

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
«СЕВЕРО-ОСЕТИНСКАЯ ГОСУДАРСТВЕННАЯ МЕДИЦИНСКАЯ АКАДЕМИЯ»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации



УТВЕРЖДАЮ

Декан

О.В. Ремизов

24 мая 2023 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ  
МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА В СТОМАТОЛОГИИ

основной профессиональной образовательной программы высшего образования –  
программы специалитета по специальности 32.05.03 Стоматология,  
утвержденной 24.05.2023 г.

Форма обучения \_\_\_\_\_ очная \_\_\_\_\_

Срок освоения ОПОП ВО \_\_\_\_\_ 5 лет \_\_\_\_\_

Кафедра Хирургических болезней детского возраста с медицинской генетикой

При разработке рабочей программы дисциплины в основу положены:

1. ФГОС ВО по специальности 31.05.03 Стоматология, утвержденный Министерством образования и науки РФ «12» августа 2020 г. №984
2. Учебный план ОПОП ВО по специальности 31.05.03 Стоматология (Стом-21-01-21, Стом-21-02-22, Стом-21-03-23), утвержденный ученым Советом ФГБОУ ВО СОГМА Минздрава России «24» мая 2023 г., протокол № 8

Рабочая программа дисциплины одобрена на заседании кафедры хирургических болезней детского возраста с медицинской генетикой от «11» мая 2023 г., протокол № 10.

Рабочая программа дисциплины одобрена на заседании центрального координационного учебно-методического совета от «23» мая 2023 г., протокол № 5.

Рабочая программа дисциплины утверждена ученым Советом ФГБОУ ВО СОГМА Минздрава России от «24» мая 2023 г., протокол № 8.

#### **Разработчики:**

Зав. кафедрой хирургических  
болезней детского возраста с  
медицинской генетикой, д.м.н., профессор

  
Джелиев И.Ш.

Доцент кафедры хирургических  
болезней детского возраста с  
медицинской генетикой, к.м.н.

  
Тебиева И.С.

#### **Рецензенты:**

Т.Т. Бораева - зав. кафедрой детских болезней №1, д.м.н., профессор.

Ю.В. Габисова—главный внештатный генетик МЗ РСО-Алания, заведующая Медико-генетической консультацией ГБУЗ РДКБ РСО-Алания

## 1. Содержание рабочей программы

1. наименование дисциплины;
2. перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы;
3. указание места дисциплины в структуре образовательной программы;
4. объем дисциплины в зачетных единицах с указанием количества академических или астрономических часов, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий) и на самостоятельную работу обучающихся;
5. содержание дисциплины, структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических или астрономических часов и видов учебных занятий;
6. перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине;
7. фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине;
8. перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины;
9. перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет" (далее - сеть "Интернет"), необходимых для освоения дисциплины;
10. методические указания для обучающихся по освоению дисциплины;
11. перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине, включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем (при необходимости);
12. описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине.
13. ведение образовательной деятельности с применением электронного обучения и дистанционных образовательных технологий

## 2. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине и результаты освоения образовательной программы

№ № п/п	Номер/ индекс компе- тенции	Содержание компе- тенции	Тема занятия	Индикаторы достижения компетенции	Результаты освоения		
					знать	уметь	владеть
1	2	3	4	5	6	7	8
1.	УК-1	УК-1. Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, вырабатывать стратегию действий	<b>Введение в курс медицинской генетики.</b>	ИД-1 УК-1 Уметь выявлять проблемные ситуации и осуществлять поиск необходимой информации для решения задач в профессиональной области. ИД-2 УК-1 Уметь формировать оценочные суждения в профессиональной области	Современные представления о геноме человека, кариотипе, механизмах поддержания постоянства кариотипа в ряду поколений клеток и организмов.	Собрать анамнез и генеалогическую информацию, составить родословную, проанализировать наследование заболевания или признака в семье.	Навыками пропедевтики наследственной патологии. Составление родословной пациента.
2.	ОПК-1	Способен реализовать моральные и правовые нормы, этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности		<i><b>ИД-1 ОПК-1</b></i> Умеет соблюдать моральные и правовые основы в профессиональной деятельности. <i><b>ИД-2 ОПК-1</b></i> Умеет грамотно и доступно излагать профессиональную информацию, соблюдая принципы биэтики и деонтологии	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Морально-этические нормы, правила и принципы профессионального врачебного поведения, этические основы современного врача;</li> <li>• Морально-этические нормы, правила и принципы</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Применять основные правовые нормы;</li> <li>• Общаться с пациентами, их родителями, медицинским персоналом соблюдая правила врачебной этики и медицинской деонтологии.</li> </ul>	Морально-этической аргументацией;

