

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

УТВЕРЖДЕНО

на заседании

Учебно-методического совета

« 09 » *сентябрь* 20 *21* года, протокол № *1*

Проректор по учебной работе,
председатель Учебно-методического совета,
д.м.н., профессор В.И. Орел

СОГЛАСОВАНО

Проректор по послевузовскому,
дополнительному профессиональному
образованию и региональному развитию
здравоохранения,
д.м.н., профессор Ю.С. Александрович

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

По
дисциплине

«Генетика»

(наименование дисциплины)

По специальности

31.08.30 «Генетика»

(код и наименование направления)

Уровень подготовки кадров высшей квалификации

Ординатура

Кафедра:

Общей и молекулярной медицинской генетики

(наименование кафедры)

Санкт-Петербург
2021 г.

Рабочая программа по дисциплине «Генетика», специальность «Генетика», код 31.08.30 составлена на основании ФГОС ВО по специальности 31.08.30 «Генетика» (уровень подготовки кадров высшей квалификации), утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 25.08.2014 № 1072, профессионального стандарта «врач-генетик», утвержденного приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 11.03.2019 № 142н, и учебного плана ФГБОУ ВО СПбГПМУ Минздрава России.

Разработчики программы:

Заведующий кафедрой, д.м.н., профессор, чл.-корр. РАН <small>(должность, ученое звание, степень)</small>	 <small>(подпись)</small>	Имянитов Е.Н. <small>(расшифровка)</small>
Доцент кафедры, к.м.н. <small>(должность, ученое звание, степень)</small>	 <small>(подпись)</small>	Соколенко А.П. <small>(расшифровка)</small>

*Рабочая программа рассмотрена и одобрена на заседании кафедры
общей и молекулярной медицинской генетики*

<small>название кафедры</small>		
« <u>27</u> » <u>08</u>	2021 г.,	протокол заседания № <u>1</u>
Заведующий кафедрой	<small>название кафедры</small>	
Д.м.н., профессор, чл.-корр. РАН <small>(должность, ученое звание, степень)</small>	 <small>(подпись)</small>	Е.Н. Имянитов <small>(расшифровка)</small>

1. ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ДИСЦИПЛИНЫ

Цель изучения дисциплины

Подготовка квалифицированного врача-генетика, обладающего системой универсальных и профессиональных компетенций, способного и готового к самостоятельной профессиональной деятельности в условиях первичной медико-санитарной помощи; специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи; скорой, в том числе специализированной, медицинской помощи; паллиативной медицинской помощи.

Задачи:

- формирование базовых, фундаментальных медицинских знаний, по специальности 31.08.30 Генетика;
- 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;
- формирование компетенций врача-генетика.

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ООП ПОДГОТОВКИ КАДРОВ ВЫСШЕЙ КВАЛИФИКАЦИИ

Дисциплина входит в раздел обязательные дисциплины.

Знания, умения и компетенции, приобретаемые обучающимися после освоения содержания дисциплины, будут использоваться для успешной профессиональной деятельности.

3. ТРЕБОВАНИЯ К УРОВНЮ ОСВОЕНИЯ СОДЕРЖАНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (КОМПЕТЕНЦИИ ОБУЧАЮЩЕГОСЯ, ФОРМИРУЕМЫЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ)

В результате освоения дисциплины у ординатора должны быть сформированы следующие компетенции:

универсальные компетенции (далее – УК):

- готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-1).

профессиональные компетенции (далее – ПК):

профилактическая деятельность:

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

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

диагностическая деятельность:

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

лечебная деятельность:

- готовность к ведению и лечению пациентов с наследственными заболеваниями (ПК-6);
- готовность к оказанию медико-генетической помощи (ПК-7);

реабилитационная деятельность:

- готовность к применению лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации (ПК-9);

организационно-управленческая деятельность:

- готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях (ПК-11);
- готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей (ПК-12).

Ординаторы, завершившие изучение дисциплины, должны **знать:**

- Анатомию, физиологию взрослых и детей в норме, при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, основы эмбриологии и тератологии
- Этиологию и патогенез, молекулярные основы, патоморфологию, клиническую картину, классификацию, диагностику и дифференциальную диагностику, особенности течения и исходы, принципы лечения врожденных и (или) наследственных заболеваний и их осложнений с учетом возрастных особенностей
- Основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация
- Терминологию описания микроаномалий и врожденных пороков развития у человека
- Принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания
- Лабораторные исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические методы исследований, медицинские показания к их назначению
- Принципы интерпретации результатов лабораторных исследований в целях установления и(или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
- Медицинские показания и медицинские противопоказания к использованию инструментальных обследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания с учетом возрастных особенностей
- Методики подготовки к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов в целях установления и(или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
- Клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями

- Особенности медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах
- Порядок выдачи листов нетрудоспособности
- Медицинские показания для направления пациентов, имеющих стойкое нарушение функции органов и систем органов, обусловленное врожденными и (или) наследственными заболеваниями, на медико-социальную экспертизу
- Требования к оформлению медицинской документации для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
- Основы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов
- Методы медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов
- Медицинские показания и медицинские противопоказания к проведению медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе индивидуальной программы реабилитации и абилитации инвалидов
- Принципы осуществления скрининговых программ с целью раннего выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний
- Медицинские показания к лабораторным и инструментальным исследованиям пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследовании членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах
- Правила анализа медико-статистических показателей заболеваемости, инвалидности и смертности пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе в рамках мониторинга врожденных пороков развития
- Правила проведения базовой сердечно-легочной реанимации

уметь:

- Осуществлять сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания

- Проводить физикальный осмотр пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
- Оценивать наличие у пациентов признаков врожденных и (или) наследственных заболеваний и описывать их, используя терминологию описания врожденных аномалий и пороков развития
- Интерпретировать и анализировать информацию, полученную от пациентов, в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
- Проводить генеалогический анализ на основании семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания для определения типа наследования заболевания
- Оценивать анатомо-функциональное состояние органов и систем организма у пациентов в целях установления и(или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
- Интерпретировать и анализировать результаты физического осмотра (пальпация, перкуссия, аускультация) пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
- Пользоваться алгоритмом установления предварительного диагноза, клинического диагноза и заключительного диагноза
- Обосновывать и планировать объем лабораторных исследований (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические исследования) и инструментальных исследований (включая ультразвуковые, электрофизиологические, рентгенологические исследования, компьютерную томографию, магнитно-резонансную томографию) в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
- Интерпретировать и анализировать результаты лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
- Обосновывать необходимость направления пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания на консультации к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
- Интерпретировать и анализировать результаты медицинского осмотра врачами-специалистами пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
- Применять при медицинском осмотре пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания медицинские изделия в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими

рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи, обеспечивать безопасность их применения

- Выявлять клинические симптомы и синдромы у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания
- Разрабатывать план патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом диагноза, возраста и клинической картины, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
- Назначать лекарственные препараты, в том числе орфанные, медицинские изделия, лечебное питание пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
- Оценивать эффективность и безопасность применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных, медицинских изделий и лечебного питания у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
- Назначать немедикаментозное лечение (физиотерапевтическое, лечебную физкультуру) пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
- Оценивать эффективность и безопасность немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
- Предотвращать или устранять осложнения, побочные действия, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные, возникшие в результате применения лекарственных препаратов, в том числе орфанных медицинских изделий, лечебного питания, немедикаментозного лечения (физиотерапевтического, лечебной физкультуры) у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
- Пользоваться методами оказания психологической помощи пациенту с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) членам его семьи, а также здоровым носителям патогенных мутаций в генах в процессе принятия решения относительно использования методов диагностики и профилактики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая пренатальную и (или) преимплантационную диагностику, формирования репродуктивного поведения
- Проводить медико-генетическое консультирование пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах

- Определять признаки временной нетрудоспособности, включая признаки необходимости ухода за больными членами семьи, признаки стойкого нарушения функции органов и систем органов, обусловленного врожденными и (или) наследственными заболеваниями
- Определять медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для прохождения медико-социальной экспертизы
- Готовить необходимую медицинскую документацию для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями
- Определять медицинские показания и медицинские противопоказания для проведения мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения
- Разрабатывать план мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе при реализации индивидуальной программы реабилитации или абилитации инвалидов, в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения
- Осуществлять организацию скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, в том числе скрининга беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационного скрининга в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследования членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах
- Выполнять мероприятия базовой сердечно-легочной реанимации

владеть навыками:

- Сбора жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания; проведения физикального осмотра пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания и анализа информации, полученной от пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и результатов медицинского осмотра
- Разработки плана патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями с учетом диагноза, возраста и клинической картины, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи
- Оценки прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета генетического риска

- Проведения медико-генетического консультирования пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах
- Составления плана мероприятий по медицинской реабилитации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями в соответствии действующим порядком организации медицинской реабилитации и порядком организации санаторно-курортного лечения
- Распознавания состояний, представляющих угрозу жизни пациентов, включая состояние клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания) потенциально обратимого характера на фоне отсутствия признаков смерти мозга), требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме

Перечень компетенций по уровням освоения

№ п/п	Номер/индекс компетенции	Содержание компетенции (или ее части)	В результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:			Оценочные средства
			Знать	Уметь	Владеть	
1	2	3	4	5	6	7
1	УК-1	готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	современные представления об основных положениях генетики человека, направлениях развития медицинской генетики в разных странах	адекватно оценивать информацию медико-генетического характера, полученную из медицинской и биологической литературы, а также через СМИ	умением регулярно оценивать современное состояние медицинской генетики с учетом появления новых технологий и накопления теоретических представлений; способностью к написанию литературных обзоров в области генетики человека	Тесты, вопросы, ситуационные задачи

2	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	принципы профилактики наследственных болезней	сформулировать рекомендации по первичной и вторичной профилактике больных с наследственной патологией	составить программу профилактики генетически детерминированной патологии	Тесты, вопросы, ситуационные задачи
3	ПК-2	готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации осуществлению диспансерного наблюдения	принципы осуществления скрининговых программ с целью раннего выявления врожденных и (или) наследственных заболеваний	интерпретировать результаты скрининга	маршрутизацией пациента с предполагаемой наследственной и врожденной патологией	Тесты, вопросы, ситуационные задачи
4	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	современную классификацию и дифференциальную диагностику основных наследственных заболеваний; генетические факторы этиологии и патогенеза наследственных болезней; показания для проведения цитогенетического обследования; специального биохимического обследования	сформулировать предварительный диагноз хромосомной патологии и некоторых наиболее распространенных моногенно наследующихся синдромов и заболеваний, определить необходимость дополнительного обследования, включая молекулярно-генетические методы исследования; проводить кодировку заболевания в соответствии с МКБ	владеть клинико-генеалогическим методом (собрать семейный анамнез, графически изобразить и проанализировать родословную); владеть алгоритмами молекулярно-генетической диагностики наследственных заболеваний; владеть методикой анализа результатов молекулярно-генетических тестов;	Тесты, вопросы, ситуационные задачи
5	ПК-6	готовность к ведению и лечению пациентов с	современные методы лечения	обосновать тактику лечения	навыком составления	Тесты, вопросы,

		наследственными заболеваниями	больных с наследственной патологией, принципы реабилитации больных с генетическими болезнями	больного ребенка с наследственным заболеванием (на дому, в детском специализированном учреждении, стационаре); оценить эффективность терапии; разработать план реабилитационной терапии пациентов с наследственными заболеваниями	лечебно-профилактических рекомендаций	ситуационные задачи
6	ПК-7	готовность к оказанию медико-генетической помощи	цели и задачи медико-генетического консультирования	уметь определить показания для инвазивной пренатальной диагностики; уметь провести медико-генетическую консультацию	методами расчёта генетического риска; навыком работы с регистрами пациентов с редкими заболеваниями; владеть навыком использования международных баз данных в сфере генетики	Тесты, вопросы, ситуационные задачи
7	ПК-9	готовность к применению лекарственной, немедикаментозной терапии и других методов у пациентов, нуждающихся в медицинской реабилитации	основные клинические проявления при дисплазии соединительной ткани; принципы реабилитации пациентов с дисплазией соединительной ткани	назначить реабилитационные мероприятия пациентам с дисплазией соединительной ткани	навыками выявления пациентов с дисплазией соединительной ткани, основными методами реабилитации	Тесты, вопросы, ситуационные задачи
8	ПК-11	готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях	нормативные документы, регулирующие работу медико-генетической службы; правила внутреннего трудового распорядка; правила по охране труда и пожарной безопасности; санитарные правила и нормы функционирования учреждения здравоохранения; правила эксплуатации оргтехники и медицинского	анализировать эффективность работы медико-генетической консультации, кабинета медико-генетического консультирования	навыком оформления типовой учетно-отчетной медицинской документации в медицинских организациях	Тесты, вопросы, ситуационные задачи

			оборудования своего рабочего места; основы трудового законодательства; организацию контроля качества лабораторных исследований; порядок и основные требования к его проведению			
9	ПК-12	готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей	современные методики вычисления и анализа основных медико-демографических показателей состояния здоровья населения, а также формулы расчета частот аллелей в популяции	адекватно использовать методы статистической обработки для решения профессиональных задач	владеть методами статистической обработки биомедицинской информации	Тесты, вопросы, ситуационные задачи

4. ОБЪЕМ ДИСЦИПЛИНЫ И ВИДЫ УЧЕБНОЙ РАБОТЫ

№№ п/п	Вид учебной работы	Всего часов	Годы
1	Общая трудоемкость	1116	1
2	Аудиторные занятия, в том числе:	744	1
2.1	Лекции	36	1
2.2	Практические занятия	708	1, 2
3	Самостоятельная работа	372	1
4	Вид итогового контроля – Промежуточная аттестация	ПА	1, 2

Общая трудоемкость дисциплины составляет 31 зачетная единица (1116 часов).
(1 ЗЕТ – 36 часов)

Вид учебной работы	I год обучения	II год обучения	Объем часов
Аудиторные часы:	528	216	744
– лекции	36	-	36
– практические занятия	492	216	708
- зачет		-	
Самостоятельная работа ординатора	372	-	372
Трудоемкость (час/ ЗЕТ)	900/25	216/6	1116/31

5. СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

5.1. Содержание разделов дисциплины

№ пп	Название раздела	Содержание раздела
------	------------------	--------------------

	дисциплины	
Б1Б.1. Генетика		
Б1Б.1.1	Генетика человека УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9, ПК-11, ПК-12	<p>Геном человека: структурная и функциональная организация. Генетический код. Экспрессия генов. Транскрипция. Типы РНК, их функции. Процессинг РНК. Эпигенетическая и эпигеномная регуляция. Аллельный имбаланс в генной экспрессии. Трансляция. Процессинг белков. ДНК-репарация. Репликация ДНК.</p> <p>Уровни компактизации ДНК. Хромосомы: морфология, номенклатура. Кариотип. Клеточный цикл. Митоз. Мейоз. Кроссинговер. Гаметогенез.</p> <p>Вариабельность генома: понятие полиморфизма, понятие мутации. Однонуклеотидные полиморфизмы, инсерционно-делеционные полиморфизмы, вариации числа копий. Типы мутаций, их источник и частота.</p> <p>Основы популяционной генетики. Понятие панмиксной популяции. Закон Харди-Вайнберга. Генетический груз.</p>
Б1Б.1.2	Медицинская генетика УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9, ПК-11, ПК-12	<p>Определение наследственных болезней. Моногенные болезни. Типы наследования. Молекулярные, биохимические и клеточные основы развития генетических болезней: энзимопатии, дефекты транспортных белков, дефекты рецепторных белков, цилиопатии, нейродегенеративные болезни. Болезни, связанные с аномалиями структуры или числа хромосом. Анэуплоидии, однородительские дисомии, микроделеционные синдромы. Болезни геномного импринтинга. Митохондриальные болезни. Мозаицизм.</p> <p>Мультифакториальные болезни. Понятие качественных и количественных признаков. Норма реакции. Нормальное распределение. Семейная агрегация. Определение вклада средовых и наследственных факторов в патологию. Близнецовый метод.</p> <p>Генетика развития. Тератогенез. Врожденные пороки развития. Генетика пола. Наследственные нарушения половой дифференцировки.</p> <p>Специальные разделы медицинской генетики: фармакогенетика, иммуногенетика, современная теория канцерогенеза, генетика старения.</p> <p>Диагностика наследственных заболеваний. Клинико-генеалогический метод. Молекулярно-генетические методы диагностики (обзор). Цитогенетические и молекулярно-цитогенетические методы диагностики (обзор). Биохимическая диагностика.</p>

		Лечение наследственных заболеваний
Б1Б.1.3	Клиническая генетика УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9, ПК-11, ПК-12	<p>Основы дисморфологии. Микроаномалии развития. Пороки развития (по системам). Наследственные болезни обмена, наследственные болезни нервной системы, наследственные болезни сердечно-сосудистой системы, наследственные болезни пищеварительной системы, наследственные болезни легких, наследственные болезни мочевыделительной системы, наследственные эндокринопатии, наследственные нарушения соединительной ткани, наследственные эктодермальные нарушения, наследственные болезни сенсорных органов, наследственные болезни крови</p> <p>Медико-генетическое консультирование: принципы, задачи, показания. Методы оценки риска. Возвратный риск. Эмпирический риск. Пренатальная диагностика и скрининг. Показания, сроки, методы, интерпретация. Профилактика наследственных заболеваний. Неонатальный скрининг</p>
Б1Б.1.4	Новые концепции в генетике и здравоохранении УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9, ПК-11, ПК-12	<p>Геномика и персонализированная медицина</p> <p>Этические и социальные аспекты генетики и геномики</p>

