Министерство здравоохранения Российской Федерации
федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Рязанский государственный медицинский университет
имени академика И.П. Павлова»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России

ФГБОУ ВО РязГМУ
Минздрава России
Подписано цифровой подписью:
ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России
Дата: 2023.09.01 13:42:42 +03'00'

Утверждено решением ученого совета
Протокол № 1 от 01.09.2023 г.

Рабочая программа дисциплины	«Генетические технологии в медицине»
Образовательная программа	Основная профессиональная образовательная программа высшего образования – программа специалитета по специальности 31.05.01 Лечебное дело
Квалификация	Врач-лечебник
Форма обучения	очная

Рязань,2023

Разработчик (и): кафедра гистологии, патологической анатомии и медицинской генетики

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
Т.М. Черданцева	д-р мед. наук, доц.	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	заведующий кафедрой гистологии, патологической анатомии и медицинской генетики
Г.И. Якубовский	к.м.н.	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	доцент
Е.И. Шумская		ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Старший преподаватель

Рецензент (ы):

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
Крапивникова О.В.	к.б.н.	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Доцент кафедры
Лазутина Г.С.	к.м.н.	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Доцент кафедры

Одобрено учебно-методической комиссией по специальности Лечебное дело
Протокол № 11 от 26.06.2023г.

Одобрено учебно-методическим советом.
Протокол № 10 от 27.06.2023г.

Нормативная справка.

Рабочая программа дисциплины «Генетические технологии в медицине» разработана в соответствии с:

ФГОС ВО	Приказ Минобрнауки России от 12.08.2020 N 988 "Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования - специалитет по специальности 31.05.01 Лечебное дело"
Порядок организации и осуществления образовательной деятельности	Приказ Министерства науки и высшего образования РФ от 6 апреля 2021 г. N 245 "Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования - программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры"

1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине «Генетические технологии в медицине»

Формируемые компетенции	Планируемые результаты обучения В результате изучения дисциплины студент должен:
ОПК-5 Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач	**Знать:** 1. основные принципы и подходы к изучению наследственности человека; 2. эпидемиологию и основы популяционностатистических исследований наследственных болезней; 3. основные закономерности генетики развития человека; 4. особенности структуры генома человека; 5. особенности кариотипа человека в норме и патологии; 6. этиологию и патогенез, клинические и молекулярно-генетические характеристики различных групп наследственной и врождённой патологии; 7. механизмы развития мультифакторных заболеваний; 8. цели и задачи медико-генетического консультирования; 9. основные принципы профилактики наследственных заболеваний; 10. основные принципы лечения наследственных заболеваний; 11. задачи фармакогенетики. **Уметь:** 1. аргументировать свою позицию при предполагаемом диагнозе наследственного заболевания, в т.ч. по вопросам применения генетических технологий для проведения дифференциальной диагностики; 2. участвовать в дискуссиях и обсуждениях научных проблем в области генетики человека и медицинской генетики; 3. анализировать и сопоставлять результаты генетических обследований для решения профессиональных задач **Владеть:** 1. навыками критического анализа и оценки современных научных достижений в области генетики человека и медицинской генетики при решении профессиональных задач; 2. интегрировать полученные знания в решение практических задач; 3. генерировать новые решения в своей профессиональной деятельности при использовании генетических технологий
ПК-2 Способен проводить обследование пациента с целью установления диагноза	**Знать:** биохимические и цитологические основы наследственности; закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию. **Уметь:** проводить опрос и вести учет детей с наследственной патологией; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; проводить предварительную диагностику наследственных болезней. **Владеть:** навыками осмотра больных детей и их родственников с

	целью выявления врожденной и наследственной патологии, установления клинических особенностей наследственной патологии клинико-генеалогическим методом, интерпретацией результатов пренатального и неонатального скрининга.

2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Генетические технологии в медицине» относится к Вариативной части Блока 1 ОПОП специалитета, дисциплина по выбору.

1.Для изучения дисциплины необходимы знания, умения и навыки, формирующиеся предшествующими дисциплинами:

Общая химия с курсом биоорганической и органической химии.

Знания: химико-биологическая сущность процессов, происходящих в живом организме на клеточном и молекулярном уровне. Механизмы биохимического гомеостаза. Основные показатели обмена в норме и патологии. Современные методы биохимических исследований в клинике.

