



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

Утверждено решением ученого совета
Протокол № 14 от 28.06.2023 г.

Рабочая программа дисциплины	ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики
Образовательная программа	Основная профессиональная образовательная программа - программа подготовки специалистов среднего звена по специальности 34.02.01 Сестринское дело
Квалификация	Медицинская сестра/медицинский брат
Форма обучения	Очная

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

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
Т.М.Черданцева	Доктор медицинских наук, доцент	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Заведующий кафедрой
Е.И. Шумская		ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Старший преподаватель

Рецензент (ы):

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
О.В. Баковецкая	Доктор медицинских наук, профессор	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Заведующий кафедрой биологии
Н.В. Короткова	Кандидат медицинских наук, доцент	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Доцент кафедры биологической химии

Одобрено учебно-методической комиссией по программам среднего профессионального образования, бакалавриата и довузовской подготовки.

Протокол № 12 от 26.06.2023 г.

Одобрено учебно-методическим советом.

Протокол № 10 от 27.06.2023 г.

Нормативная справка.

Рабочая программа дисциплины ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики разработана в соответствии с:

ФГОС СПО	Приказ Министерства просвещения Российской Федерации от 4 июля 2022 г. № 527 об утверждении федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 34.02.01. Сестринское дело
Порядок организации и осуществления образовательной деятельности	Приказ Министерства образования и науки РФ от 24 августа 2022 г. № 762 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам среднего профессионального образования»

1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.03 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

1.1. Место дисциплины в структуре программы подготовки специалистов среднего звена:

Дисциплина ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики является обязательной частью общепрофессионального цикла программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС СПО по специальности 34.02.01. Сестринское дело.

1.2. Цели и планируемые результаты освоения программы дисциплины:

В рамках программы дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания, формируются компетенции.

Общие компетенции:

Код компетенции	Формулировка компетенции	Знания, умения
ОК 01	Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам;	Умения: обосновывать выбор и применение методов и способов решения профессиональных задач; - демонстрировать эффективность и качество выполнения профессиональных задач Знания: методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза и способы их изучения;
ОК 02	Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности;	Умения: нахождение и использование информации для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития; использование различных источников информации, включая электронные ресурсы; Знания: биохимические и цитологические основы наследственности; закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
ОК 03	Планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие, предпринимательскую деятельность в профессиональной сфере, использовать знания по финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях;	Умения: самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать повышение квалификации Знания: основ финансовой грамотности, особенности финансирования учреждений здравоохранения, организационные основы работы учреждений здравоохранения.

Профессиональные компетенции:

Основные виды деятельности	Код и наименование компетенции	Показатели освоения компетенции
<p>проведение мероприятий по профилактике неинфекционных и инфекционных заболеваний, формированию здорового образа жизни</p>	<p>ПК 3.1. Консультировать население по вопросам профилактики заболеваний. ПК 3.2. Пропагандировать здоровый образ жизни. ПК 3.3. Участвовать в проведении профилактических осмотров и диспансеризации населения.</p>	<p>Практический опыт: диагностика и профилактика наследственных заболеваний, ведение медицинской документации, расчет рисков генетической патологии, пропагандирование здорового образа жизни.</p> <p>Умения: рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией; проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по уровню физической активности, отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней; формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.</p> <p>Знания: Нормативные правовые акты Российской Федерации в сфере здравоохранения, общие вопросы организации медико-генетической службы, правила проведения лабораторно-генетических исследований; основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;</p>

		<p>правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования; цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.</p>
<p>оказание медицинской помощи, осуществление сестринского ухода и наблюдения за пациентами при заболеваниях и (или) состояниях</p>	<p>ПК 4.1. Проводить оценку состояния пациента. ПК 4.2. Выполнять медицинские манипуляции при оказании медицинской помощи пациенту. ПК 4.3. Осуществлять уход за пациентом. ПК 4.5. Оказывать медицинскую помощь в неотложной форме. ПК 4.6. Участвовать в проведении мероприятий медицинской реабилитации.</p>	<p>Практический опыт: диагностика, лечение и реабилитация пациентов с наследственными болезнями</p> <p>Умения: проводить предварительную диагностику наследственных болезней; проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией</p> <p>Знания: 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 и методы их профилактики; основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию.</p>

Личностные результаты:

<p align="center">Личностные результаты реализации программы воспитания (дескрипторы)</p>	<p align="center">Код личностных результатов реализации программы воспитания</p>
<p>Осознающий и деятельно выражающий приоритетную ценность каждой человеческой жизни, уважающий достоинство личности каждого человека, собственную и чужую уникальность, свободу мировоззренческого выбора, самоопределения. Проявляющий бережливое и чуткое отношение к религиозной принадлежности каждого человека, предупредительный в отношении выражения прав и законных интересов других людей</p>	<p align="center">ЛР 7</p>
<p>Сознающий ценность жизни, здоровья и безопасности. Соблюдающий и пропагандирующий здоровый образ жизни (здоровое питание, соблюдение гигиены, режим занятий и отдыха, физическая активность), демонстрирующий стремление к физическому совершенствованию. Проявляющий сознательное и обоснованное неприятие вредных привычек и опасных склонностей (курение, употребление алкоголя, наркотиков, психоактивных веществ, азартных игр, любых форм зависимостей), деструктивного поведения в обществе, в том числе в цифровой среде</p>	<p align="center">ЛР 9</p>
<p>Уважающий и укрепляющий традиции ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России</p>	<p align="center">ЛР 18</p>

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем в часах
Объем образовательной программы дисциплины	40
в т.ч:	
теоретическое обучение	16
практические занятия/ в т.ч. практическая подготовка	20
Самостоятельная работа	4
Консультации	
<i>Промежуточная аттестация в форме: зачет</i>	

2.2. Тематический план и содержание практических занятий ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем часов	Коды компетенций и личностных результатов, формирование которых способствует элемент программы
1	2	3	4
Раздел 1. Цитологические и биохимические основы наследственности			
Генетика как наука. История развития медицинской генетики	Теоретические занятия: Лекция 1. Предмет, задачи и основные принципы медицинской генетики. История развития медицинской генетики, основные достижения и проблемы генетики. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем. Уровни организации генетического материала.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
Тема 1.1 Введение. Цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала	2	
	1 Цитологические основы наследственности. Ядро. Митохондрии.		
	2 Способы деления эукариотических клеток: митоз, мейоз и амитоз. Сравнение митоза и мейоза, их значение при передаче генетической информации.		
	3 Гаметогенез: овогенез, сперматогенез. Строение половых клеток.		
Самостоятельная работа Практические занятия Цитологические основы наследственности. Внутриклеточные структуры – носители наследственной информации: ядро, митохондрии. Митоз. Мейоз.			
Тема 1.2	Содержание учебного материала	2	
1 Уровни упаковки генетического материала.			

Особенности хромосомного набора человека	2	Особенности хромосомного набора человека (количество, формы, размеры, хромосом), отличие мужского кариотипа от женского.		ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	3	Половые хромосомы. Тельце Барра. Дифференцировка пола человека.		
	4	Дифференциальная окраска хромосом, эухроматин, гетерохроматин.		
	Самостоятельная работа			
	Практические занятия Особенности хромосомного набора человека (количество, формы, размеры, хромосом), отличие мужского кариотипа от женского. Половые хромосомы. Тельце Барра. Дифференциальная окраска хромосом, эухроматин, гетерохроматин.			
Тема 1.3 Нуклеиновые кислоты. От генома к протеому.	Содержание учебного материала		2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	1	История открытия, виды нуклеиновых кислот.		
	2	ДНК, строение, функции, свойства. модель Дж. Уотсона и Ф. Крика.		
	3	Строение, виды и функции РНК.		
	4	Этапы биосинтеза белка. Репликация. Транскрипция. Трансляция.		
	Самостоятельная работа			
Практические занятия Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации.				
Тема 1.4 Генетический код. Экспрессия генов. Геном. Транскриптом. Протеом.	Содержание учебного материала		2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	1. Строение гена: интрон, экзон.			
	2. Механизм кодирования наследственной информации. Генетический код, его свойства. Работа с таблицей генетического кода.			
	3. Экспрессия генов. От транскриптома к протеому.			
	Самостоятельная работа			
Практические занятия Ген. Виды генов. Генетический код. Этапы реализации генетической информации.				
Раздел 2. Наследственность и среда				
	Теоретические занятия:			

Тема 2. Изменчивость и виды мутаций у организма.	Содержание учебного материала	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	1. Классификация форм изменчивости: ненаследственная, комбинативная, мутационная.		
	2. Мутагенез и его виды. Мутагены. Критические периоды развития. Тератогенез.		
	3. Виды мутаций и их клиническое значение. Классификации мутаций: по месту возникновения, по действию на организм, по изменению наследственного материала.		
	Самостоятельная работа		
	Практические занятия Классификация форм изменчивости. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды. Виды мутаций и их клиническое значение.		
Раздел 3. Методы изучения наследственности человека			
	Теоретические занятия: Лекция 2. Современные лабораторные методы диагностики наследственных болезней.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
Тема 3.1 Клинико-генеалогический метод Цитогенетические методы	Содержание учебного материала	2	
	1. Классификация форм изменчивости: ненаследственная, комбинативная, мутационная.		
	2. Методика составления родословных и их генетический анализ.		
	3. Цитогенетический метод диагностики. Кариотип.		
	4. Молекулярное кариотипирование (ХМА). FISH-метод.		
Самостоятельная работа:			
Практические занятия Изучение методов с целью проведения бесед по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии: Клинико-генеалогического метода, его применение для выявления наследственных заболеваний. Кариотипирование и его виды. Трактовка результатов. Решение ситуационных задач.			