5.2. Разделы дисциплины и виды занятий

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Л	ПЗ	СР	Всего часов
1	Генетика человека	6	24	78	108
2	Медицинская генетика	10	300	122	432
3	Клиническая генетика	18	378	144	540
4	Новые концепции в генетике и здравоохранении	2	6	28	36
Зачет					0
Итого		36	708	372	1116

5.3. Тематический план лекций и практических занятий

№ п/п	Наименование раздела учебной дисциплины	Название тем лекций	Название тем практических занятий
-------	---	---------------------	-----------------------------------

1	Генетика человека	<p>№1: Структура и эволюция генома и эпигенома человека</p> <p>№2: Основы молекулярной генетики. Центральная догма</p> <p>№3: Основы популяционной генетики</p>	<p>№1: Структура и функции нуклеиновых кислот</p> <p>№2: Структурная организация генома.</p> <p>№3: Передача наследственной информации. Клеточный цикл.</p> <p>№4: Нормальный кариотип. Морфология и номенклатура хромосом. Мейоз.</p> <p>№5: Гаметогенез.</p> <p>№6: Генетическое разнообразие. Понятие мутации и полиморфизма.</p>
2	Медицинская генетика	<p>№4: Генетические основы наследственных заболеваний</p> <p>№5: Типы и номенклатура мутаций</p> <p>№6: Моногенные болезни. Типы наследования</p> <p>№7: Хромосомные болезни</p> <p>№8: Мультифакториальные болезни</p>	<p>№7-11: Моногенные болезни. Типы наследования.</p> <p>№12-16: Болезни, связанные с аномалиями структуры или числа хромосом.</p> <p>№17-21: Мультифакториальные болезни</p> <p>№22-26: Генетика развития. Аномалии развития.</p> <p>№27-32: Генетика пола. Нарушения половой дифференцировки</p> <p>№33-39: Иммуногенетика и генетические основы первичных иммунодефицитов</p> <p>№40: Фармакогенетика</p> <p>№41-43: Современная теория канцерогенеза</p> <p>№44: Генетика старения</p> <p>№45-52: Диагностика наследственных заболеваний</p> <p>№53-54: Лечение наследственных заболеваний</p>
3	Клиническая генетика	<p>№9: Основы дисморфологии</p> <p>№10: Наследственные болезни обмена</p> <p>№11: Наследственные болезни нервной системы</p>	<p>№55-70: Основы дисморфологии.</p> <p>Обследование пациента с аномалиями и/или задержкой развития</p> <p>№71-78: Наследственные</p>

		<p>№12: Наследственные эндокринопатии</p> <p>№13: Наследственные эктодермальные нарушения</p> <p>№14: Наследственные болезни сердечно-сосудистой системы</p> <p>№15: Наследственные нарушения соединительной ткани</p> <p>№16: Пренатальная диагностика и скрининг</p> <p>№17: Профилактика наследственных заболеваний</p>	<p>болезни обмена</p> <p>№79-83: Нейромышечные заболевания</p> <p>№84: Факоматозы</p> <p>№85-86: Нейродегенеративные заболевания</p> <p>№87-89: Наследственные заболевания сердечно-сосудистой системы</p> <p>№90-93: Наследственные заболевания соединительной ткани</p> <p>№94: Наследственные заболевания мочевыделительной системы</p> <p>№95: Наследственные заболевания легких</p> <p>№96-97: Наследственные эндокринопатии</p> <p>№98: Наследственные болезни крови</p> <p>№99-102: Наследственные эктодермальные нарушения</p> <p>№103-106: Наследственные болезни сенсорных органов</p> <p>№107-108: Наследственные болезни органов пищеварительной системы</p> <p>№109-112: Медико-генетическое консультирование</p> <p>№113-114: Пренатальный скрининг</p> <p>№115-116: Пренатальная диагностика</p> <p>№117: Профилактика наследственных заболеваний.</p> <p>Неонатальный скрининг</p>
4	Новые концепции в генетике и здравоохранении	№18: Геномика и персонализированная медицина	№118: Социальные и этические аспекты генетики

5.4. Название тем лекций и количество часов по годам изучения учебной дисциплины

№ п/п	Название тем лекций учебной дисциплины	Объем по годам	
		1-й	2-й

1.	№1: Структура и эволюция генома и эпигенома человека	2	-
2.	№2: Основы молекулярной генетики. Центральная догма	2	-
3.	№3: Основы популяционной генетики	2	-
4.	№4: Генетические основы наследственных заболеваний	2	-
5.	№5: Типы и номенклатура мутаций	2	-
6.	№6: Моногенные болезни. Типы наследования	2	-
7.	№7: Хромосомные болезни	2	-
8.	№8: Мультифакториальные болезни	2	-
9.	№9: Основы дисморфологии	2	-
10.	№10: Наследственные болезни обмена	2	-
11.	№11: Наследственные болезни нервной системы	2	-
12.	№12: Наследственные эндокринопатии	2	-
13.	№13: Наследственные эктодермальные нарушения	2	-
14.	№14: Наследственные болезни сердечно-сосудистой системы	2	-
15.	№15: Наследственные нарушения соединительной ткани	2	-
16.	№16: Пренатальная диагностика и скрининг	2	-
17.	№17: Профилактика наследственных заболеваний	2	-
18.	№18: Геномика и персонализированная медицина	2	-
	Итого	36	

5.5. Название тем практических занятий и количество часов по годам изучения учебной дисциплины

№ пп	Название тем практических занятий учебной дисциплины	Объем по годам	
		1-й	2-ой
	<i>Генетика человека</i>	24	
1	№1: Структура и функции нуклеиновых кислот	6	-
2	№2: Структурная организация генома.	6	-
3	№3: Передача наследственной информации. Клеточный цикл.	6	-
4	№4: Нормальный кариотип. Морфология и номенклатура хромосом. Мейоз.	6	-
5	№5: Гаметогенез.	6	-
6	№6: Генетическое разнообразие. Понятие мутации и полиморфизма.	6	-
	<i>Медицинская генетика</i>	300	
7	№7: Моногенные болезни. Типы наследования	6	-

8	№8: Моногенные болезни. Типы наследования (продолжение)	6	-
9	№9: Моногенные болезни. Типы наследования (продолжение)	6	-
10	№10: Моногенные болезни. Типы наследования (продолжение)	6	-
11	№11: Моногенные болезни. Типы наследования (продолжение)	6	-
12	№12: Болезни, связанные с аномалиями структуры или числа хромосом.	6	-
13	№13: Болезни, связанные с аномалиями структуры или числа хромосом (продолжение)	6	-
14	№14: Болезни, связанные с аномалиями структуры или числа хромосом (продолжение)	6	-
15	№15: Болезни, связанные с аномалиями структуры или числа хромосом (продолжение)	6	-
16	№16: Болезни, связанные с аномалиями структуры или числа хромосом (продолжение)	6	-
17	№17: Мультифакториальные болезни	6	-
18	№18: Мультифакториальные болезни (продолжение)	6	-
19	№19: Мультифакториальные болезни (продолжение)	6	-
20	№20: Мультифакториальные болезни (продолжение)	6	-
21	№21: Мультифакториальные болезни (продолжение)	6	-
22	№22: Генетика развития. Аномалии развития.	6	-
23	№23: Генетика развития. Аномалии развития (продолжение)	6	-
24	№24: Генетика развития. Аномалии развития (продолжение)	6	-
25	№25: Генетика развития. Аномалии развития (продолжение)	6	-
26	№26: Генетика развития. Аномалии развития (продолжение)	6	-
27	№27: Генетика пола. Нарушения половой дифференцировки	6	-
28	№28: Генетика пола. Нарушения половой дифференцировки (продолжение)	6	-
29	№29: Генетика пола. Нарушения половой дифференцировки (продолжение)	6	-
30	№30: Генетика пола. Нарушения половой дифференцировки (продолжение)	6	-
31	№31: Генетика пола. Нарушения половой дифференцировки (продолжение)	6	-
32	№32: Генетика пола. Нарушения половой дифференцировки (продолжение)	6	-
33	№33: Иммуногенетика и генетические основы первичных иммунодефицитов	6	-
34	№34: Иммуногенетика и генетические основы первичных иммунодефицитов (продолжение)	6	-
35	№35: Иммуногенетика и генетические основы первичных иммунодефицитов (продолжение)	6	-
36	№36: Иммуногенетика и генетические основы первичных иммунодефицитов (продолжение)	6	-
37	№37: Иммуногенетика и генетические основы первичных иммунодефицитов (продолжение)	6	-
38	№38: Иммуногенетика и генетические основы первичных иммунодефицитов (продолжение)	6	-
39	№39: Иммуногенетика и генетические основы первичных иммунодефицитов (продолжение)	6	-
40	№40: Фармакогенетика	6	-
41	№41: Современная теория канцерогенеза	6	-

42	№42: Современная теория канцерогенеза (продолжение)	6	-
43	№43: Современная теория канцерогенеза (продолжение)	6	-
44	№44: Генетика старения	6	-
45	№45: Диагностика наследственных заболеваний	6	-
46	№46: Диагностика наследственных заболеваний (продолжение)	6	-
47	№47: Диагностика наследственных заболеваний (продолжение)	6	-
48	№48: Диагностика наследственных заболеваний (продолжение)	6	-
49	№49: Диагностика наследственных заболеваний (продолжение)	6	-
50	№50: Диагностика наследственных заболеваний (продолжение)	6	-
51	№51: Диагностика наследственных заболеваний (продолжение)	6	-
52	№52: Диагностика наследственных заболеваний (продолжение)	6	-
53	№53: Лечение наследственных заболеваний	6	-
54	№54: Лечение наследственных заболеваний (продолжение)	6	-
	Клиническая генетика	378	
55	№55: Основы дисморфологии. Обследование пациента с аномалиями и/или задержкой развития	6	-
56	№56: Основы дисморфологии. Обследование пациента с аномалиями и/или задержкой развития (продолжение)	6	-
57	№57: Основы дисморфологии. Обследование пациента с аномалиями и/или задержкой развития (продолжение)	6	-
58	№58: Основы дисморфологии. Обследование пациента с аномалиями и/или задержкой развития (продолжение)	6	-
59	№59: Основы дисморфологии. Обследование пациента с аномалиями и/или задержкой развития (продолжение)	6	-
60	№60: Основы дисморфологии. Обследование пациента с аномалиями и/или задержкой развития (продолжение)	6	-
61	№61: Основы дисморфологии. Обследование пациента с аномалиями и/или задержкой развития (продолжение)	6	-
62	№62: Основы дисморфологии. Обследование пациента с аномалиями и/или задержкой развития (продолжение)	6	-
63	№63: Основы дисморфологии. Обследование пациента с аномалиями и/или задержкой развития (продолжение)	6	-
64	№64: Основы дисморфологии. Обследование пациента с аномалиями и/или задержкой развития (продолжение)	6	-
65	№65: Основы дисморфологии. Обследование пациента с аномалиями и/или задержкой развития (продолжение)	6	-
66	№66: Основы дисморфологии. Обследование пациента с аномалиями и/или задержкой развития (продолжение)	6	-
67	№67: Основы дисморфологии. Обследование пациента с аномалиями и/или задержкой развития (продолжение)	6	-
68	№68: Основы дисморфологии. Обследование пациента с аномалиями и/или задержкой развития (продолжение)	6	-
69	№69: Основы дисморфологии. Обследование пациента с аномалиями и/или задержкой развития (продолжение)	6	-
70	№70: Основы дисморфологии. Обследование пациента с аномалиями и/или задержкой развития (продолжение)	6	-
71	№71: Наследственные болезни обмена	6	-
72	№72: Наследственные болезни обмена (продолжение)	6	-
73	№73: Наследственные болезни обмена (продолжение)	6	-
74	№74: Наследственные болезни обмена (продолжение)	6	-
75	№75: Наследственные болезни обмена (продолжение)	6	-

76	№76: Наследственные болезни обмена (продолжение)	6	-
77	№77: Наследственные болезни обмена (продолжение)	6	-
78	№78: Наследственные болезни обмена (продолжение)	6	-
79	№79: Нейромышечные заболевания	6	-
80	№80: Нейромышечные заболевания (продолжение)	6	-
81	№81: Нейромышечные заболевания (продолжение)	6	-
82	№82: Нейромышечные заболевания (продолжение)	6	-
83	№83: Нейромышечные заболевания (продолжение)	6	-
84	№84: Факоматозы	6	-
85	№85: Нейродегенеративные заболевания	6	-
86	№86: Нейродегенеративные заболевания (продолжение)	6	-
87	№87: Наследственные заболевания сердечно-сосудистой системы	6	-
88	№88: Наследственные заболевания сердечно-сосудистой системы (продолжение)	6	-
89	№89: Наследственные заболевания сердечно-сосудистой системы (продолжение)	6	-
90	№90: Наследственные заболевания соединительной ткани	6	-
91	№91: Наследственные заболевания соединительной ткани (продолжение)	6	-
92	№92: Наследственные заболевания соединительной ткани (продолжение)	6	-
93	№93: Наследственные заболевания соединительной ткани (продолжение)	6	-
94	№94: Наследственные заболевания мочевыделительной системы	6	-
95	№95: Наследственные заболевания легких	6	-
96	№96: Наследственные эндокринопатии	6	-
97	№97: Наследственные эндокринопатии (продолжение)	6	-
98	№98: Наследственные болезни крови	6	-
99	№99: Наследственные эктодермальные нарушения	6	-
100	№100: Наследственные эктодермальные нарушения (продолжение)	6	-
101	№101: Наследственные эктодермальные нарушения (продолжение)	6	-
102	№102: Наследственные эктодермальные нарушения (продолжение)	6	-
103	№103: Наследственные болезни сенсорных органов	6	-
104	№104: Наследственные болезни сенсорных органов (продолжение)	6	-
105	№105: Наследственные болезни сенсорных органов (продолжение)	6	-
106	№106: Наследственные болезни сенсорных органов (продолжение)	6	-
107	№107: Наследственные болезни органов пищеварительной системы (продолжение)	6	-
108	№108: Наследственные болезни органов пищеварительной системы (продолжение)	6	-
109	№109: Медико-генетическое консультирование	6	-
110	№110: Медико-генетическое консультирование (продолжение)	6	-
111	№111: Медико-генетическое консультирование (продолжение)	6	-
112	№112: Медико-генетическое консультирование (продолжение)	6	-
113	№113: Пренатальный скрининг	6	-
114	№114: Пренатальный скрининг (продолжение)	6	-
115	№115: Пренатальная диагностика	6	-
116	№116: Пренатальная диагностика (продолжение)	6	-
117	№117: Профилактика наследственных заболеваний. Неонатальный скрининг	6	-
	Новые концепции в генетике и здравоохранении	6	

118	№118: Социальные и этические аспекты генетики	6	-
	Итого	708	

6. ИСПОЛЬЗУЕМЫЕ ИНФОРМАЦИОННЫЕ, ИНСТРУМЕНТАЛЬНЫЕ И ПРОГРАММНЫЕ СРЕДСТВА

Использование мультимедийного комплекса в сочетании с лекциями и практическими занятиями, решение ситуационных задач, обсуждение рефератов, современные он-лайн Интернет технологии (электронные библиотеки, вебинары).

7. ФОРМЫ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ УСПЕВАЕМОСТИ

Тестовый контроль, дискуссия, рефераты, ситуационные задачи.

8. ФОРМА ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

Собеседование.

9. СПИСОК РЕКОМЕНДОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

Основная литература:

1. Бочков, Н. П. Клиническая генетика: учебник / Бочков Н. П., Пузырев В. П., Смирнихина С. А. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-4628-7.
2. Иммуногеномика и генодиагностика человека [Электронный ресурс] / Р.М. Хаитов, Л.П. Алексеев, Д.Ю. Трофимов - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. Режим доступа: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441398.html>
3. Руденская, Г. Е. Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста [Электронный ресурс] / Г. Е. Руденская, Е. Ю. Захарова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 392 с. - (Серия "Библиотека врача-специалиста"). - 392 с. (Серия "Библиотека врача-специалиста") - ISBN 978-5-9704-5930-0. - Текст : электронный // URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970459300.html>

Дополнительная литература:

1. Наследственные болезни [Электронный ресурс] / под ред. Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. Режим доступа: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.html>

10. ПРИМЕРЫ ЗАДАНИЙ В ТЕСТОВОЙ ФОРМЕ ПО РАЗДЕЛАМ ДИСЦИПЛИНЫ

Б.1.Б.1.1 Генетика человека

Оцениваемые компетенции: УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9, ПК-11, ПК-12

1. У человека число хромосом в диплоидном наборе:

- а) 48
- б) 46
- в) 23
- г) 56

2. Авторами двухспиральной модели ДНК являются:

- а) Корренс и Чермак
- б) Уотсон и Холмс
- в) Жакоб и Моно

г) Уотсон и Крик

3. ДНК в человеческой клетке содержится в следующих органеллах:

- а) аппарат Гольджи
- б) ядро
- в) цитоплазматический ретикулум
- г) митохондрии

4. В процессе транскрипции образуется:

- а) мРНК
- б) преРНК (первичный РНК-транскрипт)
- в) кДНК
- г) полипептидная цепь

5. Структурный полиморфизм генома обеспечивается за счет:

- а) однонуклеотидных полиморфизмов (SNP)
- б) вариаций больших сегментов ДНК (CNV)
- в) делеций и инсерций отдельных нуклеотидов (indel)

6. Геномная дактилоскопия наиболее часто проводится путем анализа:

- а) групп крови
- б) HLA-локусов
- в) однонуклеотидных полиморфизмов
- г) микросателлитных маркеров

7. Наследственная отягощенность человеческой популяции включает в себя:

- а) накопленные в процессе эволюции патологические мутации;
- б) вновь возникающие мутации в соматических клетках;
- в) вновь возникающие мутации в половых клетках.