Умения: уметь анализировать вклад химических процессов в патогенезе наследственной патологии.

Биохимия.

Знания: строение и биохимические свойства основных классов биологически важных соединений, основные метаболические пути их превращений, роль клеточных мембран и их транспортных систем в обмене веществ, строение нуклеиновых кислот, основные этапы синтеза белка в клетке.

Умения: уметь анализировать вклад биохимических процессов в патогенезе наследственных болезней, интерпретировать результаты наиболее распространенных методов лабораторной диагностики для выявления нарушений в обмене белков, жиров, углеводов, микроэлементов.

Биология.

Знания: законы генетики и их значение для медицины; типы мутаций, закономерности наследственности и изменчивости в индивидуальном развитии, как основы понимания этиологии и патогенеза наследственных заболеваний.

Умения: уметь анализировать закономерности наследственности и изменчивости в развитии наследственных заболеваний.

Гистология, эмбриология, цитология.

Знания: гаметогенез, оплодотворение, строение клетки; сперматогенез, овогенез и их стадии; критические периоды для формирования организма и систем в период эмбриогенеза.

Умения: уметь определять и прогнозировать влияние тератогенного фактора на развитие плода в зависимости от срока воздействия.

Патологическая физиология.

Знания: понятия этиологии, патогенеза, патоморфогенеза заболеваний; принципы профилактики, диагностики и лечения заболеваний как методической основы мер санитарно-профилактического характера, функциональные системы организма, их регуляцию и саморегуляцию при воздействии внешней среды при патологических процессах.

Умения: интерпретировать результаты наиболее распространенных методов лабораторной и функциональной диагностики для выявления патологических процессов; обосновать характер патологического процесса и его клинические проявления, принципы патогенетической терапии наиболее распространенных заболеваний.

2. Знания и умения, приобретенные на дисциплине "Генетические технологии в медицине" необходимы для изучения последующих дисциплин: терапия, неврология, акушерство и гинекология, онкология, клиническая лабораторная диагностика.

3. Объем дисциплины и виды учебной работы

Трудоемкость дисциплины: в з.е. 2 / 72 часа

Вид учебной работы		Всего часов	Семестр
			7
Контактная работа		24	24
В том числе:			
Лекции			
Лабораторные работы (ЛР)			
Практические занятия (ПЗ)		24	24
Семинары (С)			
Самостоятельная работа (всего)		48	48
В том числе:			
Проработка материала лекций, подготовка к занятиям		32	32
Самостоятельное изучение тем		8	8
Реферат		2	2
Подготовка к зачету		6	6
Вид промежуточной аттестации (зачет, экзамен)		зачет	зачет
Общая трудоемкость	час.	72	
	з.е.	2	

4. Содержание дисциплины

4.1 Контактная работа

Семинары, практические работы

№ раздела	№ семинара, ПР	Темы семинаров, практических занятий	Кол-во часов	Формы текущего контроля
Семестр 7				
1	1	**Общие вопросы медицинской генетики.** История медицинской генетики и её значение для медицины. Цели и задачи медицинской генетики. Перспективы развития медицинской генетики. Молекулярные основы наследственности. Классификация мутаций, их клиническое значение. Классификация наследственной патологии. Врожденные аномалии и пороки развития: классификация, этиопатогенез, периоды возникновения Семиотика	3	С, Т

№ раздела	№ семинара, ПР	Темы семинаров, практических занятий	Кол-во часов	Формы текущего контроля
		наследственной патологии.		
2	2	**Наследственная патология человека** Хромосомная патология: механизмы возникновения. Основные клинико-цитогенетические характеристики патологии аутосом на примере частых хромосомных синдромов (синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса). Микроделеционные и микродупликационные синдромы; нарушения геномного импринтинга. Основные клинико-цитогенетические характеристики патологии половых хромосом (с. ШерешевскогоТернера, с. Клайнфельтера, с. трисомии Х, синдром поли-Y).	3	С, П
	3	**Наследственная патология человека** Моногенная патология: классификация, этиология и патогенетические механизмы, клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность. Наследственные болезни нервной системы: классификация. Клинико-генетические характеристики нервно-мышечных болезней. Заболевания с поражением ЦНС: болезни экспансии нуклеотидных повторов. Болезни нарушения обмена веществ: подходы к классификации, клинические характеристики. Болезни клеточных органелл (митохондриальные, пероксисомные и лизосомные болезни): клинические характеристики и патогенетические механизмы нарушений. Скелетные и соединительно-тканные дисплазии. Моногенные синдромы с нарушениями полового развития (синдром тестикулярной феминизации и др.).	3	С,ЗС, П
	4	**Наследственная патология человека** Мультифакторная патология: общая характеристика и механизмы патогенеза. Основы онкогенетики: механизмы развития опухолей, семейный и наследственный рак, наследственные опухолевые синдромы. Коллоквиум № 1 «Молекулярные основы наследственности. Хромосомные болезни. Моногенные заболевания. Мультифакториальные заболевания,	3	КР С, ЗС,П