Тема 3.2 Методы молекулярно-генетической диагностики наследственных болезней	Содержание учебного материала	2	
	1. Основы ПЦР		
	2. Основы секвенирования		
	3. Секвенирование нового поколения		
	Самостоятельная работа		
Практические занятия Изучение современных молекулярно-генетических методов диагностики. Область их применения, разрешающая способность, ограничения. Трактовка полученных результатов. Оценка патогенности.			
Раздел 4. Закономерности наследования признаков			
Тема 4. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование. Митохондриальное наследование.	Теоретические занятия:	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	Содержание учебного материала		
	1. Моногибридное и дигибридное скрещивание, законы Г. Менделя.		
	2. Аутомное доминантное и рецессивное наследование.		
	3. Сцепленное с полом наследование.		
	4. Митохондриальное наследование.		
	Самостоятельная работа:		
Практическое занятие Выполнение практикоориентированных задач для понимания механизмов возникновения наследственных патологий по различным типам наследования. Определение типа наследования заболевания (аутомно-доминантный, аутомно-рецессивный, сцепленный с Y-хромосомой, сцепленный с X-доминантный, сцепленный с X-рецессивный). Наследование групп крови и резус-фактора. Законы сцепленного наследования.			
Раздел 5. Наследственность и патология			
	Теоретические занятия: Лекция 3. Основы онкогенетики. Методы молекулярно-генетической диагностики в онкологии. Таргетная терапия.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК
Тема 5.1. Хромосомные болезни	Содержание учебного материала	2	ПК 4.1., ПК
	1. Наследственные болезни и их классификация.		

	<p>2. Хромосомные болезни, общая характеристика. Механизм образования хромосомных болезней.</p> <p>3. Количественные и структурные аномалии аутосом. Болезнь Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау – клиника, цитогенетические варианты, диагностика, профилактика.</p> <p>4. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом (синдром Шерешевского – Тернера, синдром Клайнфельтера).</p> <p>Самостоятельная работа: решение ситуационных задач по хромосомным синдромам. Анализ кариограмм индивидуумов с различными хромосомными болезнями: трисомии и моносомии половых хромосом. Аномальные фенотипы и клинические проявления хромосомных заболеваний по фотографиям больных.</p> <p>Практическое занятие Хромосомные болезни. Этиопатогенез, клиника, диагностика трисомий и аномалий половых хромосом.</p>		4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
<p>Тема 5.2. Генные болезни Мульти-факториальные болезни.</p>	<p>Содержание учебного материала</p> <p>1. Генные болезни. Мультифакториальные болезни.</p> <p>2. Болезни обмена веществ: фенилкетонурия, галактоземия, мукополисахаридозы.</p> <p>3. Нарушения гормонального обмена: аденогенитальный синдром, гипотиреоз.</p> <p>4. Нарушения ионных каналов: муковисцидоз.</p> <p>Самостоятельная работа:</p> <p>Практическое занятие</p> <p>Генные болезни. Мультифакториальные болезни. Аномальные фенотипы и клинические проявления генных заболеваний по фотографиям больных.</p>	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
<p>Тема 5.3. Генные болезни Митохондриальные болезни</p>	<p>Содержание учебного материала</p> <p>1. Патология свертывания крови: гемофилия.</p> <p>2. Коллагенозы: ахондроплазия, синдром Марфана, синдром Элерса-Данло</p> <p>3. Миодистрофии: спинальная мышечная дистрофия, Синдром Дюшен-Беккера.</p> <p>4. Митохондриальные болезни.</p>	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК

	Самостоятельная работа: решение ситуационных практикоориентированных задач, моделирующих наследование генных болезней. Определение рисков возникновения моногенных заболеваний.	2	4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	Практическое занятие		
	Генные болезни. Митохондриальные болезни. Аномальные фенотипы и клинические проявления генных заболеваний по фотографиям больных.		
Раздел 6. Медико-генетическое консультирование			
	Теоретические занятия: Лекция 4. Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Организация, цели и задачи скрининговых программ.	2	
Тема 6.1 Преимплантационная профилактика и пренатальный скрининг	Содержание учебного материала	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	1. Основы профилактики врожденных пороков развития и хромосомных аномалий.		
	2. Первичная дородовая профилактика. Предимплантационная генетическая диагностика.		
	3. Пренатальный скрининг.		
	4. Показания к медико-генетическому консультированию.		
	Самостоятельная работа		
Практическое занятие Современная дородовая диагностика хромосомных отклонений. Составление этапов консультирования по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.			
Тема 6.2 Неонатальный скрининг Правовые и этические вопросы медицинской генетики	Содержание учебного материала	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.
	1. Неонатальный скрининг наследственных болезней и иммунодефицитов.		
	2. Медико-генетическое консультирование при моногенных заболеваниях. Расчет генетических рисков, планирование потомства.		
	3. Опроса и учета пациентов с наследственной патологией.		
	4. Правовые и этические вопросы медицинской генетики		
Самостоятельная работа:			

	Практическое занятие Современная дородовая диагностика хромосомных отклонений. Составление этапов консультирования по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.		ЛР 7, ЛР 9
Тема 6.3 Итоговое занятие	Промежуточная аттестация (зачет)		
	Теоретические занятия	16	
	Практические занятия	20	
	Самостоятельная работа	4	
	Консультации		
	Промежуточная аттестация экзамен/диф.зачет/зачет	Зачёт	
	Всего	40	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Для реализации программы дисциплины должны быть предусмотрены следующие специальные помещения:

Кабинет «Генетика с основами медицинской генетики», оснащенный оборудованием:
Рабочее место преподавателя.

Посадочные места по количеству обучающихся.

Доска классная.

Стенд информационный.

Учебно-наглядные пособия

Набор таблиц по генетике (по темам)

Набор фото больных с наследственными заболеваниями.

Набор слайдов «хромосомные синдромы»

Родословные схемы;

техническими средствами обучения:

Компьютерная техника с лицензионным программным обеспечением и возможностью подключения к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет».

Мультимедийная установка или иное оборудование аудиовизуализации

3.2. Информационное обеспечение обучения

Для реализации программы библиотечный фонд образовательной организации имеет печатные и/или электронные образовательные и информационные ресурсы для использования в образовательном процессе. В случае использования электронной информационно-образовательной среды допускается замена печатного библиотечного фонда.

3.2.1. Перечень рекомендуемых учебных печатных и электронных изданий, дополнительных источников, Интернет-ресурсов.

Основные источники:

1. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2022. — 159 с. <https://urait.ru/bcode/490960>

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 : непосредственный

3. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А. В. Хандогина. - 3-е изд. , стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 192 с. <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970461815.htm>

4. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / С. С. Жилина, Т. В. Кожанова, М. Е. Майорова [и др.]. - 4-е изд. , перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 192 с. - <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970470589.html>

Дополнительные источники:

1. Ньюссбаум Р.Л. Медицинская генетика /Пер.с англ. Латыпова А.Ш.; Под ред. Бочкова Н.П. -М.: Изд.группа "ГЭОТАР- Медиа".2010-620с.
2. Суспицын Е.Н. Наследственные опухолевые синдромы// Научно-исследовательский институт онкологии имени Н.Н. Петрова/ Санкт-Петербург, 2013 г.

Интернет-ресурсы:

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 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	Открытый доступ

<p>пособия по различным направлениям медицинской науки; уникальные редкие издания по медицине и фармакологии, представляющие историческую и научную ценность, https://femb.ru</p>	
<p>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/</p>	Открытый доступ
<p>Медико-биологический информационный портал, http://www.medline.ru/</p>	Открытый доступ
<p>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/</p>	Открытый доступ
<p>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/</p>	Открытый доступ

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Результаты обучения	Критерии оценки	Формы и методы оценки
Умения:		
<p>умения</p> <ul style="list-style-type: none"> - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней. 	<ul style="list-style-type: none"> - демонстрация способности прогнозировать риск проявления признака в потомстве путем анализа родословных, составленных с использованием стандартных символов; - проведение опроса и консультирования пациентов в соответствии с принятыми правилами 	<p>Экспертная оценка выполнения практических заданий</p>
Знания:		
<ul style="list-style-type: none"> - 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 	<ul style="list-style-type: none"> - полное раскрытие понятий и точность употребления научных терминов, применяемых в генетике; - демонстрация знаний основных понятий генетики человека: наследственность и изменчивость, методы изучения наследственности, основные группы наследственных заболеваний 	<p>Тестирование, индивидуальный и групповой опрос, решение ситуационных задач дифференцированный зачет</p>