8. Доля наследственных и врожденных болезней среди причин смерти детей на 1-м году жизни составляет:

- а) 50%;
- б) 70%;
- в) 25%;
- г) 5%.

9. Число известных клинических форм наследственных заболеваний составляет примерно:

- а) до 3000;
- б) 4000-4500;
- в) 6000-10 000;
- г) 80 000-100 000

10. Геномный импринтинг приводит к следующим последствиям:

- а) различиям в экспрессии гомологичных материнских и отцовских аллелей
- б) передаче изменений в экспрессии генов следующим клеточным поколениям
- в) изменению дозы генов, контролирующей рост эмбриона
- г) сдвигу в соотношении полов в сторону мальчиков
- д) увеличению частоты спонтанных аборт

11. Негативная евгеника – это:

- а) раздел генетики человека по изучению причин ухудшения природы человека;

- б) освобождение человечества от наследственной патологии путем насильственной стерилизации;
- в) улучшение природы человека путем отбора лучших представителей человечества и их предпочтительного размножения;
- г) насильственное ограничение репродуктивной свободы человека

12. Нонсенс-мутациями называются:

- а) мутации, приводящие к замене одной аминокислоты на другую
- б) мутации со сдвигом рамки считывания
- в) мутации, приводящие к возникновению стоп-кодона
- г) мутации, затрагивающие сайт сплайсинга

13. Полиплоидия:

- а) изменение числа хромосом, кратное гаплоидному набору
- б) изменение числа отдельных хромосом
- б) обычно несовместима с жизнью
- в) относится к геномным мутациям

14. К нарушениям структуры хромосом относят:

- а) анеуплоидию
- б) полиплоидию
- в) делеции
- г) транслокации

15. Большинство наследственных нарушений метаболизма обусловлено:

- а) доминантными генами
- б) рецессивными генами
- в) цитоплазматической наследственностью
- г) хромосомными трисомиями

16. Болезнь Вильсона-Коновалова связана с дефектом:

- а) медьтранспортирующей АТФазы
- б) церулоплазмينا
- в) супероксиддисмутазы
- г) орнитинкарбамоилтрансферазы

17. Причиной возникновения наследственных дефектов обмена являются:

- а) изменение числа хромосом;
- б) мутации генов
- в) сбалансированные транслокации

18. Близнецовый метод используется для:

- а) оценки вклада генетических факторов в развитие заболевания
- б) оценки уровня мутационного процесса
- в) расчета генных частот

19. В одном из регионов отмечено накопление больных с однотипным заболеванием щитовидной железы. Конкордантность моно- и дизиготных близнецов оказалась практически одинаковой. В этом случае речь идет о:

- а) моногенном заболевании
- б) мультифакториальном заболевании
- в) ненаследственном заболевании

г) хромосомном синдроме

20. При определении зиготности близнецов наиболее точен:

- а) полисимптоматический метод
- б) анализ групп крови
- в) анализ дерматоглифики
- г) анализ высоковариабельных маркеров ДНК
- д) тест по пересадке кожи

21. Для панмиксной популяции большого размера характерны:

- а) сравнительно постоянные частоты аллелей и генотипов;
- б) высокая частота родственных браков;
- в) постепенный рост доли гомозигот

22. Дрейф генов связан:

- а) с уровнем мутационного процесса
- б) с уровнем отбора
- в) со случайным распределением генов в популяции малого размера
- г) с нарушением панмиксии

23. «Эффект основателя»:

- а) имеет значение для ДНК-диагностики
- б) характерен для некоторых популяций
- в) связан с социальной или географической изоляцией

24. Основной особенностью генетической структуры изолятов является:

- а) увеличение доли гетерозигот
- б) увеличение доли доминантных гомозигот
- в) увеличение доли рецессивных гомозигот

25. Когда наиболее часто проявляются симптомы наследственного заболевания, связанного с дефектом фермента:

- а) во внутриутробном периоде
- б) в период с рождения до 1 года
- в) в детском возрасте (до 14 лет)
- г) с 15 до 50 лет

26. Заболевания, подлежащие скринингу среди новорожденных, должны отвечать всем перечисленным критериям, кроме одного:

- а) высокая частота заболевания в популяции
- б) наличие лабораторного метода, пригодного для применения при массовых обследованиях
- в) наличие разработанного метода дородовой диагностики
- г) наличие эффективного способа лечения

27. Селективный скрининг – это:

- а) обследование всех новорожденных
- б) обследование людей, населяющих данный регион
- в) обследование группы риска по данному заболеванию

28. При накоплении гликогена в лизосомах возникает:

- а) гепатоцеребральная дистрофия
- б) болезнь Помпе
- в) метахроматическая лейкодистрофия

- г) миопатия Дюшенна
- д) адреногенитальный синдром

29. При болезни Гоше в нервных клетках накапливается:

- а) сфингомиелин
- б) ганглиозид GM 1
- в) ганглиозид GM 2
- г) церамид
- д) глюкоцереброзид

30. Диагностическими тестами для выявления нарушений цикла мочевины являются:

- а) определение уровня аммиака в крови,
- б) исследование спектра аминокислот крови
- в) определение креатинина мочи

Б.1.Б.1.2. Медицинская генетика

Оцениваемые компетенции: УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9, ПК-11, ПК-12

1. Мутации - это:

- а) изменение последовательности нуклеотидов внутри гена (генов);
- б) изменение числа хромосом;
- в) изменение структуры хромосомы (хромосом)

2. Мутации могут возникать вследствие действия следующих факторов:

- а) ионизирующее излучение
- б) механическое воздействие
- в) химические вещества
- г) вирусы

3. Генетическая гетерогенность клинически схожих заболеваний обусловлена:

- а) разными аллелями одного гена;
- б) мутациями в разных локусах;
- в) взаимодействием генетической конституции и среды

4. Нуклеотидные замены:

- а) могут приводить к нонсенс-мутациям
- б) могут затрагивать процесс сплайсинга
- в) могут изменять свойства кодируемого белка
- г) всегда патогенны

5. Сдвиг рамки считывания возникает при:

- а) миссенс-мутациях
- б) микроделециях, кратным трем нуклеотидам
- в) микроделециях, не кратных трем нуклеотидам
- г) нонсенс-мутациях

6. Динамические мутации:

- а) мутации, которые возникают с высокой частотой
- б) связаны с увеличением числа нуклеотидных повторов
- в) являются причиной болезни экспансии
- г) не имеют медицинского значения

7. Спорадический случай наследственной болезни - это:

- а) пациент с наследственной болезнью, впервые обратившийся за медицинской помощью;
- б) первый случай аутосомно-доминантной или хромосомной болезни в родословной;
- в) единственный случай данной наследственной болезни в родословной;
- г) пациент с наследственной болезнью, имеющий здоровых родителей.

8. К наследственным дефектам системы фагоцитоза относятся:

- а) синдром Вискотта-Олдрича
- б) агаммаглобулия Брутона
- в) хронический грануломатоз
- г) синдром Чедьяка-Хагаша

9. Наследственная отягощенность человеческой популяции включает в себя:

- а) накопленные в процессе эволюции патологические мутации;
- б) вновь возникающие мутации в соматических клетках;
- в) вновь возникающие мутации в половых клетках.

10. Все перечисленные ферменты участвуют в процессе репарации ультрафиолетовых повреждений ДНК, за исключением:

- а) ДНК-полимеразы
- б) эндонуклеазы
- в) экзонуклеазы
- г) полинуклеотидлигазы
- д) лактатдегидрогеназы

11. Тератогенным эффектом обладают следующие лекарственные средства:

- а) аспирин
- б) противоэпилептические препараты
- в) ингибиторы АПФ
- г) варфарин
- д) антибиотики

12. Подберите наиболее точный термин для следующего определения: "Аномалия формы или положения тела в результате действия механических факторов без нарушения морфогенеза":

- а) мальформация
- б) дизрупция
- в) деформация
- г) дисплазия

13. На каком этапе онтогенеза формируются врожденные пороки развития?

- а) эмбриональном
- б) плодном
- в) постнатальном

14. Основные группы тератогенных факторов это:

- а) лекарственные средства и химические вещества
- б) ионизирующее излучение
- в) инфекции
- г) метаболические нарушения и вредные привычки беременной

15. Наиболее информативна в отношении частоты малых аномалий развития одна из перечисленных частей тела:

- а) кисть

- б) стопа
- в) туловище
- г) лицо

16. Риск рождения ребенка с изолированным расщеплением губы и нёба для семейной пары, у которой уже есть ребенок с односторонним расщеплением составляет:

- а) 1%
- б) 4%
- в) 10%
- г) 25%

17. Прием фолиевой кислоты во время беременности направлен на профилактику:

- а) хромосомных болезней
- б) дефектов зародка нервной трубки
- в) моногенных заболеваний
- г) пороков сердца

18. В качестве маркерных белков в пренатальном биохимическом скрининге используют:

- а) РАРР-А
- б) АФП
- в) ХГЧ
- г) церулоплазмин

19. Признаками наследственных заболеваний в целом являются:

- а) вовлечение в патологический процесс нескольких систем и органов
- б) сегрегация симптомов в семьях
- в) множественные микроаномалии развития
- г) недоношенность

20. Термин "синдром" включает в себя следующие понятия:

- а) устойчивое сочетание пороков развития разных систем и органов;
- б) описание у нескольких больных разными авторами;
- в) уникальное описание фенотипа;
- г) один порок развития индуцирует появление других аномалий

21. Примерами заболеваний с Х-сцепленным рецессивным типом наследования являются:

- а) фосфатдиабет
- б) болезнь Марфана
- в) миодистрофия Дюшенна
- г) гемофилия А

22. Тип наследования наследственных опухолевых синдромов:

- а) аутосомно-доминантный
- б) аутосомно-рецессивный
- в) сцепленный с полом
- г) мультифакториальный

23. Гены наследственных раков участвуют в:

- а) репарации ДНК
- б) регуляции гликолиза
- в) клеточном метаболизме
- г) синтезе структурных белков

24. Для выявления мутаций используется:

- а) иммуногистохимия
- б) серологический анализ
- в) бактериологический метод
- г) электронная микроскопия
- д) ПЦР

25. Материалом для поиска наследственных мутаций является:

- а) опухолевая ткань
- б) кровь
- в) моча
- г) слюна
- д) биопсийный материал

26. Пенетрантность мутаций гена BRCA1 составляет:

- а) 100%
- б) 25%
- в) 50%
- г) 80%

27. Наиболее частыми разновидностями наследственных опухолевых синдромов являются:

- а) синдром Ли-Фраумени
- б) наследственный рак молочной железы и/или яичников
- в) синдром Пейтца-Йегерса
- г) синдром Линча

28. Наследственный синдром с развитием базальноклеточных карцином кожи и одонтогенными кистами:

- а) синдром Линча
- б) синдром Горлина
- в) синдром Кауден
- г) синдром MEN1

29. Наследственный светлоклеточный рак почки связан с дефектом следующих генов:

- а) RET
- б) VHL
- в) SDHA
- г) MLH1

30. Здоровым носительницам патогенных мутаций в генах BRCA1/2 рекомендовано:

- а) регулярное самообследование
- б) УЗИ молочных желез
- в) МРТ молочных желез
- г) профилактическое удаление молочных желез
- д) профилактический прием лекарственных препаратов

31. Наследственные опухоли характеризуются:

- а) ранним возрастом возникновения
- б) сопутствующей сердечно-сосудистой патологией
- в) наличием профессиональных вредностей
- г) тенденцией к билатеральному поражению в случае парных органов

Б.1Б.1.3 Клиническая генетика

Оцениваемые компетенции: УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9, ПК-11, ПК-12

1. Доля наследственных и врожденных болезней среди причин смерти детей на 1-м году жизни составляет:

- а) 50%;
- б) 70%;
- в) 25%;
- г) 5%

2. Генетический импринтинг - это:

- а) «маркировка» локуса хромосом одного из родителей;
- б) вид генетической памяти (например, безусловные рефлексы);
- в) составление карт хромосом.

3. Реплицированные хромосомы прикрепляются к митотическому веретену посредством структур, которые называются:

- а) теломеры
- б) спутники
- в) центромеры
- г) кинетохоры

4. Мультифакториальная природа известна при следующих заболеваниях:

- а) рак желудка;
- б) сахарный диабет
- в) язва 12-перстной кишки;
- г) шизофрения

5. Целиакия:

- а) является аутоиммунным заболеванием
- б) является моногенным заболеванием
- в) риск ассоциирован с определенными гаплотипами HLA
- г) методом лечения является безглютеновая диета

6. Реализации наследственной предрасположенности к гипертонической болезни препятствуют:

- а) занятия физкультурой;
- б) эмоциональные нагрузки;
- в) правильное чередование труда и отдыха;
- г) употребление алкоголя

7. К болезням с мультифакториально обусловленной предрасположенностью:

- а) гемохроматоз
- б) псориаз
- в) болезнь Вильсона-Коновалова
- г) болезнь Бехтерева

8. Наиболее распространенный тип наследования гипертонической болезни

- а) аутосомно-рецессивный
- б) аутосомно-доминантный
- в) сцепленный с X-хромосомой
- г) мультифакториальный

9.Пренатальная диагностика с применением молекулярно-генетических методов возможна при следующих заболеваниях:

- а) синдром Апера
- б) хорея Гентингтона
- в) муковисцидоз
- г) фетальный алкогольный синдром

10.Диетотерапия при непереносимости лактозы является:

- а) симптоматическим методом лечения
- б) этиологическим лечением
- в) патогенетическим лечением

11.К мультифакториальным заболеваниям относятся:

- а) хромосомные болезни,
- б) изолированные врожденные пороки развития
- в) хронические инфекции
- г) хронические неинфекционные заболевания взрослых

12.Для мультифакториальных заболеваний величина повторного риска в семьях зависит от:

- а) числа больных в семье;
- б) тяжести заболевания у пробанда;
- в) пола пробанда

13.Частота рождения детей с хромосомными синдромами увеличивается с возрастом матери во всех случаях, за исключением синдромов:

- а) Шерешевского-Тернера
- б) Клайнфельтера
- в) Дауна
- г) Патау
- д) Эдвардса

14.К специфическим признакам синдрома Дауна относятся:

- а) эпикант
- б) пятна Брашфильда
- в) пороки сердца
- г) четырехпальцевая ладонная складка

15.У больных с синдромом Клайнфельтера можно обнаружить:

- а) кариотип XXУ
- б) кариотип XXXУ
- в) хроматин-положительные клетки
- г) кариотип XYУ

16.При синдроме Клайнфельтера у больных находят:

- а) гонады, имеющие гистологическую картину яичника.
- б) наружные гениталии промежуточного типа
- в) гинекомастию

17.Носители реципрокных транслокаций обычно:

- а) бесплодны;
- б) фенотипически нормальны;
- в) имеют нормальный интеллект;
- г) выявляются только через аномальное потомство

18. В кариотипе больного синдромом Патау присутствуют:

- а) делеция хромосомы 5
- б) 47 хромосом
- в) трисомия по хромосоме 13
- г) трисомия по хромосоме 18

19. Общим признаком для больных с несбалансированными структурными перестройками хромосом является:

- а) умственная отсталость
- б) гидроцефалия
- в) аномалии скелета

20. У больных с синдромом Шерешевского-Тернера наблюдаются все перечисленные симптомы, кроме:

- а) бесплодия
- б) первичной аменореи
- в) высокого роста
- г) лимфатического отека кистей и стоп в периоде новорожденности

21. Мужчина 22 лет, обратился в медико-генетическую консультацию по поводу сниженной половой потенции и полового влечения. Больной высокого роста, с непропорционально длинными конечностями. Наружные половые органы сформированы правильно. Вторичные половые признаки развиты слабо, оволосение на лобке по женскому типу. Половой хроматин положительный. Родители здоровы. Наиболее вероятный диагноз:

- а) синдром Марфана
- б) синдром Клайнфельтера
- в) синдром Сотоса
- г) адреногенитальный синдром
- д) синдром Беквита-Видемана

22. Грубые черты лица часто наблюдаются при следующих заболеваниях:

- а) мукополисахаридозы
- б) муковисцидоз
- в) болезнь Фабри

23. К наследственным синдромам, сопровождающимся хромосомной нестабильностью относятся все перечисленные, за исключением:

- а) синдрома Луи-Бар
- б) синдрома де Тони-Дебре-Фанкони
- в) пигментной ксеродермы
- г) анемии Фанкони
- д) синдрома Блума

24. Наиболее частой генетической причиной гипертрофической кардиомиопатии у детей до 10 лет является:

- а) миодистрофия Дюшенна
- б) метилмалоновая ацидурия
- в) синдром Нунан
- г) мутации в генах саркомерных белков

25. "Филадельфийская хромосома" может быть выявлена при:

- а) болезни Дауна

- б) синдроме "кошачьего крика"
- в) хроническом миелолейкозе
- г) синдроме Блюма
- д) синдроме Прадера-Вилли

26. Наиболее частой генетической причиной умственной отсталости у мужчин является:

- а) синдром Дауна
- б) синдром Рубинштейна-Тейби
- в) синдром Тёрнера
- г) синдром Мартина-Белл

27. Микрохромосомные перестройки (микроделеции, микродупликации, транслокации небольших участков хромосом) выявляются с помощью:

- а) кариотипирования
- б) анализа полового хроматина
- в) молекулярно-цитогенетических методов

28. Число тринуклеотидных CGG- повторов при носительстве мутантного гена FMR1 у мужчин-трансммиттеров составляет:

- а) 1-5
- б) 5-50
- в) 50-200
- г) более 200

29. Для заболеваний, связанных с мутациями митохондриальной ДНК характерно:

- а) поражение ЦНС и мышечной ткани
- б) наследование по материнской линии
- в) наследование по отцовской линии
- г) поражение лиц обоего пола

30. К митохондриальным болезням не имеют отношения:

- а) нарушения окисления жирных кислот
- б) нарушения пируватдегидрогеназного комплекса
- в) дефекты ферментов дыхательной цепи
- г) дефекты расщепления гликогена

31. Средняя частота встречаемости муковисцидоза среди новорожденных в России составляет:

- а) 1:3000
- б) 1:7000
- в) 1:20000
- г) 1:10000

32. Врожденные заболевания - это:

- а) заболевания, обусловленные мутацией генов;
- б) заболевания, проявляющиеся на 1-м году жизни
- в) заболевания, проявляющиеся при рождении;
- г) заболевания, не поддающиеся лечению

33. Генетическая гетерогенность клинически схожих заболеваний обусловлена:

- а) разными аллелями одного гена;
- б) мутациями в разных локусах;
- в) взаимодействием генетической конституции и среды.