№ раздела	№ семинара, ПР	Темы семинаров, практических занятий	Кол-во часов	Формы текущего контроля
		онкогенетика».		
3	5	**Методы медицинской генетики.** Классические методы медицинской генетики (клиникогенеалогический метод, близнецовый метод, популяционно-статистический). Основные принципы оценки генетического риска. Методы лабораторной диагностики наследственной патологии (методы анализа хромосомного набора, биохимические, молекулярно-генетические), основные показания для их назначения, возможности и ограничения, основные требования к биологическому материалу. Биохимические методы изучения и диагностики наследственных болезней: характеристика методов и биохимические маркёры в диагностике отдельных групп заболеваний. Методы анализа хромосомного набора (стандартное цитогенетическое исследование, молекулярноцитогенетические методы исследования хромосомной патологии (FISH, array-CGH, хромосомный микроматричный анализ)): краткая характеристика методов, основы интерпретации полученных результатов, открытые базы данных фенотипов и хромосомных аномалий человека.	3	С, П, ЗС
	6	**Методы медицинской генетики.** Молекулярно-генетические методы изучения и диагностики наследственных болезней (ПЦР-анализ, ПЦР-ПДРФ, MLPA, RT-ПЦР, методы секвенирования ДНК (прямое автоматическое секвенирование, высокопроизводительное параллельное секвенирование (NGS)): краткая сравнительная характеристика методов, основы интерпретации полученных результатов. Особенности интерпретации результатов, полученных методом высокопроизводительного параллельного секвенирования (NGS): общие принципы обработки данных NGS, принципы оценки патогенности мутаций, 36 10 открытые базы данных мутаций и полиморфизмов генов	3	С, ЗС,ПКР

№ раздела	№ семинара, ПР	Темы семинаров, практических занятий	Кол-во часов	Формы текущего контроля
		человека. Принципы формирования и оформления заключений по результатам лабораторных исследований. Коллоквиум № 1 «Методы диагностики наследственных болезней»		
4	7	**Профилактика и лечение наследственной патологии.** Методы профилактики наследственной патологии человека. Организация медико-генетической помощи населению. Медико-генетическое консультирование: основные принципы и этические проблемы. Характеристика программ неонатального скрининга в мире и России. Программы и методы пренатального скрининга беременных на наличие хромосомной патологии и врождённых пороков развития у плода. Пренатальная диагностика. Преимплантационное тестирование эмбрионов на наличие хромосомных аномалий и преимпланатционная генетическая диагностика наследственных заболеваний. Преконцепционная профилактика: скрининг гетерозиготного носительства мутаций в генах моногенных болезней, носительства хромосомных перестроек.	3	С,ЗС,П
	8	**Профилактика и лечение наследственной патологии.** Основные принципы и методы лечения наследственной патологии человека. Основные направления патогенетического лечения. Основные принципы, методы и проблемы генотерапии, методы геномного редактирования. Основы генотерапии и генно-клеточной терапии моногенных болезней и онкологических заболеваний. Зачётное занятие.	3	С,ЗС, П КР

***** Т – тестирование, СЗ – решение ситуационных задач, КР – контрольная работа, С – собеседование по контрольным вопросам, П - подготовка и защита презентации.

5. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся по дисциплине

5.1 Самостоятельная работа обучающихся

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела/темы учебной дисциплины	Виды СРС	Всего часов	Вид контроля *
1	2	3	4	5	6
1.	7	**Общие вопросы медицинской генетики.** История медицинской генетики и её значение для медицины. Цели и задачи медицинской генетики. Перспективы развития медицинской генетики. Молекулярные основы наследственности. Классификация мутаций, их клиническое значение. Классификация наследственной патологии. Врожденные аномалии и пороки развития: классификация, этиопатогенез, периоды возникновения Семиотика наследственной патологии.	Подготовка к занятию.	4	С, Т
2.	7	**Наследственная патология человека** Хромосомная патология: механизмы возникновения. Основные клинико-цитогенетические характеристики патологии аутосом на примере частых хромосомных синдромов (синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса). Микроделеционные и микродупликационные синдромы; нарушения геномного импринтинга. Основные клинико-цитогенетические характеристики патологии половых хромосом (с. ШерешевскогоТернера, с. Клайнфельтера, с. трисомии Х, синдром поли-Y).	Подготовка к занятию.	4	С, П
3.	7	**Наследственная патология человека** Моногенная патология: классификация, этиология и патогенетические механизмы, клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность. Наследственные болезни нервной системы: классификация. Клинико-генетические характеристики нервно-мышечных болезней. Заболевания с поражением ЦНС: болезни экспансии нуклеотидных повторов.	Подготовка к занятию. Реферат	6	С,ЗС, П

		Болезни нарушения обмена веществ: подходы к классификации, клинические характеристики. Болезни клеточных органелл (митохондриальные, пероксисомные и лизосомные болезни): клинические характеристики и патогенетические механизмы нарушений. Скелетные и соединительно-тканные дисплазии. Моногенные синдромы с нарушениями полового развития (синдром тестикулярной феминизации и др.).			
4.	7	**Наследственная патология человека** Мультифакторная патология: общая характеристика и механизмы патогенеза. Основы онкогенетики: механизмы развития опухолей, семейный и наследственный рак, наследственные опухолевые синдромы. Коллоквиум № 1 «Молекулярные основы наследственности. Хромосомные болезни. Моногенные заболевания. Мультифакториальные заболевания, онкогенетика».	Подготовка к занятию. Самостоятельное изучение тем	8	КР С, ЗС,П
5.	7	**Методы медицинской генетики.** Классические методы медицинской генетики (клиникогенеалогический метод, близнецовый метод, популяционно-статистический). Основные принципы оценки генетического риска. Методы лабораторной диагностики наследственной патологии (методы анализа хромосомного набора, биохимические, молекулярно-генетические), основные показания для их назначения, возможности и ограничения, основные требования к биологическому материалу. Биохимические методы изучения и диагностики наследственных болезней: характеристика методов и биохимические маркёры в диагностике отдельных групп заболеваний. Методы анализа хромосомного набора (стандартное цитогенетическое исследование, молекулярноцитогенетические методы	Подготовка к занятию.	4	С, П, ЗС

		исследования хромосомной патологии (FISH, array-CGH, хромосомный микроматричный анализ)): краткая характеристика методов, основы интерпретации полученных результатов, открытые базы данных фенотипов и хромосомных аномалий человека.			
6.	7	**Методы медицинской генетики.** Молекулярно-генетические методы изучения и диагностики наследственных болезней (ПЦР-анализ, ПЦР-ПДРФ, MLPA, RT-ПЦР, методы секвенирования ДНК (прямое автоматическое секвенирование, высокопроизводительное параллельное секвенирование (NGS)): краткая сравнительная характеристика методов, основы интерпретации полученных результатов. Особенности интерпретации результатов, полученных методом высокопроизводительного параллельного секвенирования (NGS): общие принципы обработки данных NGS, принципы оценки патогенности мутаций, 36 10 открытые базы данных мутаций и полиморфизмов генов человека. Принципы формирования и оформления заключений по результатам лабораторных исследований. Коллоквиум № 1 «Методы диагностики наследственных болезней»	Подготовка к занятию. Подготовка к занятию. Самостоятельное изучение тем	8	С, ЗС,ПКР
7.	7	**Профилактика и лечение наследственной патологии.** Методы профилактики наследственной патологии человека. Организация медико-генетической помощи населению. Медико-генетическое консультирование: основные принципы и этические проблемы. Характеристика программ неонатального скрининга в мире и России. Программы и методы пренатального скрининга беременных на наличие хромосомной патологии и врождённых пороков развития у плода. Пренатальная диагностика. Преимплантационное тестирование	Подготовка к занятию.	4	С,ЗС,П