					<p>профессионального врачебного поведения, права пациента и врача;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Основные этические документы отечественных и международных профессиональных ассоциаций и организаций</li> </ul>		
3.	ОПК-1	ОПК-1. Способен реализовывать моральные и правовые нормы, этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности		<p>ИД-1 ОПК-1</p> <p>Уметь соблюдать моральные и правовые нормы в профессиональной деятельности.</p> <p>ИД-2 ОПК-1</p> <p>Уметь излагать профессиональную информацию в процессе межкультурного взаимодействия, соблюдая принципы этики и деонтологии</p>	<p>Осведомлен о типах наследования наследственных заболеваний, о высоком уровне летальности и инвалидизации среди пациентов с наследственной патологией, часто имеющий стоматологические проявления.</p>	<p>Оценить генетический риск, провести расчет о риске рождения больного ребенка в семье с отягощенным наследственным анамнезом.</p>	<p>Владеет методикой медико-генетического консультирования в вопросах определения груза наследственной патологии.</p>
4.	УК-1	УК-1. Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций	<b>Генные болезни и синдромы, особенности клинической картины, методы</b>	<p>ИД-1 УК-1 Уметь выявлять проблемные ситуации и осуществлять поиск необходимой информации для решения задач в профессиональной области.</p>	<p>Механизмы возникновения мутаций, их классификацию, медицинское и эволюционное</p>	<p>Собрать полный анамнез пациента, интерпретировать результаты обследования, поставить предварительный диагноз, наметить</p>	<p>Медицинской и биологической терминологией и осознанно использовать её</p>

		на основе системного подхода, вырабатывать стратегию действий _____	<b>диагностики, профилактики и лечения.</b>	ИД-2 УК-1 Уметь формировать оценочные суждения в профессиональной области	ное значение мутаций.	объём дополнительных исследований.	в профессиональном общении. Навыками сбора семейного анамнеза. Навыками оценки стоматологического статуса с акцентом на фенотипические проявления моногенной патологии в стоматологии.
5.	<b>ОПК-1</b>	ОПК-1. Способен реализовывать моральные и правовые нормы, этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности		ИД-1 ОПК-1 Уметь соблюдать моральные и правовые нормы в профессиональной деятельности.  ИД-2 ОПК-1 Уметь излагать профессиональную информацию в процессе межкультурного взаимодействия, соблюдая принципы этики и деонтологии	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Морально-этические нормы, правила и принципы профессионального врачебного поведения, этические основы современного врача;</li> <li>• Морально-этические нормы, правила и принципы профессионального врачебного поведения,</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Применять основные правовые нормы;</li> <li>• Общаться с пациентами, их родителями, медицинским персоналом соблюдая правила врачебной этики и медицинской деонтологии.</li> </ul>	Морально-этической аргументацией;

					права пациента и врача; <ul style="list-style-type: none"> <li>• Основные этические документы отечественных и международных профессиональных ассоциаций и организаций</li> </ul>		
6.	<b>ОПК-5</b>	Способен проводить обследование пациента с целью установления диагноза при решении профессиональных задач		<p>ИД-1 ОПК-5 Владеть алгоритмом клинического обследования пациента.</p> <p>ИД-2 ОПК-5 Уметь составить план лабораторно-инструментальной диагностики.</p> <p>ИД-3 ОПК-5 Владеть алгоритмом клинколабораторной и функциональной диагностики при решении профессиональных задач.</p> <p>ИД-4 ОПК-5 Уметь оценивать результаты клинколабораторной и функциональной диагностики при решении профессиональных задач.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Терминологию, которая применяется при описании фенотипических особенностей пациента</li> <li>• Семиотику поражения органов ротовой полости у детей и взрослых;</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Собрать наследственный анамнез;</li> <li>• Определить статус пациента;</li> <li>• Описать фенотип пациента;</li> <li>• Оценить возможность наличия у пациента той или иной наследственной патологии;</li> <li>• Интерпретировать данные лабораторных и инструментальных исследований;</li> <li>• Провести синдромологический анализ полученных данных</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Навыками клинического осмотра детей различного возраста (визуальный осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация).</li> <li>• Методикой сопоставления клинической картины и результатов лабораторного и инструментального исследования</li> <li>• Владеть ме-</li> </ul>