34.Спорадический случай наследственной болезни - это:

- а) пациент с наследственной болезнью, впервые обратившийся за медицинской помощью;
- б) первый случай аутосомно-доминантной или хромосомной болезни в родословной;
- в) единственный случай данной наследственной болезни в родословной;
- г) пациент с наследственной болезнью, имеющий здоровых родителей.

35.Пренатальный биохимический скрининг направлен на выявление:

- а) моногенных заболеваний
- б) хромосомных заболеваний
- в) дефектов зародка нервной трубки

36.Увеличение толщины воротникового пространства на УЗИ с 10 по 14 неделю беременности может служить маркером:

- а) хромосомных болезней
- б) моногенных заболеваний
- в) тератогенных воздействий

37.К показаниям для проведения инвазивной пренатальной диагностики относятся:

- а) наличие у супружеской пары ребенка или плода с хромосомными болезнями
- б) высокий риск болезни Дауна по результатам комбинированного скрининга
- в) семейное носительство хромосомных перестроек
- г) наличие в семье ребенка с множественными врожденными пороками развития

38.Биопсия хориона обычно проводится на сроке:

- а) 10-12 недель
- б) 13-14 недель
- в) 15-22 недели

39.Материалом для проведения доимплантационной диагностики является:

- а) кровь матери
- б) бластомеры
- в) полярные тельца
- г) клетки плода

Б.1Б.1.4 Новые концепции в генетике и здравоохранении

Оцениваемые компетенции: УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9, ПК-11, ПК-12

1.Частота носителей аллеля Lys1307 гена APC в группе больных колоректальным раком составляет 7 из 45, а в группе здоровых – 310 из 4452. Рассчитайте относительный риск развития колоректального рака для носителей указанного аллеля:

- а) 15
- б) 2.4
- в) 7
- г) 1.2

2. Чему посвящен проект «ENCODE»:

- а) анализу кодирующих последовательностей генома
- б) анализу функциональных элементов генома
- в) анализу повторяющихся последовательностей генома

3. Проект «Геном человека» (Human Genome Project) был завершен в

- а) 1990 году

б) 2015 году

в) 2004 году

4. Исключите лишнее:

а) таргетное секвенирование

б) полноэкзомное секвенирование

в) секвенирование по Сенгеру

г) полногеномное секвенирование

Перечень ответов на тестовые задания

№	варианты ответа
Раздел «Генетика человека»	
1.	б
2.	г
3.	б, г
4.	б
5.	а, б, в
6.	г
7.	а, в
8.	в
9.	в
10.	а, в
11.	б, г
12.	в
13.	а, б, в
14.	в, г
15.	б
16.	а
17.	б
18.	а
19.	б
20.	г
21.	а
22.	в, г
23.	а, б, в
24.	в
25.	б
26.	в
27.	в
28.	б
29.	д
30.	а, б
Раздел «Медицинская генетика»	
1.	а, б, в
2.	а, в, г
3.	б
4.	а, б, в
5.	в
6.	б, в
7.	в
8.	в, г
9.	а, в
10.	д
11.	б, в, г
12.	в
13.	а
14.	а, б, в, г
15.	г

16.	б
17.	б
18.	а, б, в
19.	а, б, в
20.	а, б, в
21.	в, г
22.	а
23.	а
24.	д
25.	б
26.	г
27.	б, г
28.	б
29.	в
30.	а
31.	а, г
Раздел «Клиническая генетика»	
1.	в
2.	а
3.	г
4.	б, в
5.	а, в, г
6.	а, в
7.	б
8.	г
9.	а, б, в
10.	в
11.	г
12.	в
13.	а
14.	а, б, г
15.	а, б, в
16.	в
17.	б, в, г
18.	в
19.	а
20.	в
21.	б
22.	а
23.	б
24.	в
25.	в
26.	г
27.	в
28.	в
29.	а, б, г
30.	г
31.	г
32.	в
33.	б
34.	в
35.	б, в
36.	а
37.	а, б, в, г
38.	а
39.	б
Раздел «Новые концепции в генетике и здравоохранении»	
1.	б
2.	б

3.	в
4.	в

11. ПРИМЕРЫ ВОПРОСОВ К СОСТАВЛЕНИЮ БИЛЕТОВ ДЛЯ ЗАЧЕТОВ И ЭКЗАМЕНА

Б.1.Б.1.1 Генетика человека

Оцениваемые компетенции: УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9, ПК-11, ПК-12

1. Геном человека: структурная и функциональная организация.
2. Генетический код. Свойства
3. Экспрессия генов. Транскрипция.
4. Типы РНК, их функции.
5. Процессинг РНК.
6. Эпигенетическая и эпигеномная регуляция транскрипции.
7. Аллельный дисбаланс в генной экспрессии.
8. Трансляция. Процессинг белков.
9. ДНК-репарация. Виды, механизмы
10. Репликация ДНК.
11. Уровни компактизации ДНК. Хромосомы: морфология, номенклатура.
12. Кариотип.
13. Клеточный цикл. Митоз.
14. Мейоз. Кроссинговер. Гаметогенез.
15. Вариабельность генома: понятие полиморфизма, понятие мутации.
16. Типы мутаций, их источник и частота.
17. Понятие панмиксной популяции. Закон Харди-Вайнберга.
18. Генетический груз.
19. Дрейф генов

Б.1.Б.1.2. Медицинская генетика

Оцениваемые компетенции: УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9, ПК-11, ПК-12

1. Определение наследственных болезней.
2. Моногенные болезни. Типы наследования.
3. Энзимопатии.
4. Дефекты транспортных белков.
5. Дефекты рецепторных белков.
6. Цилиопатии.
7. Нейродегенеративные болезни.
8. Болезни, связанные с аномалиями структуры или числа хромосом. Анеуплоидии, однородительские дисомии, микроделеционные синдромы.
9. Болезни геномного импринтинга.
10. Митохондриальные болезни.
11. Мозаицизм.
12. Мультифакториальные болезни.
13. Понятие качественных и количественных признаков. Норма реакции.
14. Нормальное распределение.
15. Семейная агрегация.
16. Определение вклада средовых и наследственных факторов в патологию.
17. Близнецовый метод.
18. Генетика развития.
19. Тератогенез.
20. Врожденные пороки развития.
21. Генетика пола.

22. Наследственные нарушения половой дифференцировки.
23. Фармакогенетика
24. Иммуногенетика. Первичные иммунодефициты
25. Современная теория канцерогенеза
26. Генетика старения.
27. Синдромы преждевременного старения.
28. Синдромы хромосомной нестабильности.
29. Диагностика наследственных заболеваний. Клинико-генеалогический метод.
30. Молекулярно-генетические методы диагностики
31. Цитогенетические и молекулярно-цитогенетические методы диагностики
32. Биохимическая диагностика наследственных заболеваний
33. Лечение наследственных заболеваний

Б.1Б.1.3 Клиническая генетика

Оцениваемые компетенции: УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9, ПК-11, ПК-12

1. Микроаномалии развития.
2. Аномалии лица
3. Аномалии конечностей
4. Аминоацидопатии
5. Болезни цикла мочевины
6. Галактоземия
7. Гликогенозы
8. Аденогенитальный синдром
9. Мукополисахаридозы
10. Сфинголипидозы
11. Нарушения обмена пуринов/пиримидинов
12. Порфирии
13. Пероксисомные болезни
14. Нарушения окисления жирных кислот
15. Наследственные болезни нервной системы: нейромышечные заболевания
16. Наследственные формы эпилепсии
17. Факоматозы
18. Конформационные болезни.
19. Моногенные формы гипертонической болезни
20. Наследственные кардиомиопатии
21. Нарушения липидного обмена
22. Наследственные заболевания сосудов
23. Врожденные пороки сердца
24. Муковисцидоз
25. Недостаточность альфа-1-антитрипсина
26. Цилиарная дискинезия
27. Генетические факторы риска бронхиальной астмы
28. Нарушения обмена меди
29. Врожденные дефекты синтеза и транспорта желчных кислот
30. Наследственный панкреатит
31. Болезнь Гиршпрунга
32. Наследственные синдромы мальабсорбции
33. Поликистоз почек
34. Нефронофтиз и нефролитиаз
35. Синдром Альпорта
36. Альдостеронизм

37. Моногенные формы сахарного диабета
38. Гипофизарный нанизм
39. Наследственные формы ожирения
40. Синдром Марфана
41. Наследственные нарушения морфогенеза соединительной ткани
42. Краниосиностозы
43. Гемоглобинопатии
44. Наследственные тромбофилии
45. Гемофилии
46. Наследственные анемии
47. Общая характеристика наследственных форм тугоухости
48. Моногенная синдромальная тугоухость
49. Моногенная несиндромальная тугоухость
50. Ретинопатии
51. Патология основных структур глазного яблока
52. Кожные аномалии в структуре наследственных синдромов
53. Аномалии роста и развития зубов
54. Эктодермальная дисплазия
55. Глазокожный альбинизм
56. Ихтиоз и кератоз
57. Буллезный эпидермолиз
58. Медико-генетическое консультирование
59. Возвратный риск. Методы расчета
60. Пренатальный скрининг
61. Пренатальная диагностика
62. Профилактика наследственных заболеваний
63. Неонатальный скрининг

Б.1Б.1.4 Новые концепции в генетике и здравоохранении

Оцениваемые компетенции: УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-9, ПК-11, ПК-12

1. Высокопроизводительные методы генетического анализа: клиническое значение
2. Понятие персонализированной медицины
3. Этические дилеммы генетического тестирования
4. Конфиденциальность генетической информации
5. Проект «Геном человека». Значение в медицинской генетике
6. Проект ENCODE.

12. ПЕРЕЧЕНЬ МЕТОДИЧЕСКИХ УКАЗАНИЙ ПРЕПОДАВАТЕЛЯМ ДЛЯ РАЗЛИЧНЫХ ФОРМ УЧЕБНЫХ ЗАНЯТИЙ

В ходе преподавания дисциплины используются разнообразные средства обучения. Каждый раздел сопровождается практическими занятиями.

На практических занятиях рекомендуется активизировать деятельность ординаторов за счет вовлечения их в учебный диалог, в решение ситуационных задач.

Различные формы практической деятельности ординаторов существенно повышают прочность усвоения и закрепления полученных знаний. Функции практических занятий: закрепление теоретических знаний на практике, формирование исследовательских умений, применение теоретических знаний для решения практических задач, самопознание и саморазвитие специалиста.

12.1. Методические указания к лекциям

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №1

1. <i>Тема:</i>	Структура и эволюция генома и эпигенома человека	
2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика	
3. <i>Направление подготовки:</i>	Генетика 31.18.30	
4. <i>Продолжительность лекций (в академических часах):</i>	2 часа	
5. <i>Учебная цель:</i>	ознакомить с понятиями геном и эпигеном человека, структурой, функцией и эволюционным значением основных элементов генома, таких как сателлитные, инвертированные и диспергированные повторы, уникальные некодирующие последовательности, гены и псевдогены, облигатные, факультативные и мобильные элементы, а также эпигенетических модификаций ДНК, таких как метилирование, модификация гистонов, РНК-интерференция	
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 минут	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	60 минут	
7. <i>План лекции, последовательность ее изложения:</i>	<p>Часть первая.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Определение генома. Кодированные и некодирующие последовательности ДНК. Структура и функции сателлитных ДНК. Примеры использования микросателлитных ДНК в клинической практике. Структура и функции инвертированных и диспергированных повторов. 2. Структура генов и псевдогенов, их распределение по геному. Мобильные элементы генома. Роль псевдогенов и мобильных элементов в эволюции. Структура и функции Alu-повтора. 3. Избыточность генома. Облигатные и факультативные элементы генома. Мутации и вариации. Эгоистические ДНК. <p>Часть вторая.</p> <ol style="list-style-type: none"> 4. Компактность упаковки информации в кодирующих областях генома. Понятие «ген в гене» на примере гена гемофилии А. Альтернативная транскрипция и альтернативный сплайсинг на примере гена миодистрофии Дюшенна.. 5. Структура митохондриального генома. Парадоксы генома человека. 6. Эпигенетические модификации генома. Метилирование ДНК, модификация гистонов, РНК-интерференция. Эпигеном человека и его особенности. Эволюционное значение эпигенетической регуляции работы генов. <p>Заключение.</p>	
8. <i>Иллюстрационные материалы:</i>	30 слайдов – компьютерная презентация	
9. <i>Литература для проработки:</i>	ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №2

1. <i>Тема:</i>	Основы молекулярной генетики. Центральная догма	
2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика	
3. <i>Направление подготовки:</i>	Генетика 31.18.30	
4. <i>Продолжительность лекций (в академических часах):</i>	2 часа	
5. <i>Учебная цель:</i>	сформировать представление об основных информационных процессах в клетке	
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 минут	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	60 минут	
7. <i>План лекции, последовательность ее изложения:</i>	<ol style="list-style-type: none"> 1. Ген, структура, генетический код 2. Транскрипция 	

3. Трансляция
4. Регуляция экспрессии генов
8. Иллюстрационные материалы: 30 слайдов – компьютерная презентация
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №3

1. Тема:	Основы популяционной генетики	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность лекций (в академических часах):	2 часа	
5. Учебная цель:	освоение базовых понятий популяционной генетики	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 минут	
Объем новой информации (в минутах):	60 минут	
7. План лекции, последовательность ее изложения:	<ol style="list-style-type: none"> 1. Частоты аллелей и генотипов в популяции 2. Закон Харди-Вайнберга 3. Факторы, нарушающие равновесие Харди-Вайнберга 4. Изменение частот аллелей 5. Этнические различия в распространенности генетических болезней 	
8. Иллюстрационные материалы:	30 слайдов – компьютерная презентация	
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №4

1. Тема:	Генетические основы наследственных заболеваний	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность лекций (в академических часах):	2 часа	
5. Учебная цель:	сформировать представления о подходах к идентификации генетических факторов, ассоциированных с заболеваниями	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 минут	
Объем новой информации (в минутах):	60 минут	
7. План лекции, последовательность ее изложения:	<ol style="list-style-type: none"> 1. Анализ сцепления. Независимое расхождение хромосом и гомологичная рекомбинация. Генетические карты. Неравновесное сцепление. 2. Анализ ассоциаций. Отношение рисков и относительный риск. Широкомасштабные исследования ассоциаций (GWAS). 3. Поиск генов, ассоциированных с заболеванием, методом высокопроизводительного секвенирования. 	
8. Иллюстрационные материалы:	30 слайдов – компьютерная презентация	
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №5

1. Тема:	Типы и номенклатура мутаций	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность лекций (в академических часах):	2 часа	
5. Учебная цель:	сформировать представления о различных типах мутаций	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 минут	
Объем новой информации (в минутах):	60 минут	

7. План лекции, последовательность ее изложения: Разбор различных классификаций мутаций
8. Иллюстрационные материалы: 30 слайдов – компьютерная презентация
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №6

1. Тема:	Моногенные болезни. Типы наследования	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность лекций (в академических часах):	2 часа	
5. Учебная цель:	сформировать представления о этиопатогенезе моногенных болезней, охарактеризовать различные типы наследования	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 минут	
Объем новой информации (в минутах):	60 минут	
7. План лекции, последовательность ее изложения:	<ol style="list-style-type: none"> 1. Понятия генотип, фенотип, гетерозигота, гомозигота, гемизигота, плейотропия, пенетрантность, экспрессивность 2. Родословные 3. Аутосомно-доминантное наследование. Вариабельная экспрессивность. Неполное доминирование. Зависимость фенотипа от пола. De novo мутации. 4. Аутосомно-рецессивное наследование. 5. Сцепленное с полом наследование. Инактивация X-хромосомы. Доминантное и рецессивное наследование. Голландрическое наследование. Псевдоаутосомальные регионы. 6. Митохондриальная наследственность. 7. Болезни экспансии. 8. Геномный импринтинг 9. Корреляции генотип-фенотип. 	
8. Иллюстрационные материалы:	30 слайдов – компьютерная презентация	
9. Литература для проработки:	ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №7