		эмбрионов на наличие хромосомных аномалий и преимпланатционная генетическая диагностика наследственных заболеваний. Преконцепционная профилактика: скрининг гетерозиготного носительства мутаций в генах моногенных болезней, носительства хромосомных перестроек.			
8.	7	**Профилактика и лечение наследственной патологии.** Основные принципы и методы лечения наследственной патологии человека. Основные направления патогенетического лечения. Основные принципы, методы и проблемы генотерапии, методы геномного редактирования. Основы генотерапии и генно-клеточной терапии моногенных болезней и онкологических заболеваний. Зачётное занятие.	Подготовка к занятию. Подготовка к зачету	10	С,ЗС, П КР
			Итого часов	48	

***** Т – тестирование,– решение ситуационных задач, КР – контрольная работа, С – собеседование по контрольным вопроса, П - подготовка и защита презентации.

6. Обеспечение достижения запланированных результатов обучения

6.1 Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы

№ п/п	Контролируемые разделы дисциплины (результаты по разделам)	Код контролируемой (компетенции (или её части)	Наименование оценочного средства
1.	Раздел 1. Общие вопросы медицинской генетики	ОПК-5	С, Т
2.	Раздел 2. Наследственная патология человека	ОПК-5, ПК-2	С, ЗС,П, КР
3.	Раздел 3. Методы медицинской генетики	ПК-2	С, ЗС,П, КР
4.	Раздел 4. Профилактика и лечение наследственной патологии	ОПК-5, ОПК-2	С, ЗС,П, КР

6.2 Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания:

Показатели оценивания	**Критерии оценивания**		
	Достаточный уровень *(удовлетворительно)*	Средний уровень *(хорошо)*	Высокий уровень *(отлично)*
ОПК-5 Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач			
Знать: 1. основные принципы и подходы к изучению наследственности человека; 2. эпидемиологию и основы популяционно-статистических исследований наследственных болезней; 3. основные закономерности генетики развития человека; 4. особенности структуры генома человека; 5. особенности кариотипа человека в норме и патологии; 6. этиологию и патогенез, клинические и молекулярно-генетические характеристики различных групп наследственной и врождённой патологии; 7. механизмы развития мультифакторных заболеваний; 8. цели и задачи медико-генетического консультирования; 9. основные	Имеет представление об основных принципах и подходах к изучению наследственности человека Имеет представление об эпидемиологии и основах популяционно-статистических исследований наследственных болезней человека Частично знает основные закономерности генетики развития человека Частично знает особенности структуры генома человека Частично знает особенности кариотипа человека в норме и патологии Имеет представление об этиологии и патогенезе, клинических и молекулярногенетических характеристиках различных групп наследственной и врождённой патологии Имеет представление о	Знает основные принципы и подходы к изучению наследственности человека Знает эпидемиологию и основы популяционно-статистических исследований наследственных болезней человека Знает основные закономерности генетики развития человека Знает особенности структуры генома человека Знает особенности кариотипа человека в норме и патологии Знает этиологию и патогенез, клинические и молекулярногенетические характеристики различных групп наследственной и врождённой патологии Знает механизмы развития мультифакторных заболеваний Знает цели и задачи медико-генетического консультирования Знает основные принципы	Глубоко знает основные принципы и подходы к изучению наследственности человека Глубоко знает эпидемиологию и основы популяционно-статистических исследований наследственных болезней человека Глубоко знает основные закономерности генетики развития человека Знает особенности структуры генома человека Глубоко знает особенности кариотипа человека в норме и патологии Глубоко знает этиологию и патогенез, клинические и молекулярногенетические характеристики различных групп наследственной и врождённой патологии Глубоко знает механизмы развития мультифакторных заболеваний Глубоко знает цели и задачи медико-