							тодикой проведения синдромологического анализа;
7.	<b>ПК-1</b>	Проведение обследования пациента с целью установления диагноза		ИД-1 Уметь проводить физикальные исследования и интерпретировать их результаты	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Специфические признаки стоматологических заболеваний</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Выявлять семиотикой генных болезней среди стоматологической симптоматики</li> <li>• Анализировать данные физикального и параклинического обследования</li> <li>• Диагностировать врожденные моногенные аномалии зубо-челюстного спектра</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Методами поиска медицинской информации с использованием библиотечного фонда и интернет-ресурсов,</li> <li>• системой Синдиаг в диагностике моногенных заболеваний со специфической стоматологической симптоматикой</li> </ul>
			ИД-2 Уметь выявлять общие и специфические признаки стоматологических заболеваний	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Лабораторные и инструментальные методы диагностики</li> </ul>			
			ИД-5 Уметь обосновывать необходимость и объем лабораторных исследований	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Область применения молекулярно-генетических методов</li> </ul>			
			ИД-7 Уметь обосновывать необходимость и объем дополнительных обследований пациентов (включая рентгенограммы, телерентгенограммы, радиовизиограммы, ортопантомограммы, томограммы (на пленочных и цифровых носителях))	<ul style="list-style-type: none"> <li>• </li> </ul>			
			ИД-9 Уметь обосновывать необходимость направления пациентов на консультацию к врачам-специалистам				
			ИД-10 Уметь анализировать полученные результаты обследования				
			ИД-11 Уметь обосновывать и				

				планировать объем дополнительных исследований				
				ИД-12 Уметь интерпретировать результаты сбора информации от пациентов (их родственников/законных представителей)				
				ИД-15 Уметь интерпретировать данные лабораторных исследований				
				ИД-16 Уметь диагностировать дефекты зубных рядов, патологии пародонта, полное отсутствие зубов				
				ИД-17 Уметь интерпретировать данные инструментальных исследований				
				ИД-18 Уметь интерпретировать данные консультаций пациентов врачами-специалистами				
				ИД-19 Уметь интерпретировать данные дополнительных обследований пациентов (включая рентгенограммы, телерентгенограммы, радиовизиограммы, ортопантограммы, томограммы (на пленочных и цифровых носителях))				

					ИД-20 Уметь диагностировать зубочелюстные деформации и аномалии зубов и челюстей; выявлять факторы риска онкопатологии (в том числе различные фоновые процессы, предопухолевые состояния)				
10	УК-1	УК-1. Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, вырабатывать стратегию действий	<b>Хромосомные болезни и синдромы, особенности клинической картины, методы диагностики, профилактики и лечения.</b>	ИД-1 УК-1 Уметь выявлять проблемные ситуации и осуществлять поиск необходимой информации для решения задач в профессиональной области. ИД-2 УК-1 Уметь формировать оценочные суждения в профессиональной области	Особенности клинических проявлений наследственной патологии в стоматологии, общие принципы клинической диагностики хромосомных болезней, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов	Сформулировать предположительный диагноз хромосомной патологии и некоторых наиболее распространенных моногенных заболеваний, определить необходимость дополнительного обследования, включая специфические генетические методы	Навыками сбора семейного анамнеза. Навыками оценки ценки стоматологического статуса с акцентом на фенотипические проявления хромосомной патологии в стоматологии.		
11	<b>ОПК-1</b>	ОПК-1. Способен реализовывать моральные и правовые нормы, этические и деонтологические принципы в профессиональной		ИД-1 ОПК-1 Уметь соблюдать моральные и правовые нормы в профессиональной деятельности.  ИД-2 ОПК-1 Уметь излагать профессиональную информацию в процессе	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Морально-этические нормы, правила и принципы профессионального врачебного поведения, этические основы современного врача;</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Применять основные правовые нормы;</li> <li>• Общаться с пациентами, их родителями, медицинским персоналом соблюдая правила врачебной этики и медицинской деонтологии.</li> </ul>	Морально-этической аргументацией;		

		деятельности		<p>межкультурного взаимодействия, соблюдая принципы этики и деонтологии</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Морально-этические нормы, правила и принципы профессионального врачебного поведения, права пациента и врача;</li> <li>• Основные этические документы отечественных и международных профессиональных ассоциаций и организаций</li> </ul>		
	<b>ОПК-5</b>	Способен проводить обследование пациента с целью установления диагноза при решении профессиональных задач		<p>ИД-1 ОПК-5 Владеть алгоритмом клинического обследования пациента.</p> <p>ИД-2 ОПК-5 Уметь составить план лабораторно-инструментальной диагностики.</p> <p>ИД-3 ОПК-5 Владеть алгоритмом клинколабораторной и функциональной диагностики при решении профессиональных задач.</p> <p>ИД-4 ОПК-5 Уметь оценивать результаты клинколабораторной и функциональной диагностики при решении профессиональных задач.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Терминологию, которая применяется при описании фенотипических особенностей пациента с хромосомной патологией</li> <li>• Семиотику поражения органов ротовой полости у детей и взрослых с хромосомной патологией;</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Собрать наследственный анамнез;</li> <li>• Определить статус пациента;</li> <li>• Описать фенотип пациента;</li> <li>• Оценить возможность наличия у пациентой или иной хромосомной патологии;</li> <li>• Интерпретировать данные лабораторных и инструментальных исследований;</li> <li>• Провести синдромологический анализ полученных данных</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• • Методикой дифференцировки хромосом по внешним признакам, распределения их по группам в соответствии с международной классификацией).</li> </ul>