1. Тема:	Хромосомные болезни	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность лекций (в академических часах):	2 часа	
5. Учебная цель:	сформировать представления о этиопатогенезе заболеваний, вызванных аномалиями структуры или числа хромосом	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 минут	
Объем новой информации (в минутах):	60 минут	
7. План лекции, последовательность ее изложения:	<ol style="list-style-type: none"> 1. Болезни, вызванные аномальной сегрегацией хромосом (нерасхождением): анэуплоидии 2. Частые (повторяющиеся) хромосомные синдромы 3. Идиопатические хромосомные аномалии 4. Болезни, возникающие в результате несбалансированных перестроек 5. Болезни геномного импринтинга 6. Аномалии половых хромосом 	
8. Иллюстрационные материалы:	30 слайдов – компьютерная презентация	
9. Литература для проработки:		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №8

1. Тема:	Мультифакториальные болезни	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность лекций (в академических часах):	2 часа	
5. Учебная цель:	сформировать представления о этиопатогенезе частых хронических неинфекционных заболеваний	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 минут	
Объем новой информации (в минутах):	60 минут	
7. План лекции, последовательность ее изложения:	<ol style="list-style-type: none"> 1. Понятие о качественных и количественных признаках. Нормальное распределение. Норма реакции. 2. Определение вклада генетических факторов в этиологию заболевания. Близнецовый метод. 3. Примеры частых мультифакториальных заболеваний. 4. Дигенное наследование. 5. Модификаторы моногенных заболеваний. 	
8. Иллюстрационные материалы:	30 слайдов – компьютерная презентация	
9. Литература для проработки:	ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №9

1. Тема:	Основы дисморфологии	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность лекций (в академических часах):	2 часа	
5. Учебная цель:	сформировать представления о этиопатогенезе, основные клинических проявлениях, диагностике, лечении и профилактике заболевания	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 минут	
Объем новой информации (в минутах):	60 минут	
7. План лекции, последовательность ее изложения:	Понятие об аномалиях и микроаномалиях развития Примеры аномалий различных органов Обследование детей с аномалиями и/или задержкой развития	
8. Иллюстрационные материалы:	30 слайдов – компьютерная презентация	
9. Литература для проработки:	ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №10

1. Тема:	Наследственные болезни обмена	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность лекций (в академических часах):	2 часа	
5. Учебная цель:	сформировать представления о этиопатогенезе моногенных нарушений обмена	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 минут	
Объем новой информации (в минутах):	60 минут	
7. План лекции, последовательность ее изложения:		

Понятие об энзимопатиях: «мутантные» ферменты и болезни, общая концепция 1.1. Аминоацидопатии 1.2. Лизосомные болезни 1.3. Нарушение функции белков из-за аномального процессинга (примеры болезней) 1.4. Нарушение связывания или обмена кофакторов ферментов 1.5. Мутации ингибиторов ферментов (дефицит альфа-1-антитрипсина) 1.6. Пероксисомные болезни
8. <i>Иллюстрационные материалы:</i> 30 слайдов – компьютерная презентация
9. <i>Литература для проработки:</i> ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №11

1. <i>Тема:</i>	Наследственные болезни нервной системы	
2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
4. <i>Продолжительность лекций (в академических часах):</i>	2 часа	
5. <i>Учебная цель:</i> сформировать представления о этиопатогенезе наследственных болезней нервной системы		
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 минут	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	60 минут	
7. <i>План лекции, последовательность ее изложения:</i>	1. Нейромышечные болезни 2. Конформационные болезни 3. Болезни с преимущественным поражением экстрапирамидной системы 4. Факоматозы 5. Наследственные форма эпилепсии.	
8. <i>Иллюстрационные материалы:</i> 30 слайдов – компьютерная презентация		
9. <i>Литература для проработки:</i> ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №12

1. <i>Тема:</i>	Наследственные эндокринопатии	
2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
4. <i>Продолжительность лекций (в академических часах):</i>	2 часа	
5. <i>Учебная цель:</i> сформировать представления о этиопатогенезе наследственных эндокринопатий		
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 минут	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	60 минут	
7. <i>План лекции, последовательность ее изложения:</i>	Альдостеронизм Гипофизарный нанизм Болезни тиреоидного обмена Наследственные формы ожирения Моногенные формы сахарного диабета	
8. <i>Иллюстрационные материалы:</i> 30 слайдов – компьютерная презентация		
9. <i>Литература для проработки:</i> ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №13

1. <i>Тема:</i>	Наследственные эктодермальные нарушения
-----------------	---

2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность лекций (в академических часах):	2 часа	
5. Учебная цель:	сформировать представления о этиопатогенезе наследственных заболеваний кожи, аномалий роста и развития ногтей, волос, зубов, потовых желез	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 минут	
Объем новой информации (в минутах):	60 минут	
7. План лекции, последовательность ее изложения:	<ol style="list-style-type: none"> 1. Кожные аномалии в структуре наследственных синдромов 2. Ихтиоз и кератоз 3. Буллезный эпидермолиз 4. Глазокожный альбинизм 5. Псориаз и атопический дерматит 6. Эктодермальная дисплазия 7. Изолированная алопеция 8. Аномалии роста и развития зубов 	
8. Иллюстрационные материалы:	40 слайдов – компьютерная презентация	
9. Литература для проработки:	ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №14

1. Тема:	Наследственные болезни сердечно-сосудистой системы	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность лекций (в академических часах):	2 часа	
5. Учебная цель:	сформировать представления о этиопатогенезе, основные клинических проявлениях наследственных заболеваний сердечно-сосудистой системы	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 минут	
Объем новой информации (в минутах):	60 минут	
7. План лекции, последовательность ее изложения:	<ol style="list-style-type: none"> 1. Моногенные формы гипертонической болезни 2. Наследственные кардиомиопатии 3. Нарушения сердечного ритма 4. Врожденные пороки сердца 5. Наследственные заболевания сосудов 6. Нарушения липидного обмена 	
8. Иллюстрационные материалы:	30 слайдов – компьютерная презентация	
9. Литература для проработки:	ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №15

1. Тема:	Наследственные нарушения соединительной ткани	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность лекций (в академических часах):	2 часа	
5. Учебная цель:	сформировать представления о этиопатогенезе наследственных заболеваний	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 минут	
Объем новой информации (в минутах):	60 минут	
7. План лекции, последовательность ее изложения:	<ol style="list-style-type: none"> 1. Наследственные нарушения белков внеклеточного матрикса 	

2. Синдром Марфана
3. Наследственные нарушения морфогенеза соединительной ткани
4. Краниосиностозы
8. <i>Иллюстрационные материалы:</i> 25 слайдов – компьютерная презентация
9. <i>Литература для проработки:</i> ЭБД “Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №16

1. <i>Тема:</i>	Пренатальная диагностика и скрининг	
2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
4. <i>Продолжительность лекции (в академических часах):</i>	2 часа	
5. <i>Учебная цель:</i>	сформировать представление о задачах и методах пренатальной диагностики и скрининга, определить показания к пренатальной диагностике	
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 минут	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	60 минут	
7. <i>План лекции, последовательность ее изложения:</i>	<ol style="list-style-type: none"> 1. Методы пренатальной диагностики: инвазивные и неинвазивные 2. Показания для инвазивной пренатальной диагностики 3. Пренатальный скрининг 4. Обзор лабораторных методов пренатальной диагностики 5. Особенности медико-генетического консультирования 	
8. <i>Иллюстрационные материалы:</i>	20 слайдов – компьютерная презентация	
9. <i>Литература для проработки:</i> ЭБД “Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №17

1. <i>Тема:</i>	Профилактика наследственных заболеваний	
2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
4. <i>Продолжительность лекции (в академических часах):</i>	2 часа	
5. <i>Учебная цель:</i>	изучить основные принципы профилактики наследственных заболеваний	
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 минут	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	60 минут	
7. <i>План лекции, последовательность ее изложения:</i>	<p>Значение профилактики наследственных заболеваний</p> <p>Первичная и вторичная профилактика</p> <p>Периконцепционная профилактика</p> <p>Неонатальный скрининг</p>	
8. <i>Иллюстрационные материалы:</i>	30 слайдов – компьютерная презентация	
9. <i>Литература для проработки:</i> ЭБД “Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ЛЕКЦИИ №18

1. <i>Тема:</i>	Геномика и персонализированная медицина	
2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
4. <i>Продолжительность лекции (в академических часах):</i>	2 часа	
5. <i>Учебная цель:</i>	сформировать понятие о персонализированной медицине и возможностях геномного анализа для решения ее задач	
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 минут	

<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	60 минут
<i>7. План лекции, последовательность ее изложения:</i> Персонализированная медицина: понятие Геномика и персонализированная медицина	
<i>8. Иллюстрационные материалы:</i> 20 слайдов – компьютерная презентация	
<i>9. Литература для проработки:</i> ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

12.2. Название тем практических занятий и количество часов по годам изучения учебной дисциплины

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №1

<i>1. Тема:</i>	Структура и функции нуклеиновых кислот	
<i>2. Дисциплина:</i>	Генетика	
<i>3. Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
<i>4. Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов	
<i>5. Учебная цель:</i> сформировать представление о нуклеиновых кислотах, их типах (дезоксирибонуклеиновая (ДНК) и рибонуклеиновые (РНК), структуре, строении, свойствах и функциях		
<i>6. Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин	
<i>7. Условия для проведения занятия:</i> классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия		
<i>8. Самостоятельная работа обучающегося:</i> изучение литературы, конспект, работа с пациентами		
<i>9. Методы контроля полученных знаний и навыков:</i> устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор		
<i>9. Литература для проработки:</i> ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №2

<i>1. Тема:</i>	Структурная организация генома	
<i>2. Дисциплина:</i>	Генетика	
<i>3. Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
<i>4. Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов	
<i>5. Учебная цель:</i> сформировать представление о структурной организации генома: кодирующие и некодирующие участки, регуляторные последовательности. уникальные и повторяющиеся последовательности		
<i>6. Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин	
<i>7. Условия для проведения занятия:</i> классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия		
<i>8. Самостоятельная работа обучающегося:</i> изучение литературы, конспект, работа с пациентами		
<i>9. Методы контроля полученных знаний и навыков:</i> устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор		
<i>9. Литература для проработки:</i> ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №3

<i>1. Тема:</i>	Передача наследственной информации. Клеточный цикл
-----------------	--

2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель:	сформировать представление о процессе репликации ДНК. Понятие клеточного цикла, его фазы и механизмы регуляции	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия:	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. Самостоятельная работа обучающегося:	изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. Литература для проработки:	ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №4

1. Тема:	Нормальный кариотип. Морфология и номенклатура хромосом. Мейоз	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель:	сформировать представление о кариотипе, как о совокупности признаков полного набора хромосом. Ознакомить с морфологией и номенклатурой хромосом человека, основанной на международной системе стандартизации. Мейоз, стадии	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия:	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. Самостоятельная работа обучающегося:	изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. Литература для проработки:	ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №5

1. Тема:	Гаметогенез	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель:	сформировать представление о процессе образования половых клеток (гаметогенезе), овогенез, сперматогенез, стадии гаметогенеза. Сравнение овогенеза и сперматогенеза	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия:	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. Самостоятельная работа обучающегося:	изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	устный и письменный опрос,	

проверка ведения конспекта, клинический разбор
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №6

1. Тема:	Генетическое разнообразие. Понятие мутации и полиморфизма	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель:	сформировать представление о генетическом разнообразии, или генетическом полиморфизме. Понятия «мутация» и «полиморфизм», их сходства и различия	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия:	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. Самостоятельная работа обучающегося:	изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №7

1. Тема:	Моногенные болезни. Типы наследования	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель:	сформировать представление о моногенной патологии, дать общую характеристику моногенных заболеваний, их встречаемость в популяции. Типы наследования (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, сцепленное с полом)	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия:	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. Самостоятельная работа обучающегося:	изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №8

1. Тема:	Моногенные болезни. Типы наследования. Классификация моногенных болезней	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель:	сформировать представление о классификации моногенных болезней. Тип наследования как основа классификации. Клиническая классификация по преимущественному поражению какого-либо органа или системы. Патогенетическая	

классификация в зависимости от основного патогенетического звена: нарушение обмена веществ, нарушение морфогенеза, комбинация этих компонентов	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин
Объем новой информации (в минутах):	240 мин
7. Условия для проведения занятия: классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. Самостоятельная работа обучающегося: изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №9

1. Тема:	Моногенные болезни. Типы наследования. Характеристика наиболее частых моногенных форм наследственной патологии	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель: сформировать представление о характеристике наиболее частых моногенных форм наследственной патологии: фенилкетонурия, врожденный гипотиреоз, адено-генитальный синдром, галактоземия, муковисцидоз, нейрофиброматоз, миотоническая дистрофия, прогрессирующая мышечная дистрофия, синдром ломкой (фрагильной) X-хромосомы		
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия: классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия		
8. Самостоятельная работа обучающегося: изучение литературы, конспект, работа с пациентами		
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор		
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №10

1. Тема:	Моногенные болезни. Типы наследования. Биохимические методы диагностики моногенной патологии	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель: сформировать представление о биохимических методах диагностики моногенной патологии. Качественные, полуколичественные и количественные методы. Биологические материалы для биохимических методов диагностики		
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия: классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия		
8. Самостоятельная работа обучающегося: изучение литературы, конспект, работа с пациентами		
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный и письменный опрос,		

проверка ведения конспекта, клинический разбор
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №11

1. Тема:	Моногенные болезни. Типы наследования. Молекулярно-генетические методы диагностики моногенной патологии	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель:	сформировать представление о молекулярно-генетических методах диагностики моногенной патологии.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия:	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. Самостоятельная работа обучающегося:	изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №12

1. Тема:	Болезни, связанные с аномалиями структуры или числа хромосом	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель:	сформировать представление о хромосомах. Диплоидный хромосомный набор. Кариотип как совокупность количественных и качественных признаков хромосом. Классификация хромосомных болезней: нарушение числа, нарушения кратности, структурные перестройки.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия:	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. Самостоятельная работа обучающегося:	изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №13

1. Тема:	Болезни, связанные с аномалиями структуры или числа хромосом. Патогенез и клинические особенности хромосомных болезней	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	

5. <i>Учебная цель:</i> сформировать представление о характере и тяжести проявления хромосомных болезней в зависимости от вида аномалий и вовлеченных хромосом. Общее в поражениях при хромосомной патологии	
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин
7. <i>Условия для проведения занятия:</i> классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. <i>Самостоятельная работа обучающегося:</i> изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. <i>Методы контроля полученных знаний и навыков:</i> устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. <i>Литература для проработки:</i> ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №14

1. <i>Тема:</i>	Болезни, связанные с аномалиями структуры или числа хромосом. Частота и распространенность хромосомных болезней	
2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов	
5. <i>Учебная цель:</i> сформировать представление о частоте и распространенности хромосомных болезней. Хромосомные аномалии при спонтанных абортах. Зависимость жизнеспособности от типа хромосомного нарушения		
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин	
7. <i>Условия для проведения занятия:</i> классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия		
8. <i>Самостоятельная работа обучающегося:</i> изучение литературы, конспект, работа с пациентами		
9. <i>Методы контроля полученных знаний и навыков:</i> устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор		
9. <i>Литература для проработки:</i> ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №15

1. <i>Тема:</i>	Болезни, связанные с аномалиями структуры или числа хромосом. Клиническая характеристика хромосомных болезней	
2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов	
5. <i>Учебная цель:</i> сформировать представление о клинической характеристике хромосомных болезней. Анэуплоидии (синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса), синдромы частичных анеуплоидий (синдром Вольфа-Хиршхорна), синдром «кошачьего крика», аномалии половых хромосом (синдром Шерешевского-Тернера, синдром трипло-х, синдром Клайнфельтера, синдром хуу), микроделеционные синдромы (синдром Прадера-Вилли, синдром Ангельмана, синдром Видемана-Беквита)		
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин	
7. <i>Условия для проведения занятия:</i> классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия		
8. <i>Самостоятельная работа обучающегося:</i> изучение литературы, конспект, работа с		

пациентами
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №16

1. Тема:	Болезни, связанные с аномалиями структуры или числа хромосом. Идиопатические хромосомные аномалии	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель: сформировать представление об идиопатических хромосомных аномалиях		
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия: классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия		
8. Самостоятельная работа обучающегося: изучение литературы, конспект, работа с пациентами		
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор		
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №17

1. Тема:	Мультифакториальные болезни	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель: сформировать представление о мультифакториальных заболеваниях. Отличия от моногенных патологий. Определение генетического фактора. Генетический фактор с пороговым действием и без порогового действия		
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия: классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия		
8. Самостоятельная работа обучающегося: изучение литературы, конспект, работа с пациентами		
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор		
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №18

1. Тема:	Мультифакториальные болезни. Общая характеристика мультифакториальных болезней	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	

5. <i>Учебная цель:</i> сформировать представление о мультифакториальных заболеваниях. Генетические и средовые компоненты предрасположенности мультифакториальных заболеваний. Клиническое многообразие мультифакториальных заболеваний, общие черты	
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин
7. <i>Условия для проведения занятия:</i> классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. <i>Самостоятельная работа обучающегося:</i> изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. <i>Методы контроля полученных знаний и навыков:</i> устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. <i>Литература для проработки:</i> ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №19

