А. Артралгия
- Б.* Симптом запястья
- В. Нанизм
- Г. Снижение слуха

РИСК ПОВТОРНОГО РОЖДЕНИЯ РЕБЕНКА С ГАЛАКТОЗЕМИЕЙ, ГДЕ УЖЕ ЕСТЬ РЕБЕНОК С ГАЛАКТОЗЕМИЕЙ, ПРИ КАЖДОЙ ПОСЛЕДУЮЩЕЙ БЕРЕМЕННОСТИ СОСТАВЛЯЕТ

- А. 100%
- Б. 50%
- В.* 25%
- Г. 75%

Образцы ситуационных заданий

1. Пациент (39 лет) с детства отмечал болезненные ощущения и онемение в кончиках пальцев рук и ног, боли в животе, которые усиливались при физической нагрузке, повышение температуры тела при эмоционально значимой ситуации. Страдает хроническим пиелонефритом, уремией. Гемодиализ 3 раза в неделю. Рост 155 см, гиперстеник, бочкообразная грудная клетка. Суставы деформированы. Мнестическое снижение, слабость отведения и конвергенции, сглажена левая носогубная складка, сухожильные рефлексы оживлены, D=S. «+» симптом Бабинского с двух сторон. Ангидроз, ангиокератомы в области пупка. Множественные очаги демиелинизации, кистозно-глиозной трансформация, нормотензивная гидроцефалия на МРТ головного мозга. Выполнен генетический анализ (секвенирования гена GLA) R227Q.

Вопросы:

1. Какой диагноз у пациента?
2. Какой тип наследования

Эталоны ответов:

1. Болезнь Фабри.
2. X- сцепленные лизосомальные болезни накопления.

2. Пациент 2 месяца: задержка физического развития по весу и росту, бледность кожных покровов, периоральный и периорбитальный цианоз, пастозность стоп, прогрессирующая мышечная слабость (гипотония, запрокидывание головы), выраженная кардиомегалия/гипертрофическая кардиомиопатия, легочно-сердечная недостаточность, трудности при кормлении, гепатомегалия, макроглоссия. Повышение уровня креатинфосфокиназы и лактатдегидрогеназы в крови. На ЭКГ - укороченный интервал P-R, с высоким вольтажом комплексов QRS. Молекулярно-генетический анализ гена GAA – компаунд-гетерозигота с.- 32-13T>G/ с.525 delT

Вопросы:

1. Какой диагноз у пациента?
2. Какой тип наследования

Эталоны ответов:

1. Болезнь Фабри.
2. X- сцепленные лизосомальные болезни накопления.

9. Учебно-методическое обеспечение дисциплины:

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

№ п/п	Наименование разделов и дисциплин	Трудоёмкость (акад.час)	
		Семинары	Практические занятия
1	Орфанные болезни (1 год)	12	36
1.1	Современные представления об орфанных болезнях. Перечень, принципы диагностики, лечения. Роль врача первичного звена в выявлении орфанных болезней. Роль генетических консультаций и скрининга новорожденных в выявлении орфанных болезней. Проблемы пациентов с орфанными болезнями. Роль социальных организаций.	1	5
1.2	Орфанные болезни с симптомами костномозговой недостаточности: анемия Эванса-Фишера, приобретенная апластическая анемия, врожденная анемия Фанкони, анемия Блекфана-Даймонда.	1	5

1.3	Орфанные болезни с симптомами костномозговой недостаточности: ТАР-синдром, синдром Вискотга-Олдрича. Врожденные: синдром Ниймегена, Ди-Джорджа, Глянцмана-Риникер (ТКИН).	1	5
1.4	Болезни аминокислотного обмена (аминоацидопатии и органические ацидурии): тирозинемия, фенилкетонурия, лейциноз.	2	4
1.5	Лизосомальные болезни накопления: мукополисахаридозы. Классификация, клинические проявления, диагностика, энзимотерапия. Прогноз, реабилитационные мероприятия.	2	4
1.6	Лизосомальные болезни накопления: Сфинголипидозы: болезнь Нимана-Пика, болезнь Фабри, болезнь Гоше, болезнь Тея-Сакса.	2	4
1.7	Болезни углеводного обмена: галактоземия, гликогенозы (болезнь Гирке, Помпе)	2	4
1.8	Орфанные болезни, проявляющиеся нарушение костной, соединительно-тканной систем: буллезный эпидермолиз, несовершенный остеогенез. Нервно- мышечные заболевания: спинальная мышечная амиотрофия. Принципы лечения и реабилитация.	1	5
	Всего:	12	36

9.2. Тематический план самостоятельной работы обучающихся 1-й год обучения

№ п/п	Наименование темы дисциплины	Вид самостоятельной работы	Трудоёмкость (акад. час)
1	Орфанные болезни (1 год)	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	24
1.1	Современные представления об орфанных болезнях. Перечень, принципы диагностики, лечения. Роль врача первичного звена в выявлении орфанных болезней. Роль генетических консультаций и скрининга новорожденных в выявлении орфанных болезней. Проблемы пациентов с орфанными болезнями. Роль социальных организаций.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	3
1.2	Орфанные болезни с симптомами костномозговой недостаточности: анемия Эванса-Фишера, приобретенная апластическая анемия, врожденная анемия Фанкони, анемия Блекфана-Даймонда.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	3
1.3	Орфанные болезни с симптомами костномозговой недостаточности: ТАР-синдром, синдром Вискотга-Олдрича. Врожденные: синдром Ниймегена, Ди-Джорджа, Глянцмана-Риникер (ТКИН).	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	3
1.4	Болезни аминокислотного обмена (аминоацидопатии и органические ацидурии): тирозинемия, фенилкетонурия, лейциноз.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	3
1.5	Лизосомальные болезни накопления: мукополисахаридозы. Классификация, клинические проявления, диагностика, энзимотерапия. Прогноз, реабилитационные мероприятия.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	3
1.6	Лизосомальные болезни накопления: Сфинголипидозы: болезнь Нимана-Пика, болезнь Фабри, болезнь Гоше, болезнь Тея-Сакса.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	3
1.7	Болезни углеводного обмена: галактоземия, гликогенозы (болезнь Гирке, Помпе)	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	3
1.8	Орфанные болезни, проявляющиеся нарушение костной, соединительно-тканной систем: буллезный эпидермолиз, несовершенный остеогенез. Нервно- мышечные заболевания: спинальная мышечная амиотрофия. Принципы лечения и реабилитация.	Подготовка к КПЗ СЗ и аттестации	3
	Всего:		24

9.3. Методическое обеспечение учебного процесса:

1. Методические указания по дисциплине «Орфанные болезни» 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. Статинова, 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. Статинова, 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 последипломного 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.

Муштафин. - Москва : РНИМУ, 2018. - 80 с. – Текст : непосредственный.

15. Чучалин, А. Г. Энциклопедия редких болезней / А. Г. Чучалин. - Москва : Литтерра, 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 нормативно-правовые документы:

- 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.