принципы профилактики наследственных заболеваний; 10. основные принципы лечения наследственных заболеваний; 11. задачи фармакогенетики.	механизмах развития мультифакторных заболеваний Частично знает цели и задачи медико-генетического консультирования Частично знает основные принципы профилактики наследственных заболеваний Частично знает основные принципы лечения наследственных заболеваний Частично знает задачи фармакогенетики	профилактики наследственных заболеваний Знает основные принципы лечения наследственных заболеваний Знает задачи фармакогенетики	генетического консультирования Глубоко знает основные принципы профилактики наследственных заболеваний Глубоко знает основные принципы лечения наследственных заболеваний Глубоко знает задачи фармакогенетики
Уметь: 1. аргументировать свою позицию при предполагаемом диагнозе наследственного заболевания, в т.ч. по вопросам применения генетических технологий для проведения дифференциальной диагностики; 2. участвовать в дискуссиях и обсуждениях научных проблем в области генетики человека и медицинской генетики; 3. анализировать и сопоставлять результаты генетических обследований для решения профессиональных задач	Умеет при минимальной поддержке аргументировать свою позицию при предполагаемом диагнозе наследственного заболевания, в т.ч. по вопросам применения генетических технологий для проведения дифференциальной диагностики Умеет при минимальной поддержке формулировать свою позицию и представлять основные аргументы в области генетики человека и медицинской генетики Умеет при минимальной поддержке анализировать и	Умеет аргументировать свою позицию при предполагаемом диагнозе наследственного заболевания, в т.ч. по вопросам применения генетических технологий для проведения дифференциальной диагностики Умеет самостоятельно формулировать и аргументировать свою позицию и представлять убедительные аргументы в области генетики человека и медицинской генетики Умеет самостоятельно анализировать и сопоставлять результаты генетических	Умеет уверенно и точно аргументировать свою позицию при предполагаемом диагнозе наследственного заболевания, в т.ч. по вопросам применения генетических технологий для проведения дифференциальной диагностики Умеет уверенно и точно самостоятельно формулировать и аргументировать свою позицию и представлять убедительные аргументы в области генетики человека и медицинской генетики Умеет уверенно и точно самостоятельно анализировать и

	сопоставлять результаты генетических обследований для решения профессиональных задач	обследований для решения профессиональных задач	сопоставлять результаты генетических обследований для решения профессиональных задач
Владеть: 1. навыками критического анализа и оценки современных научных достижений в области генетики человека и медицинской генетики при решении профессиональных задач; 2. интегрировать полученные знания в решение практических задач; 3. генерировать новые решения в своей профессиональной деятельности при использовании генетических технологий	Частично владеет навыками критического анализа и оценки современных научных достижений в области генетики человека и медицинской генетики при решении профессиональных задач Готов при минимальной помощи анализировать информацию в области генетических технологий, используемых в медицине и делать выводы, основываясь на полученной информации; Готов при минимальной помощи интегрировать полученные знания в решение практических задач Готов при минимальной помощи к генерации новых решений в своей профессиональной деятельности при использовании генетических технологий	Владеет навыками критического анализа и оценки современных научных достижений в области генетики человека и медицинской генетики в необходимом объёме; Готов самостоятельно анализировать информацию в области генетических технологий, используемых в медицине и делать выводы, основываясь на полученной информации; Готов самостоятельно интегрировать полученные знания в решение практических задач; Готов самостоятельно генерировать новые решения в своей профессиональной деятельности при использовании генетических технологий с учётом возможностей и современных требований	Уверенно владеет навыками критического анализа и оценки современных научных достижений в области генетики человека и медицинской генетики в необходимом объёме; Полностью готов самостоятельно анализировать информацию в области генетических технологий, используемых в медицине и делать выводы, основываясь на полученной информации; Полностью готов самостоятельно интегрировать полученные знания в решение практических задач; Полностью готов самостоятельно генерировать новые решения в своей профессиональной деятельности при использовании генетических технологий с учётом возможностей и современных требований

ПК-2 Способен проводить обследование пациента с целью установления диагноза			
Знать: биохимические и цитологические основы наследственности; закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.	Знает клинику наиболее распространенных форм наследственной патологии у детей, допуская грубые ошибки при изложении материала; знает не все основные методы диагностики наследственных болезней; испытывает затруднения при описании некоторых методов лечения и профилактики наследственных болезней, ферментных систем участвующих в этапах метаболизма лекарственных средств	Знает клинику наиболее распространенных форм наследственной патологии детей, допускает незначительные ошибки при изложении материала; знает основные методы диагностики наследственных болезней; методы лечения и профилактики наследственных болезней; основы фармакотерапии.	Демонстрирует глубокие знания клиники наиболее распространенных форм наследственной патологии у детей; основных методов диагностики наследственных болезней; методов лечения и профилактики наследственных заболеваний; основ фармакотерапии.
Уметь: проводить опрос и вести учет пациентов (ребенка) с наследственной патологией; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	Определяет статус ребенка; испытывает трудности при оценке диагностической и прогностической ценности обнаруженных симптомов и морфогенетических вариантов;	Определяет статус ребенка; испытывает незначительные затруднения при оценке диагностической и прогностической ценности обнаруженных симптомов и морфологических вариантов;	Определяет статус ребенка; правильно оценивает диагностическую и прогностическую ценность обнаруженных симптомов и морфологических вариантов;
Владеть: навыками осмотра больного ребенка и его родственников с	Владеет навыками осмотра больного ребенка и его родственников;	Владеет навыками осмотра больного ребенка и его родственников,	В полном объеме владеет навыками осмотра больного ребенка и его