1. <i>Тема:</i>	Мультифакториальные болезни. Факторы выявления лиц с повышенным риском развития болезней с наследственным предрасположением	
2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов	
5. <i>Учебная цель:</i> сформировать представление о оценки коэффициентов наследуемости хронических заболеваний. Оценки повторного риска возникновения заболевания в семьях пробанда для родственников разной степени родства с помощью специальных компьютерных программ. Таблицы повторного риска		
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин	
7. <i>Условия для проведения занятия:</i> классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия		
8. <i>Самостоятельная работа обучающегося:</i> изучение литературы, конспект, работа с пациентами		
9. <i>Методы контроля полученных знаний и навыков:</i> устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор		
9. <i>Литература для проработки:</i> ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №20

1. <i>Тема:</i>	Мультифакториальные болезни. Принципы выявления лиц с повышенным риском развития болезней с наследственным предрасположением	
2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов	
5. <i>Учебная цель:</i> сформировать представление о значении характеристик пациента, как молекулярно-генетических, нервно-психических, особенности питания, физических нагрузок, профессиональных, для развития болезней с наследственным предрасположением. Составление родословной на базе расширенного анамнеза семьи, современные методы исследования (инструментальные, компьютерные, лабораторные, молекулярно-генетические)		

6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин
Объем новой информации (в минутах):	240 мин
7. Условия для проведения занятия: классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. Самостоятельная работа обучающегося: изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №21

1. Тема:	Мультифакториальные болезни. Экогенетические болезни	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель: сформировать представление о экогенетических болезнях как о патологическом состоянии, возникающем как результат проявления конкретных аллелей гена или изменения экспрессии при влиянии на организм определенных факторов среды. Предмет изучения экогенетики. Механизмы экогенетических реакций. Действие факторов окружающей среды (физических, химических, биологических)		
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия: классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия		
8. Самостоятельная работа обучающегося: изучение литературы, конспект, работа с пациентами		
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор		
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №22

1. Тема:	Генетика развития. Аномалии развития.	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель: сформировать представление о механизмах эмбрионального развития (генетических механизмов оплодотворения, дробления, образования зародышевых листков, органогенеза, гистогенеза, значения провизорных органов и различных проявлений патологического развития). Причины возникновения врожденных пороков развития. Классификация врожденных пороков развития. Тератогенные синдромы.		
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия: классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия		
8. Самостоятельная работа обучающегося: изучение литературы, конспект, работа с пациентами		
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор		
9. Литература для проработки:		

ЭБД «Консультант врача» <http://www.rosmedlib.ru/>

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №23

1. <i>Тема:</i>	Генетика развития. Аномалии развития нервной системы.	
2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов	
5. <i>Учебная цель:</i>	сформировать представление о фазах развития нервной системы, критических периодах развития. Классификация пороков развития нервной системы. Моногенные синдромы с пороками развития ЦНС и органов чувств.	
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин	
7. <i>Условия для проведения занятия:</i>	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. <i>Самостоятельная работа обучающегося:</i>	изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. <i>Методы контроля полученных знаний и навыков:</i>	устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. <i>Литература для проработки:</i>	ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №24

1. <i>Тема:</i>	Генетика развития. Аномалии развития опорно-двигательной системы.	
2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов	
5. <i>Учебная цель:</i>	сформировать представление о фазах опорно-двигательной системы, критических периодах развития. Классификация пороков развития опорно-двигательной. Моногенные синдромы с пороками развития опорно-двигательного аппарата.	
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин	
7. <i>Условия для проведения занятия:</i>	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. <i>Самостоятельная работа обучающегося:</i>	изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. <i>Методы контроля полученных знаний и навыков:</i>	устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. <i>Литература для проработки:</i>	ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №25

1. <i>Тема:</i>	Генетика развития. Аномалии развития желудочно-кишечного тракта.	
2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов	
5. <i>Учебная цель:</i>	сформировать представление о фазах развития желудочно-кишечного тракта, критических периодах развития. Классификация пороков развития ЖКТ. Моногенные синдромы с пороками развития ЖКТ.	
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин	

<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин
7. <i>Условия для проведения занятия:</i> классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. <i>Самостоятельная работа обучающегося:</i> изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. <i>Методы контроля полученных знаний и навыков:</i> устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. <i>Литература для проработки:</i> ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №26

1. <i>Тема:</i>	Генетика развития. Аномалии развития дыхательной и сердечно-сосудистой систем.	
2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов	
5. <i>Учебная цель:</i> сформировать представление о фазах развития дыхательной и сердечно-сосудистой системы, критических периодах развития. Классификация пороков развития. Моногенные синдромы с пороками развития сердечно-сосудистой системы и легких.		
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин	
7. <i>Условия для проведения занятия:</i> классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия		
8. <i>Самостоятельная работа обучающегося:</i> изучение литературы, конспект, работа с пациентами		
9. <i>Методы контроля полученных знаний и навыков:</i> устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор		
9. <i>Литература для проработки:</i> ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №27

1. <i>Тема:</i>	Генетика пола. Нарушения половой дифференцировки.	
2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов	
5. <i>Учебная цель:</i> сформировать представление об этапах и механизмах дифференцировки пола (генетическом, гонадном, гормональном, фенотипическом, психологическом). Этапы созревания половых клеток, дифференцировки половых органов в период внутриутробного развития.		
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин	
7. <i>Условия для проведения занятия:</i> классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия		
8. <i>Самостоятельная работа обучающегося:</i> изучение литературы, конспект, работа с пациентами		
9. <i>Методы контроля полученных знаний и навыков:</i> устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор		
9. <i>Литература для проработки:</i> ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №28

1. <i>Тема:</i>	Генетика пола. Нарушения половой дифференцировки. Наследственные нарушения половой дифференцировки. Синдромы с нарушением дифференцировки пола.	
2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов	
5. <i>Учебная цель:</i>	сформировать представление о синдромах с нарушением половой дифференцировки. Наследственные нарушения мужской половой дифференцировки, реверсия пола. Синдром тестикулярной феминизации.	
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин	
7. <i>Условия для проведения занятия:</i>	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. <i>Самостоятельная работа обучающегося:</i>	изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. <i>Методы контроля полученных знаний и навыков:</i>	устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. <i>Литература для проработки:</i>	ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №29

1. <i>Тема:</i>	Генетика пола. Наследственные нарушения половой дифференцировки. Аденогенитальный синдром.	
2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов	
5. <i>Учебная цель:</i>	сформировать представление о генетических аспектах метаболизма стероидных гормонов. Адено-генитальный синдром: этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика.	
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин	
7. <i>Условия для проведения занятия:</i>	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. <i>Самостоятельная работа обучающегося:</i>	изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. <i>Методы контроля полученных знаний и навыков:</i>	устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. <i>Литература для проработки:</i>	ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №30

1. <i>Тема:</i>	Генетика пола. Нарушения половой дифференцировки. Мужское и женское бесплодие.	
2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов	
5. <i>Учебная цель:</i>	сформировать представление о наследственных причинах первичного бесплодия. Генетические синдромы, связанные с развитием первичного бесплодия. Диагностика первичного бесплодия.	
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин	

7. <i>Условия для проведения занятия:</i> классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия
8. <i>Самостоятельная работа обучающегося:</i> изучение литературы, конспект, работа с пациентами
9. <i>Методы контроля полученных знаний и навыков:</i> устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор
9. <i>Литература для проработки:</i> ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №31

1. <i>Тема:</i>	Генетика пола. Нарушения половой дифференцировки. Синдромы связанные с изменениями числа и структуры половых хромосом.	
2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов	
5. <i>Учебная цель:</i> сформировать представление о синдромах, связанных с нарушением числа и структуры половых хромосом (синдромы Кляйнфельтера, Шерешевского-Тернера, мозаицизм по половым хромосомам): этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика.		
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин	
7. <i>Условия для проведения занятия:</i> классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия		
8. <i>Самостоятельная работа обучающегося:</i> изучение литературы, конспект, работа с пациентами		
9. <i>Методы контроля полученных знаний и навыков:</i> устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор		
9. <i>Литература для проработки:</i> ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №32

1. <i>Тема:</i>	Генетика пола. Методы диагностики нарушений дифференцировки пола.	
2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов	
5. <i>Учебная цель:</i> сформировать представление о цитогенетических и молекулярно-генетических методах диагностики нарушений половой дифференцировки. Лечение нарушений половой дифференцировки.		
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин	
7. <i>Условия для проведения занятия:</i> классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия		
8. <i>Самостоятельная работа обучающегося:</i> изучение литературы, конспект, работа с пациентами		
9. <i>Методы контроля полученных знаний и навыков:</i> устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор		
9. <i>Литература для проработки:</i> ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №33

1. <i>Тема:</i>	Иммуногенетика и генетические основы первичных
-----------------	--

	иммунодефицитов.	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель:	сформировать представление о генетических основах иммунитета (понятия о врожденном и адаптивном иммунном ответе). Современная классификация первичных иммунодефицитов. Генетические аспекты развития первичных иммунодефицитов.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия:	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. Самостоятельная работа обучающегося:	изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. Литература для проработки:	ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №34

1. Тема:	Иммуногенетика и генетические основы первичных иммунодефицитов. Иммунодефициты с преимущественным поражением клеточного иммунитета.	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель:	сформировать представление о механизмах развития первичных иммунодефицитов с преимущественным поражением клеточного иммунитета. Экспрессия генов Т-клеточных рецепторов. Тяжелая комбинированная иммунологическая недостаточность: этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика, методы лечения.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия:	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. Самостоятельная работа обучающегося:	изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. Литература для проработки:	ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №35

1. Тема:	Иммуногенетика и генетические основы первичных иммунодефицитов. Иммунодефициты с преимущественным поражением гуморального иммунитета.	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель:	сформировать представление о механизмах развития первичных иммунодефицитов с преимущественным поражением гуморального иммунитета.	

Экспрессия генов иммуноглобулинов. Общая вариабельная иммунологическая недостаточность, синдром Брутона: этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика, методы лечения.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин
Объем новой информации (в минутах):	240 мин
7. Условия для проведения занятия: классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. Самостоятельная работа обучающегося: изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №36

1. Тема:	Иммуногенетика и генетические основы первичных иммунодефицитов. Синдромальные формы первичных иммунодефицитов	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель: сформировать представления о моногенных синдромах с развитием первичных иммунодефицитов. Синдромы: Ди-Джорджи, синдром грима Кабуки, синдром Вискотта-Олдрича, атаксия-телеангиэктазия, синдром Глацмана и др. Этиология, патогенез, клиника, диагностика, методы лечения.		
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия: классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия		
8. Самостоятельная работа обучающегося: изучение литературы, конспект, работа с пациентами		
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор		
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №37

1. Тема:	Иммуногенетика и генетические основы первичных иммунодефицитов. Первичная недостаточность фагоцитов.	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель: сформировать представления о генетических дефектах, обуславливающих нарушения функции макрофагов и микрофагов. Классификация наследственных нейтропений, дефектов фагоцитоза и бактерицидной активности. Хроническая гранулематозная болезнь. Этиология, патогенез, дифференциальная диагностика, лечение.		
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия: классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия		

8. Самостоятельная работа обучающегося: изучение литературы, конспект, работа с пациентами
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №38

1. Тема:	Иммуногенетика и генетические основы первичных иммунодефицитов. Аутовоспалительные синдромы.	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель:	сформировать представления об аутовоспалительных синдромах. Классификация аутовоспалительных синдромов. Семейная средиземноморская лихорадка. Дифференциальная диагностика и принципы лечения аутовоспалительных синдромов.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия:	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. Самостоятельная работа обучающегося: изучение литературы, конспект, работа с пациентами		
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор		
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №39

1. Тема:	Иммуногенетика и генетические основы первичных иммунодефицитов. Диагностика и терапия первичных иммунодефицитов	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель:	сформировать представления о методах диагностики и терапии ПИД. Неонатальный скрининг ПИД (TREC, KREC). Принципы терапии ПИД. Генетические аспекты ТКМ.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия:	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. Самостоятельная работа обучающегося: изучение литературы, конспект, работа с пациентами		
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор		
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №40

1. Тема:	Фармакогенетика
2. Дисциплина:	Генетика

3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов
5. <i>Учебная цель:</i>	сформировать представления об фармакогенетике. Полиморфизм генов лекарственного метаболизма. Наследственные медикаментозные идиосинкразии.
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин
7. <i>Условия для проведения занятия:</i>	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия
8. <i>Самостоятельная работа обучающегося:</i>	изучение литературы, конспект, работа с пациентами
9. <i>Методы контроля полученных знаний и навыков:</i>	устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор
9. <i>Литература для проработки:</i>	ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №41

1. <i>Тема:</i>	Современная теория канцерогенеза.
2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика
3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов
5. <i>Учебная цель:</i>	сформировать представление о современной теории канцерогенеза. Понятие опухолевого роста, теории неопластического роста (вирусный, гормональный, радиационный, химический канцерогенез). Онкогены и протоонкогены. Гены-супрессоры опухолевого роста.
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин
7. <i>Условия для проведения занятия:</i>	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия
8. <i>Самостоятельная работа обучающегося:</i>	изучение литературы, конспект, работа с пациентами
9. <i>Методы контроля полученных знаний и навыков:</i>	устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор
9. <i>Литература для проработки:</i>	ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №42, №43

1. <i>Тема:</i>	Современная теория канцерогенеза. Наследственные опухолевые синдромы. Наследственные формы рака молочной железы и яичников.
2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика
3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов
5. <i>Учебная цель:</i>	сформировать представление об особенностях наследственных опухолевых синдромах (механизмы возникновения и диагностика); познакомить с клинко-эпидемиологическими аспектами и лабораторной диагностикой наследственного рака молочной железы и яичников.
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин
7. <i>Условия для проведения занятия:</i>	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия
8. <i>Самостоятельная работа обучающегося:</i>	изучение литературы, конспект, работа с

пациентами
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №45

1. Тема:	Диагностика наследственных заболеваний. Клинико-генеалогический метод.	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель:	сформировать представление об особенностях клинических признаков наследственных болезней. Суть клинико-генеалогического метода. Построение родословной. Пробанд, сибс. Компьютерные программы диагностики наследственных заболеваний и информационные базы данных (OMIM, OMD, POSSUM, GENDIAG).	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия:	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. Самостоятельная работа обучающегося:	изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №46

1. Тема:	Диагностика наследственных заболеваний. Цитогенетический метод.	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель:	сформировать представление о проведении цитогенетического исследования. Основные способы получения материала для цитогенетического обследования. Методы дифференциального окрашивания хромосом.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия:	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. Самостоятельная работа обучающегося:	изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №47

1. Тема:	Диагностика наследственных заболеваний. Методы молекулярно-цитогенетического анализа.	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	

4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов
5. Учебная цель: сформировать представление о методах молекулярно-цитогенетического анализа. Принцип гибридизации нуклеиновых кислот <i>in situ</i> . FISH-анализ, Fiber-FISH, PRINS-анализ, мультицветный PRINS- и FISH-анализы. Сравнительная геномная гибридизация.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин
Объем новой информации (в минутах):	240 мин
7. Условия для проведения занятия: классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. Самостоятельная работа обучающегося: изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №48

1. Тема:	Диагностика наследственных заболеваний. Биохимические и иммунохимические методы.	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель: сформировать представление о принципах биохимической и иммунохимической диагностики наследственных болезней. Методы качественного химического анализа, хроматографические методы (газовая и высокоэффективная жидкостная хроматография, масс-спектрометрия), спектрофотометрические способы количественной оценки соединений. Иммуногистохимия, иммуноэлектрофорез.		
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия: классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия		
8. Самостоятельная работа обучающегося: изучение литературы, конспект, работа с пациентами		
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор		
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №49

1. Тема:	Диагностика наследственных заболеваний. Молекулярно-генетические методы.	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель: сформировать представление о видах молекулярно-генетической диагностики. Определение показаний для молекулярно-генетического исследования наследственных заболеваний. Выделение ДНК.		
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия: классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия		

8. Самостоятельная работа обучающегося: изучение литературы, конспект, работа с пациентами
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №50

1. Тема:	Диагностика наследственных заболеваний. Молекулярно-генетические методы. Полимеразная цепная реакция.	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель:	сформировать представление о разновидностях проведения полимеразной цепной реакции. Рестрикционный анализ. Мультиплексная ПЦР, аллель-специфическая амплификация, количественная ПЦР. Электрофорез ДНК.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия:	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. Самостоятельная работа обучающегося: изучение литературы, конспект, работа с пациентами		
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор		
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №51

1. Тема:	Диагностика наследственных заболеваний. Молекулярно-генетические методы. Секвенирование ДНК. Методы мутационного скрининга.	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель:	сформировать представление о проведении секвенирования ДНК. Классический метод по Сэнгеру. Методы автоматического секвенирования нового поколения. SSCP-анализ. Блот-гибридизация. Гетеродуплексный анализ.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия:	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. Самостоятельная работа обучающегося: изучение литературы, конспект, работа с пациентами		
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор		
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №52

1. Тема:	Диагностика наследственных заболеваний. Молекулярная диагностика в онкологии.	
2. Дисциплина:	Генетика	

3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов	
5. <i>Учебная цель:</i>	сформировать представление об основных направлениях применения молекулярной диагностики в практической онкологии (наследственные опухоли, диагностика и мониторинг заболеваний, прогностические и предиктивные тесты, таргетная терапия).	
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин	
7. <i>Условия для проведения занятия:</i>	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. <i>Самостоятельная работа обучающегося:</i>	изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. <i>Методы контроля полученных знаний и навыков:</i>	устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. <i>Литература для проработки:</i>	ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №53,54

1. <i>Тема:</i>	Лечение наследственных заболеваний.	
2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	12 часов	
5. <i>Учебная цель:</i>	сформировать представление об основных принципах терапии наследственных заболеваний. Генная и клеточная терапия. Трансгеноз.	
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	60 мин	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	480 мин	
7. <i>Условия для проведения занятия:</i>	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. <i>Самостоятельная работа обучающегося:</i>	изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. <i>Методы контроля полученных знаний и навыков:</i>	устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. <i>Литература для проработки:</i>	ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №55

1. <i>Тема:</i>	Основы дисморфологии	
2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов	
5. <i>Учебная цель:</i>	сформировать представление о науке тератологии, дисморфологии; дать классификации врожденных аномалий и пороков развития; рассказать о наиболее распространенных ВПР, дать определение основных терминов и понятий в тератологии.	
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин	
7. <i>Условия для проведения занятия:</i>	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. <i>Самостоятельная работа обучающегося:</i>	изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. <i>Методы контроля полученных знаний и навыков:</i>	устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	

9. Литература для проработки:
ЭБД «Консультант врача» <http://www.rosmedlib.ru/>

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №56

1. Тема:	Основы дисморфологии. Обследование пациента с аномалиями и/или задержкой развития.	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель:	сформировать представление об алгоритме обследования пациента с аномалиями и/или задержкой развития и/или подозрением на наследственную патологию, дать необходимую терминологию для словесного описания фенотипического портрета.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия:	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. Самостоятельная работа обучающегося:	изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. Литература для проработки:	ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №57

1. Тема:	Основы дисморфологии. Обследование пациента детского возраста с аномалиями и/или задержкой развития.	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель:	сформировать представление об алгоритме обследования ребенка с аномалиями и/или задержкой развития и/или подозрением на наследственную патологию, дать необходимую терминологию для словесного описания фенотипического портрета.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия:	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. Самостоятельная работа обучающегося:	изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. Литература для проработки:	ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №58

1. Тема:	Основы дисморфологии. Обследование пациента с аномалиями и/или задержкой развития (дисморфии лица и шеи)	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель:	сформировать представление об основных моментах внутриутробного онтогенеза, о чертах и особенностях строения лица и шеи, возможных причинах	

формирования аномалий этих областей; научить отличать норму от патологии и дифференцировать степени дисморфии.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин
Объем новой информации (в минутах):	240 мин
7. Условия для проведения занятия: классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. Самостоятельная работа обучающегося: изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №59

1. Тема:	Основы дисморфологии. Обследование пациента с аномалиями и/или задержкой развития (дисморфии ротовой полости)	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель: сформировать представление об основных моментах внутриутробного онтогенеза, об особенностях строения ротовой полости, возможных причинах формирования аномалий этих областей; научить отличать норму от патологии и дифференцировать степени дисморфии.		
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия: классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия		
8. Самостоятельная работа обучающегося: изучение литературы, конспект, работа с пациентами		
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор		
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №60

1. Тема:	Основы дисморфологии. Обследование пациента с аномалиями и/или задержкой развития (дисморфии органов чувств)	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель: сформировать представление об основных моментах внутриутробного онтогенеза, об особенностях строения органов чувств, возможных причинах формирования аномалий этих органов; научить отличать норму от патологии и дифференцировать степени отклонения от нормы.		
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия: классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия		
8. Самостоятельная работа обучающегося: изучение литературы, конспект, работа с пациентами		
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный и письменный опрос,		

проверка ведения конспекта, клинический разбор
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №61

1. Тема:	Основы дисморфологии. Обследование пациента с аномалиями и/или задержкой развития (дисморфии сердечно-сосудистой системы)	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель:	сформировать представление об основных моментах внутриутробного онтогенеза и особенностях строения сердечно-сосудистой системы, возможных причинах формирования аномалий; научить отличать норму от патологии и дифференцировать степени отклонения от нормы.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия:	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. Самостоятельная работа обучающегося:	изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №62

1. Тема:	Основы дисморфологии. Обследование пациента с аномалиями и/или задержкой развития (дисморфии органов дыхания)	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель:	сформировать представление об основных моментах внутриутробного онтогенеза, об особенностях строения дыхательной системы, возможных причинах формирования аномалий; научить отличать норму от патологии и дифференцировать степени отклонения от нормы.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия:	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. Самостоятельная работа обучающегося:	изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №63

1. Тема:	Основы дисморфологии. Обследование пациента с аномалиями и/или задержкой развития (дисморфии пищеварительной трубки)	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	

4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов
5. <i>Учебная цель:</i> сформировать представление об основных моментах внутриутробного онтогенеза, об особенностях строения пищеварительной системы, возможных причинах формирования аномалий; научить отличать норму от патологии и дифференцировать степени отклонения от нормы.	
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин
7. <i>Условия для проведения занятия:</i> классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. <i>Самостоятельная работа обучающегося:</i> изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. <i>Методы контроля полученных знаний и навыков:</i> устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. <i>Литература для проработки:</i> ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №64

1. <i>Тема:</i>	Основы дисморфологии. Обследование пациента с аномалиями и/или задержкой развития (дисморфии желез пищеварительной системы)	
2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов	
5. <i>Учебная цель:</i> сформировать представление об основных моментах внутриутробного онтогенеза и особенностях строения печени, поджелудочной железы, желчного пузыря и их протоков, возможных причинах формирования аномалий; научить отличать норму от патологии и дифференцировать степени отклонения от нормы.		
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин	
7. <i>Условия для проведения занятия:</i> классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия		
8. <i>Самостоятельная работа обучающегося:</i> изучение литературы, конспект, работа с пациентами		
9. <i>Методы контроля полученных знаний и навыков:</i> устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор		
9. <i>Литература для проработки:</i> ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №65

1. <i>Тема:</i>	Основы дисморфологии. Обследование пациента с аномалиями и/или задержкой развития (дисморфии костно-мышечной системы и опорно-двигательного аппарата)	
2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов	
5. <i>Учебная цель:</i> сформировать представление об основных моментах внутриутробного онтогенеза и особенностях строения костно-мышечной системы и опорно-двигательного аппарата, возможных причинах формирования аномалий; научить отличать норму от патологии и дифференцировать степени отклонения от нормы.		
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин	

7. <i>Условия для проведения занятия:</i> классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия
8. <i>Самостоятельная работа обучающегося:</i> изучение литературы, конспект, работа с пациентами
9. <i>Методы контроля полученных знаний и навыков:</i> устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор
9. <i>Литература для проработки:</i> ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №66

1. <i>Тема:</i>	Основы дисморфологии. Обследование пациента с аномалиями и/или задержкой развития (дисморфии мочевыделительной системы)	
2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов	
5. <i>Учебная цель:</i>	сформировать представление об основных моментах внутриутробного онтогенеза и особенностях строения мочевыделительной системы, возможных причинах формирования аномалий; научить отличать норму от патологии и дифференцировать степени отклонения от нормы.	
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин	
7. <i>Условия для проведения занятия:</i> классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия		
8. <i>Самостоятельная работа обучающегося:</i> изучение литературы, конспект, работа с пациентами		
9. <i>Методы контроля полученных знаний и навыков:</i> устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор		
9. <i>Литература для проработки:</i> ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №67

1. <i>Тема:</i>	Основы дисморфологии. Обследование пациента с аномалиями и/или задержкой развития (дисморфии половых органов)	
2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов	
5. <i>Учебная цель:</i>	сформировать представление об основных моментах внутриутробного онтогенеза и особенностях строения органов половой системы, возможных причинах формирования аномалий; научить отличать норму от патологии и дифференцировать степени отклонения от нормы.	
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин	
7. <i>Условия для проведения занятия:</i> классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия		
8. <i>Самостоятельная работа обучающегося:</i> изучение литературы, конспект, работа с пациентами		
9. <i>Методы контроля полученных знаний и навыков:</i> устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор		
9. <i>Литература для проработки:</i> ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №68

1. <i>Тема:</i>	Основы дисморфологии. Обследование пациента с аномалиями и/или задержкой развития (дисморфии кожи и ее придатков)	
2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов	
5. <i>Учебная цель:</i>	сформировать представление об основных моментах внутриутробного онтогенеза и особенностях строения кожных покровов и их дериватов, возможных причинах формирования аномалий; научить отличать норму от патологии и дифференцировать степени отклонения от нормы.	
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин	
7. <i>Условия для проведения занятия:</i>	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. <i>Самостоятельная работа обучающегося:</i>	изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. <i>Методы контроля полученных знаний и навыков:</i>	устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. <i>Литература для проработки:</i>	ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №69

1. <i>Тема:</i>	Основы дисморфологии. Обследование пациента с аномалиями и/или задержкой развития (задержка психического и речевого развития)	
2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов	
5. <i>Учебная цель:</i>	сформировать представление об основных моментах внутриутробного онтогенеза и особенностях строения нервной системы в разном возрасте, возможных причинах формирования аномалий; научить определять уровень развития по центильным таблицам и различным тестам; научить отличать норму от патологии и дифференцировать степени отклонения от нормы.	
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин	
7. <i>Условия для проведения занятия:</i>	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. <i>Самостоятельная работа обучающегося:</i>	изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. <i>Методы контроля полученных знаний и навыков:</i>	устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. <i>Литература для проработки:</i>	ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №70

1. <i>Тема:</i>	Основы дисморфологии. Обследование пациента с аномалиями и/или задержкой развития (итоговое занятие)	
2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов	
5. <i>Учебная цель:</i>	закрепить полученные знания о дисморфологии путем описания	

фенотипического портрета пациента с использованием данных лабораторных и инструментальных исследований каждой системы органов (при невозможности присутствия реального пациента предоставить фотографии).	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин
Объем новой информации (в минутах):	240 мин
7. Условия для проведения занятия: классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. Самостоятельная работа обучающегося: изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №79

1. Тема:	Нейромышечные заболевания. Прогрессирующие мышечные дистрофии	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель: сформировать представление о диагностических признаках заболевания, клинической характеристике, популяционной частоте, типе наследования, локализации генетического дефекта, дифференциальном диагнозе и методах диагностики.		
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия: классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия		
8. Самостоятельная работа обучающегося: изучение литературы, конспект, работа с пациентами		
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор		
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №80

1. Тема:	Нейромышечные заболевания. Псевдогипертрофическая миодистрофия Дюшенна.	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель: сформировать представление о диагностических признаках заболевания, клинической характеристике, популяционной частоте, типе наследования, локализации генетического дефекта, дифференциальном диагнозе и методах диагностики		
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия: классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия		
8. Самостоятельная работа обучающегося: изучение литературы, конспект, работа с пациентами		
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор		

9. Литература для проработки:
ЭБД «Консультант врача» <http://www.rosmedlib.ru/>

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №81

1. Тема:	Нейромышечные заболевания. Плечелопаточно-лицевая миодистрофия Ландузи-Дежерина.	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель:	сформировать представление о диагностических признаках заболевания, клинической характеристике, популяционной частоте, типе наследования, локализации генетического дефекта, дифференциальном диагнозе и методах диагностики	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия:	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. Самостоятельная работа обучающегося:	изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. Литература для проработки:	ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №82

1. Тема:	Нейромышечные заболевания. Спинальные амиотрофии	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель:	сформировать представление о диагностических признаках заболевания, клинической характеристике, популяционной частоте, типе наследования, локализации генетического дефекта, дифференциальном диагнозе и методах диагностики.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия:	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. Самостоятельная работа обучающегося:	изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. Литература для проработки:	ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №83

1. Тема:	Нейромышечные заболевания. Наследственные формы полиневропатий	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель:	сформировать представление о диагностических признаках заболевания, клинической характеристике, популяционной частоте, типе наследования, локализации генетического дефекта, дифференциальном диагнозе и методах диагностики	

6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин
Объем новой информации (в минутах):	240 мин
7. Условия для проведения занятия: классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. Самостоятельная работа обучающегося: изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №84

1. Тема:	Факоматозы	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель: сформировать представление о клинических вариантах факоматозов, диагностических признаках наиболее распространенных нозологий, их причинах, методах диагностики и современных методах лечения.		
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия: классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия		
8. Самостоятельная работа обучающегося: изучение литературы, конспект, работа с пациентами		
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор		
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №85

1. Тема:	Нейродегенеративные заболевания. Болезни экспансии.	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель: сформировать представление о диагностических признаках заболевания, клинической характеристике, популяционной частоте, типе наследования, локализации генетического дефекта, дифференциальном диагнозе и методах диагностики		
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия: классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия		
8. Самостоятельная работа обучающегося: изучение литературы, конспект, работа с пациентами		
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор		
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №86

1. Тема:	Нейродегенеративные заболевания. Болезнь Альцгеймера	
----------	--	--

2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель:	сформировать представление о диагностических признаках заболевания, клинической характеристике, популяционной частоте, типе наследования, локализации генетического дефекта, дифференциальном диагнозе и методах диагностики	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия:	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. Самостоятельная работа обучающегося:	изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. Литература для проработки:	ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №87

1. Тема:	Наследственные заболевания сердечно-сосудистой системы. Моногенные формы артериальной гипертензии	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель:	сформировать представление о диагностических признаках заболевания, клинической характеристике, популяционной частоте, типе наследования, локализации генетического дефекта, дифференциальном диагнозе и методах диагностики	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия:	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. Самостоятельная работа обучающегося:	изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. Литература для проработки:	ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №88

1. Тема:	Наследственные заболевания сердечно-сосудистой системы. Наследственные кардиомиопатии	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель:	сформировать представление о диагностических признаках заболевания, клинической характеристике, популяционной частоте, типе наследования, локализации генетического дефекта, дифференциальном диагнозе и методах диагностики	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия:	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. Самостоятельная работа обучающегося:	изучение литературы, конспект, работа с	

пациентами
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №89

1. Тема:	Наследственные заболевания сердечно-сосудистой системы. Наследственные нарушения сердечного ритма	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель:	сформировать представление о диагностических признаках заболевания, клинической характеристике, популяционной частоте, типе наследования, локализации генетического дефекта, дифференциальном диагнозе и методах диагностики	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия:	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. Самостоятельная работа обучающегося:	изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №90

1. Тема:	Наследственные заболевания соединительной ткани. Несовершенный остеогенез.	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель:	сформировать представление о диагностических признаках заболевания, клинической характеристике, популяционной частоте, типе наследования, локализации генетического дефекта, дифференциальном диагнозе и методах диагностики.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия:	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. Самостоятельная работа обучающегося:	изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №91

1. Тема:	Наследственные заболевания соединительной ткани Синдром Элерса-Данло	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	

4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов
5. <i>Учебная цель:</i> сформировать представление о диагностических признаках заболевания, клинической характеристике, популяционной частоте, типе наследования, локализации генетического дефекта, дифференциальном диагнозе и методах диагностики	
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин
7. <i>Условия для проведения занятия:</i> классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. <i>Самостоятельная работа обучающегося:</i> изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. <i>Методы контроля полученных знаний и навыков:</i> устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. <i>Литература для проработки:</i> ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №92

1. <i>Тема:</i>	Наследственные заболевания соединительной ткани. Синдром Марфана.	
2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов	
5. <i>Учебная цель:</i> сформировать представление о диагностических признаках заболевания, клинической характеристике, популяционной частоте, типе наследования, дифференциальном диагнозе и методах диагностики.		
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин	
7. <i>Условия для проведения занятия:</i> классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия		
8. <i>Самостоятельная работа обучающегося:</i> изучение литературы, конспект, работа с пациентами		
9. <i>Методы контроля полученных знаний и навыков:</i> устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор		
9. <i>Литература для проработки:</i> ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №93

1. <i>Тема:</i>	Наследственные заболевания соединительной ткани. Краниосиностозы	
2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов	
5. <i>Учебная цель:</i> сформировать представление о краниосиностозах, о диагностических признаках, клинической характеристике, популяционной частоте, типах наследования, локализации генетического дефекта, о дифференциальном диагнозе и методах диагностики.		
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин	
7. <i>Условия для проведения занятия:</i> классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия		
8. <i>Самостоятельная работа обучающегося:</i> изучение литературы, конспект, работа с пациентами		

9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №96,97

1. Тема:	Наследственные эндокринопатии.	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	12 часов	
5. Учебная цель:	сформировать представление о генетически обусловленных заболеваниях эндокринной системы. Наследственный альдостеронизм. Гипофизарный нанизм. Наследственные болезни тиреоидного обмена. Наследственные формы ожирения. MODY-диабет.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	60 мин	
Объем новой информации (в минутах):	480 мин	
7. Условия для проведения занятия:	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. Самостоятельная работа обучающегося:	изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №98

1. Тема:	Наследственные болезни крови.	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель:	сформировать представление о наследственных болезнях крови, их особенностях, методах диагностики и лечения. Гемофилия. Талассемия. Серповидно-клеточная анемия и др.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия:	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. Самостоятельная работа обучающегося:	изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков:	устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №109

1. Тема:	Медико-генетическое консультирование (основные понятия)	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель:	сформировать представление о принципах организации службы медико-генетического консультирования, его сути, целях, задачах, структуре медико-	