целью выявления врожденной и наследственной патологии, установления клинических особенностей наследственной патологии клинико-генеалогическим методом, интерпретацией результатов пренатального и неонатального скрининга.	клинико-генеалогическим методом, имеются затруднения в оценке типа наследования патологии в конкретной семье; отмечаются ошибки в интерпретации результатов пренатального и неонатального скрининга.	клинико-генеалогическим методом с формированием предварительного заключения о типе наследования в конкретной семье; имеются негрубые ошибки в интерпретации результатов пренатального и неонатального скрининга.	родственников; клинико-генеалогическим методом с формированием предварительного заключения о типе наследования патологии в семье; интерпретации результатов пренатального и неонатального скрининга.

7. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)

7.1.Основная учебная литература:

1. Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник / под ред. Бочкова Н. П. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-5860-0. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html
2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 224 с. : ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-4857-1. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970448571.html

7.2.Дополнительная учебная литература:

1. **Медицинская генетика** : дидакт. материалы для студентов лечеб., педиатр.и медико-профилакт. фак. / Ряз. гос. мед.ун-т; сост. и пер. А.С. Стариков. - Рязань : РИО РязГМУ, 2015. - 104 с. - Библиогр.: С. 102. - 20-80. - Текст (визуальный) : непосредственный.
2. **Медицинская генетика** : учеб.пособие для студентов лечеб. фак. / Л. В. Лорина ; Ряз. гос. мед.ун-т. - Рязань : РИО РязГМУ, 2015. - 211 с. - Библиогр.: С. 173. - 50-88. - Текст (визуальный) : непосредственный.

8.Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины:

8.1. Справочные правовые системы:

СПС «Консультант-плюс» - http://www.consultant.ru/
СПС «Гарант» - http://www.garant.ru/
СПС «Кодекс» - http://www.kodeks.ru/

8.2. Базы данных и информационно-справочные системы

- клинические рекомендации по соответствующим нозологиям (https://cr.minzdrav.gov.ru/)
- Открытая база данных OMIM: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim
- ClinVar (https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar)

- dbSNP (https://www.ncbi.nlm.nih.gov/snp/)
- Varsome (https://varsome.com/)
- Биоинформационный портал GeneCards https://www.genecards.org/
- Protein Data Bank (Research Collaboratory for Structural Bioinformatics https://www.rcsb.org/)
- Открытая база данных DECIPHER: https://www.deciphergenomics.org/
- Face2Gene (https://www.face2gene.com/)
- https://library.mededtech.ru/
- https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK5191/
- Журналы издательства Elsevier, http://link.springer.com/
- Журналы издательства Springer, http://www.springerprotocols.com
– SpringerProtocols.

9.Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине (перечень программного обеспечения и информационно-справочных систем)

9.1. Перечень лицензионного программного обеспечения:

– Программное обеспечение MicrosoftOffice.
– Программный продукт Мой Офис Стандартный.

9.2. Перечень электронно-библиотечных систем (ЭБС):

Электронные образовательные ресурсы	Доступ к ресурсу
ЭБС «Консультант студента» – многопрофильный образовательный ресурс "Консультант студента" является электронной библиотечной системой (ЭБС), предоставляющей доступ через сеть Интернет к учебной литературе и дополнительным материалам, https://www.studentlibrary.ru/ http://www.medcollegelib.ru/	Доступ неограничен (после авторизации)
ЭБС «Юрайт» – ресурс представляет собой виртуальный читальный зал учебников и учебных пособий от авторов ведущих вузов России по экономическим, юридическим, гуманитарным, инженерно-техническим и естественно-научным направлениям и специальностям, https://urait.ru/	Доступ неограничен (после авторизации)
Электронная библиотека РязГМУ – электронный каталог содержит библиографические описания отечественных и зарубежных изданий из фонда библиотеки университета, а также электронные издания, используемые для информационного обеспечения образовательного и научно-исследовательского процесса университета, https://lib.rzgmu.ru/	Доступ неограничен (после авторизации)
ЭМБ «Консультант врача» – ресурс предоставляет достоверную профессиональную информацию для широкого спектра врачебных специальностей в виде периодических изданий, книг, новостной информации и электронных обучающих модулей для непрерывного медицинского образования, https://www.rosmedlib.ru/	Доступ с ПК Центра развития образования
Система «КонсультантПлюс» – информационная справочная система, http://www.consultant.ru/	Доступ с ПК Центра развития образования
Официальный интернет-портал правовой информации http://www.pravo.gov.ru/	Открытый доступ
Федеральная электронная медицинская библиотека – часть единой государственной информационной системы в сфере	Открытый доступ