генетической службы в России и в мире и нормативно-правовых актах, регулирующих данную службу в нашей стране.	
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин
Объем новой информации (в минутах):	240 мин
7. Условия для проведения занятия: классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. Самостоятельная работа обучающегося: изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №110

1. Тема:	Медико-генетическое консультирование (этапы и принципы)	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель: сформировать представление о показаниях и отборе семей для консультирования, об этапах медико-генетического консультирования, о задачах и принципах работы медико-генетической службы на каждом из них.		
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия: классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия		
8. Самостоятельная работа обучающегося: изучение литературы, конспект, работа с пациентами		
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор		
9. Литература для проработки: ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №111

1. Тема:	Медико-генетическое консультирование (просеивающие программы)	
2. Дисциплина:	Генетика	
3. Специальность:	Генетика 31.18.30	
4. Продолжительность занятий (в академических часах):	6 часов	
5. Учебная цель: сформировать представление об основных типах популяционно-генетических просеивающих программ (по материалам ВОЗ), основных принципах расчета генетического риска и способах определения прогноза для конкретных наследственных синдромов и заболеваний.		
6. Объем повторной информации (в минутах):	30 мин	
Объем новой информации (в минутах):	240 мин	
7. Условия для проведения занятия: классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия		
8. Самостоятельная работа обучающегося: изучение литературы, конспект, работа с пациентами		
9. Методы контроля полученных знаний и навыков: устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор		
9. Литература для проработки:		

ЭБД «Консультант врача» <http://www.rosmedlib.ru/>

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №112

1. <i>Тема:</i>	Медико-генетическое консультирование (методы исследований и тесты)	
2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов	
5. <i>Учебная цель:</i>	сформировать представление об инвазивных и неинвазивных методах исследования, сроках и принципах их выполнения; научить оценивать результаты скрининга и определять на основании полученных результатов степени риска возникновения различных наследственных патологий в семье.	
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин	
7. <i>Условия для проведения занятия:</i>	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. <i>Самостоятельная работа обучающегося:</i>	изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. <i>Методы контроля полученных знаний и навыков:</i>	устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. <i>Литература для проработки:</i>	ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №113

1. <i>Тема:</i>	Пренатальный скрининг. Скринирующие методы исследования состояния плода в I триместре.	
2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов	
5. <i>Учебная цель:</i>	сформировать представление о различных методах пренатального скрининга в первом триместре	
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин	
7. <i>Условия для проведения занятия:</i>	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. <i>Самостоятельная работа обучающегося:</i>	изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. <i>Методы контроля полученных знаний и навыков:</i>	устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. <i>Литература для проработки:</i>	ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №114

1. <i>Тема:</i>	Пренатальный скрининг. Скринирующие методы исследования состояния плода во II триместре.	
2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов	
5. <i>Учебная цель:</i>	сформировать представление о методах пренатального скрининга во втором триместре: УЗИ, биохимический скрининг.	
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин	

<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин
<i>7. Условия для проведения занятия:</i> классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
<i>8. Самостоятельная работа обучающегося:</i> изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
<i>9. Методы контроля полученных знаний и навыков:</i> устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
<i>9. Литература для проработки:</i> ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №115

<i>1. Тема:</i>	Пренатальная диагностика. Показания к пренатальной диагностике. Принципы и методы ПД.	
<i>2. Дисциплина:</i>	Генетика	
<i>3. Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
<i>4. Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов	
<i>5. Учебная цель:</i> сформировать представление о задачах ПД, инвазивных методах, об особенностях цитогенетического анализа клеток различного плодного происхождения.		
<i>6. Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин	
<i>7. Условия для проведения занятия:</i> классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия		
<i>8. Самостоятельная работа обучающегося:</i> изучение литературы, конспект, работа с пациентами		
<i>9. Методы контроля полученных знаний и навыков:</i> устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор		
<i>9. Литература для проработки:</i> ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №116

<i>1. Тема:</i>	Пренатальная диагностика. ПД в III триместре беременности.	
<i>2. Дисциплина:</i>	Генетика	
<i>3. Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
<i>4. Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов	
<i>5. Учебная цель:</i> сформировать представление о показаниях, принципах и методах ПД в третьем триместре беременности.		
<i>6. Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин	
<i>7. Условия для проведения занятия:</i> классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия		
<i>8. Самостоятельная работа обучающегося:</i> изучение литературы, конспект, работа с пациентами		
<i>9. Методы контроля полученных знаний и навыков:</i> устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор		
<i>9. Литература для проработки:</i> ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/		

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №117

<i>1. Тема:</i>	Профилактика наследственных заболеваний. Неонатальный скрининг.	
-----------------	---	--

2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов	
5. <i>Учебная цель:</i>	сформировать представление о первичной профилактике НЗ до беременности, вторичной профилактике на ранних сроках беременности; о заболеваниях, выявляемых при проведении неонатального скрининга, сроках проведения процедуры как для доношенных, так и для недоношенных новорожденных; о преимуществах раннего выявления генетической патологии.	
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин	
7. <i>Условия для проведения занятия:</i>	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. <i>Самостоятельная работа обучающегося:</i>	изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. <i>Методы контроля полученных знаний и навыков:</i>	устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. <i>Литература для проработки:</i>	ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ №118

1. <i>Тема:</i>	Социальные и этические аспекты генетики	
2. <i>Дисциплина:</i>	Генетика	
3. <i>Специальность:</i>	Генетика 31.18.30	
4. <i>Продолжительность занятий (в академических часах):</i>	6 часов	
5. <i>Учебная цель:</i>	повторить принципы биомедицинской этики, обсудить этические проблемы медицинской генетики, конфиденциальность генетической информации, евгеника и дисгеника; ознакомление с документами, посвященными этическим и правовым аспектам медицинской генетики	
6. <i>Объем повторной информации (в минутах):</i>	30 мин	
<i>Объем новой информации (в минутах):</i>	240 мин	
7. <i>Условия для проведения занятия:</i>	классные комнаты, оборудованные демонстрационными компьютерами, наглядные пособия	
8. <i>Самостоятельная работа обучающегося:</i>	изучение литературы, конспект, работа с пациентами	
9. <i>Методы контроля полученных знаний и навыков:</i>	устный и письменный опрос, проверка ведения конспекта, клинический разбор	
9. <i>Литература для проработки:</i>	ЭБД «Консультант врача» http://www.rosmedlib.ru/	

12.3. Методические рекомендации преподавателю

В начале каждого тематического модуля определяется цель, которая должна быть достигнута в результате освоения модуля. Ключевым положением конечной цели модуля является формирование умения решать профессиональные врачебные задачи по теме модуля на основе анализа данных о болезни и пациенте.

На следующем этапе изучения модуля проводится оценка уровня исходной подготовки обучающихся по теме модуля с использованием тематических тестов. При необходимости (с учетом результатов тестового контроля) проводится коррекция знаний и дополнение информации.

По основным проблемным теоретическим вопросам темы модуля организуется дискуссия учащимися с участием и под руководством преподавателя. Дискуссия имеет

целью определение и коррекцию уровня подготовки обучающихся по теме модуля, а также оценку их умения пользоваться учебным материалом. Дискуссия не должна превышать 30% всего времени модуля.

Для формирования у обучающихся умения проводить анализ данных о заболевании ординаторы самостоятельно (возможно в малых группах по 2-3 человека) под контролем преподавателя, решают ситуационные задачи и/или работают с пациентами. Работа ординатора в малой группе формирует у него чувство коллективизма и коммуникабельность.

Алгоритм работы при решении профессиональных задач предполагает проведение анализа конкретных сведений о форме заболевания, результатах лабораторных и инструментальных методов исследования и о пациенте. При этом дается характеристика причин и условий, вызывающих заболевание; ключевых звеньев его патогенеза, проявлений и механизмов их развития, исходов заболевания. Этот этап решения задачи моделирует одно из важных действий врача постановку и обоснование диагноза, а также прогноз развития патологии. На следующем этапе формулируются (там, где это необходимо) и обосновываются принципы этиотропной, патогенетической и симптоматической терапии, а также профилактики синдрома, заболевания, болезненного состояния или иной формы патологии.

Материально-техническое обеспечение содержания дисциплины должно соответствовать современным требованиям преподавания клинических дисциплин.

Учебные комнаты оборудованы проекционной и мультимедийной аппаратурой, иллюстративными материалами, видеofilmами, тематическими таблицами, прочими материалы на CD и DVD-носителях.

12.4. Формы и методика текущего и итогового контроля

Контроль и коррекция усвоения материала модуля проводятся на основе оценки преподавателем результатов индивидуального самостоятельного решения обучающимися ситуационных задач, тестовых вопросов, дискуссий на заданные темы. Такой подход позволяет достигнуть главную цель изучения дисциплины – сформировать основы рационального мышления и эффективного действия будущего врача.

12.5. Критерии оценивания знаний ординаторов по учебной дисциплине на промежуточной аттестации

Оценивание знаний ординаторов определяется оценками «отлично», «хорошо», «удовлетворительно», «неудовлетворительно».

«Отлично» - всестороннее, систематическое и глубокое знание учебного материала, основной и дополнительной литературы, взаимосвязи основных понятий дисциплины в их значении для приобретаемой профессии. Изложение учебного материала носит системный характер, содержит чёткую, логическую структуру.

«Хорошо» - полное знание учебного материала, основной рекомендованной литературы. Изложение учебного материала не всегда носит системный характер, иногда нарушается логика ответа. Обучающийся способен к самостоятельному пополнению и обновлению знаний в ходе дальнейшей учебной работы и профессиональной деятельности

«Удовлетворительно» - знание учебного материала в объеме, необходимом для дальнейшего освоения дисциплины, знаком с основной литературой. Отсутствует системный характер в изложении учебного материала, нарушена логика ответа. Обучающийся допускает погрешности, но обладает необходимым знаниями для их устранения под руководством преподавателя.

«Неудовлетворительно» - обнаруживаются существенные пробелы в знаниях основного учебного материала, наблюдаются серьёзные фактические ошибки в теоретическом материале и в логике ответа.

13. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ОРДИНАТОРАМ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ

К самостоятельной работе обучающихся относится проработка учебного материала по конспектам, учебной и научной литературе, изучение учебного материала, перенесенного с аудиторных занятий на самостоятельную проработку, написание рефератов, выполнение расчетно-графических домашних заданий, решение ситуационных задач, подготовка к зачетам и экзаменам, и другие виды самостоятельной работы.

Самостоятельная работа ординатора при написании рефератов способствует формированию способности анализировать медицинские и социальные проблемы, умение использовать результаты естественнонаучных, медико-биологических и клинических наук в профессиональной и социальной деятельности.

Самостоятельная работа ординаторов подразумевает подготовку к практическим занятиям и включает изучение специальной литературы по теме (рекомендованные учебники, методические пособия, ознакомление с материалами, опубликованными в монографиях, специализированных журналах, на рекомендованных медицинских сайтах). Работа с учебной литературой рассматривается как вид учебной деятельности по дисциплине и выполняется в пределах часов, отводимых на её изучение. Каждый обучающийся обеспечивается доступом к информационным и библиотечным фондам кафедры и ВУЗа.

Задания для самостоятельной работы ординаторов

№ п/п	Вопросы для самостоятельного изучения	Краткое содержание и вид самостоятельной работы	Трудоёмкость (часы)
1	Обзор медицинских баз данных по генетике и геномных браузеров	Проработка материала по учебной и научной литературе, ресурсов в сети Интернет, устный доклад с мультимедийной презентацией	24
2	Модельные организмы в изучении наследственных болезней человека	Проработка материала по учебной и научной литературе, устный доклад с мультимедийной презентацией	24
3	Высокопроизводительное секвенирование (NGS) в клинике: ошибки и контроль качества	Проработка материала по учебной и научной литературе, ресурсов в сети Интернет, устный доклад с мультимедийной презентацией	24
4	Редактирование генома	Проработка материала по учебной и научной литературе, ресурсов в сети Интернет, устный доклад с мультимедийной презентацией	24
5	Роль неcodирующих вариантов в развитии болезней, проект EN-CODE	Проработка материала по учебной и научной литературе, ресурсов в сети Интернет, устный доклад с мультимедийной презентацией	24
6	Болезни, связанные с нарушением гликозилирования	Проработка материала по учебной и научной литературе, ресурсов в сети Интернет, устный доклад с мультимедийной презентацией	24
7	Генетика поведения	Проработка материала по учебной и научной литературе, устный доклад с мультимедийной презентацией	24

		презентацией	
8	Генетические аспекты шизофрении и биполярного расстройства	Проработка материала по учебной и научной литературе, устный доклад с мультимедийной презентацией	24
9	Генетические аспекты аутизма	Проработка материала по учебной и научной литературе, устный доклад с мультимедийной презентацией	24
10	Генетические аспекты аддиктивных расстройств	Проработка материала по учебной и научной литературе, устный доклад с мультимедийной презентацией	24
11	Олигогенное наследование и болезни	Проработка материала по учебной и научной литературе, устный доклад с мультимедийной презентацией	24
12	Генетические инновации в репродуктивной медицине	Проработка материала по учебной и научной литературе, устный доклад с мультимедийной презентацией	24
13	Биология развития. Онтогенез и эволюция.	Проработка материала по учебной и научной литературе, устный доклад с мультимедийной презентацией	24
14	Геномика и индивидуализированная терапия рака	Проработка материала по учебной и научной литературе, устный доклад с мультимедийной презентацией	24
15	Таргетное и полноэкзомное секвенирование: аспекты практического использования. Интерпретация находок. «Варианты неясной клинической значимости»	Проработка материала по учебной и научной литературе, устный доклад с мультимедийной презентацией	24
16	Основы биомедицинской статистики	Проработка материала по учебной и научной литературе, устный доклад с мультимедийной презентацией, подготовка «case study».	12
Итого			372

14. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ - делает деканат

Сведения об оснащённости образовательного процесса оборудованием:

Наименование специализированных аудиторий и лабораторий	Перечень оборудования		Примечание
	Необходимо	Фактическое наличие	
1	2	2	3
Аудитории кафедры общей и			

молекулярной медицинской генетики (ул. Александра Матросова, 22, Консультативно-диагностический центр)			
Аудитория №1		1. Ноутбук – 1 2. Проектор – 1 3. Доска – 1 4. Мультимедийный экран – 1	
Аудитория №2		1. Доска – 1	
База: лаборатория молекулярной онкологии НМИЦ онкологии им. Н.Н. Петрова (пос. Песочный, ул. Ленинградская, 68)			
Аудитория «Класс для семинаров»		1. Ноутбук – 1 2. Проектор – 1 3. Доска – 1 4. Мультимедийный экран – 1	
Лаборатория		Лабораторные помещения различного назначения	
База: Медико-генетический центр (ул. Тобольская, 5)			
База: НИИ акушерства, гинекологии и репродуктологии им. Д.О. Отта (Менделеевская линия, д.3)			

15. ПЕРЕЧЕНЬ УЧЕБНИКОВ И УЧЕБНЫХ ПОСОБИЙ, ИЗДАННЫХ СОТРУДНИКАМИ КАФЕДРЫ

Название (кол-во стр. или печ. л.)	Автор (ы)	Год издания	Издательство	Гриф	Примечание
Клиническая генетика: Учебник /. 400 с.: ил.	В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов	2015	Фолиант	Учебник	
Что нужно знать о наследственном раке молочной железы и яичника / 48 с.: ил.	А.П. Соколенко, А.Г. Иевлева, Е.Н. Имянитов	2016	Эко-Вектор		

Молекулярно-генетические основы патогенеза моногенных и многофакторных сердечно-сосудистых заболеваний. – Учебное пособие / 32 с.	Стрекалов Д.Л.	2017	СПбГПМУ		
Наследственные и многофакторные болезни и синдромы в стоматологической практике. – Учебное пособие / 48 с.	Д.Л. Стрекалов, О.В. Астраханцева Е.Н. Суспицын, Е.Н. Имянитов	2021	СПбГПМУ		

16. ИННОВАЦИИ В ПРЕПОДАВАНИИ

К инновациям в преподавании дисциплины «Генетика» относится ранее не использованная в СПбГПМУ педагогическая технология и методика обучения «Портфолио».

«Портфолио» представляет собой комплект документов, отражающий совокупность индивидуальных достижений ординатора. Создание «Портфолио» - творческий процесс, позволяющий учитывать результаты, достигнутые ординатором в разнообразных видах деятельности (учебной, творческой, социальной, коммуникативной) за время изучения дисциплины «Генетика».

Основная цель «Портфолио» - помощь обучающемуся в самореализации как личности, как будущему специалисту, владеющему профессиональными знаниями, умениями, навыками и способным решать организационные задачи.

Функциями «Портфолио» являются: отслеживание хода процесса обучения; поддержка высокой мотивации ординаторов; формирование и организационное упорядочивание учебных умений и навыков.

Структура «Портфолио» должна включать:

- конспект лекций;
- выполнение практических заданий для самостоятельной работы;
- решение ситуационных задач;
- информацию об участии в предметных конференциях;
- реферат.

Оценка осуществляется по каждому разделу «Портфолио».

«Портфолио» позволяет решать важные педагогические задачи:

- поддерживать высокую учебную мотивацию обучающегося;
- поощрять их активность и самостоятельность;
- расширять возможности обучения и самообучения;
- формировать умение учиться – ставить цели, планировать и организовывать собственную учебную деятельность;
- использовать папки личных достижений обучающегося (портфолио) позволяет в условиях рынка труда обучить ординатора самостоятельному решению технических,

организационных и управленческих проблем, умению представить себя и результаты своего труда.