здравоохранения в качестве справочной системы: клинические рекомендации (протоколы лечения) предназначены для внедрения в повседневную клиническую практику наиболее эффективных и безопасных медицинских технологий, в том числе лекарственных средств; электронный каталог научных работ по медицине и здравоохранению; журналы и другие периодические издания, публикующие медицинские статьи и монографии, ориентированные на специалистов в различных областях здравоохранения; электронные книги, учебные и справочные пособия по различным направлениям медицинской науки; уникальные редкие издания по медицине и фармакологии, представляющие историческую и научную ценность, https://femb.ru	
MedLinks.ru – универсальный многопрофильный медицинский сервер, включающий в себя библиотеку, архив рефератов, новости медицины, календарь медицинских событий, биржу труда, доски объявлений, каталоги медицинских сайтов и учреждений, медицинские форумы и психологические тесты, http://www.medlinks.ru/	Открытый доступ
Медико-биологический информационный портал, http://www.medline.ru/	Открытый доступ
DoctorSPB.ru - информационно-справочный портал о медицине, здоровье. На сайте размещены учебные медицинские фильмы, медицинские книги и методические пособия, рефераты и историй болезней для студентов и практикующих врачей, https://doctorspb.ru/	Открытый доступ
Компьютерные исследования и моделирование – результаты оригинальных исследований и работы обзорного характера в области компьютерных исследований и математического моделирования в физике, технике, биологии, экологии, экономике, психологии и других областях знания, http://crm.ics.org.ru/	Открытый доступ

10. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины Генетические технологии в медицине.

№ п\п	Наименование специальных* помещений и помещений для самостоятельной работы	Оснащенность специальных помещений
1.	Учебная аудитория для практических занятий (учебная аудитория: г. Рязань, ул. Интернациональная 1И, ГБУ РО Областной клинический перинатальный центр)	Аудитория, оснащенная компьютерной техникой с подключением к сети Интернет. Проектор, экран. Набор электронных презентаций, схем, таблиц и видеоматериалов. Доска настенная магнитно-маркерная. Образцы бланков для проведения неонатального скрининга. Подборка результатов раннего пренатального скрининга.
2.	Аудитория для самостоятельной работы обучающихся	Аудитория, оснащенная компьютерной техникой с подключением к сети Интернет.
Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы		

3.	Кафедра биологической химии с курсом клинической лабораторной диагностики ФДПО. Каб. №415. Помещение для самостоятельной работы обучающихся (г.Рязань, ул. Высоковольтная, д.9, учебно-лабораторный корпус, 4 этаж).	25 компьютеров с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду Организации
4.	Библиоцентр. Каб. 309. Помещение для самостоятельной работы обучающихся. (г. Рязань, ул. Шевченко, д. 34 к.2)	20 компьютеров с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду Организации
5.	Кафедра математики, физики и медицинской информатики. Каб. 307 Помещение для самостоятельной работы обучающихся. (г. Рязань, ул. Высоковольтная, д.7, к.1, 2 этаж, 3)	15 компьютеров с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду Организации
6.	Кафедра патофизиологии. Помещение для самостоятельной работы обучающихся (г. Рязань, ул. Полонского, д. 13 (физиологический корпус), 2 этаж)	10 компьютеров с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду Организации
7.	Кафедра общей химии. Каб. 12. Помещение для самостоятельной работы обучающихся (г. Рязань, ул. Маяковского 105)	20 компьютеров с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду Организации

*Специальные помещения - учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, курсового проектирования (выполнения курсовых работ), групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, а также помещения для самостоятельной работы.