					<ul style="list-style-type: none"> <li>• Область применения цитогенетических методов.</li> </ul> Показания, противопоказания, принципы подготовки ребенка к проведению молекулярно-генетического и хромосомного анализа	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Интерпретировать данные кариотипов, дифференцировать мозаичные регулярные формы основных хромосомных синдромов.</li> <li>• Интерпретировать данные молекулярно-генетических исследований</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Методикой сопоставления клинической картины и результатов лабораторного и инструментального исследования</li> <li>• Владеть методикой проведения синдромологического анализа;</li> </ul>
	<b>ПК-1</b>	Проведение обследования пациента с целью установления диагноза		ИД-1 Уметь проводить физикальные исследования и интерпретировать их результаты	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Специфические признаки стоматологических заболеваний хромосомных болезней</li> <li>• Лабораторные и инструментальные методы диагностики</li> <li>• Область применения цитогенетических методов</li> <li>•</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Выявлять семиотикой хромосомных болезней среди стоматологической симптоматики</li> <li>• Анализировать данные физикального и параклинического обследования</li> <li>• Диагностировать хромосомные аномалии зубо-челюстного спектра</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Методами поиска медицинской информации с использованием библиотечного фонда и интернет-ресурсов,</li> <li>• системой Синдиаг в диагностике моногенных заболеваний</li> </ul>
				ИД-2 Уметь выявлять общие и специфические признаки стоматологических заболеваний			
				ИД-5 Уметь обосновывать необходимость и объем лабораторных исследований			



				ИД-18 Уметь интерпретировать данные консультаций пациентов врачами-специалистами			
				ИД-19 Уметь интерпретировать данные дополнительных обследований пациентов (включая рентгенограммы, телерентгенограммы, радиовизиограммы, ортопантограммы, томограммы (на пленочных и цифровых носителях))			
				ИД-20 Уметь диагностировать зубочелюстные деформации и аномалии зубов и челюстей; выявлять факторы риска онкопатологии (в том числе различные фоновые процессы, предопухолевые состояния)			
13	<b>ОПК-7</b>	Способен назначать лечение и осуществлять контроль его эффективности и безопасности		<i><b>ИД-1 ПК 7</b></i> Проводит эффективную, безопасную терапию на основе клинических рекомендаций Минздрава России	<ul style="list-style-type: none"> <li>Основную медицинскую документацию, используемую в медико-генетической консультации: генетическую карту, извещение о выявленном врожденном пороке развития</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Заполнять основную медицинскую документацию медико-генетической консультации: генетическую карту, извещение о выявленном врожденном пороке развития, карту фенотипа;</li> <li>Пользоваться компьютерной программой «Синдиаг», научными базами и</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Алгоритмом поиска медицинской информации.</li> </ul>

					пороке развития, карту фенотипа	интернет-платфор- мами для поиска ме- дицинской информа- ции для осуществле- ния профессиональ- ной деятельности	
	<b>Модуль</b>						

### 3. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Медицинская генетика в стоматологии» относится к обязательной части Блока 1 ФГОС ВО по специальности 31.05.03 «Стоматология»

### 4. Объем дисциплины

№ № п/ п	Вид работы	Всего за- четных единиц	Всего часов	Семестр № 7
				часов
1	2	3	4	5
<b>1</b>	<b>Контактная работа обучающихся с преподавателем (всего), в том числе:</b>	-	48	48
2	Лекции (Л)	-	6	6
3	Клинические практические занятия (ПЗ)	-	42	42
4	Семинары (С)	-	-	-
5	Лабораторные работы (ЛР)	-		
<b>6</b>	<b>Самостоятельная работа студента (СРС)</b>	-	24	24
<b>7</b>	<b>Вид промежуточной аттестации</b>	зачет (З)	+	+
		экзамен (Э)	-	-
<b>8</b>	<b>ИТОГО: Общая трудоемкость</b>	часов	-	72
		ЗЕТ	2	2

### 5. Содержание дисциплины

п/№	№ семестра	Наименование раздела дисциплины	Виды учебной деятельности (в часах)				Формы текущего контроля успеваемости
			Л	ПЗ	СРС	всего	
1	2	3	4	5	6	7	8
1.	7	Медицинская генетика.	6	42	24	72	С, ТЗ, СЗ
<b>ИТОГО:</b>			6	42	24	72	зачёт

**Примечание:** С – собеседование, ТЗ – тестовые задания, СЗ – ситуационные задачи.

**6. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине**

№/п	№ семестра	Наименование учебно-методической разработки
1	7	1. Пузырев, В.П. Медицинская патогенетика: дидактические аспекты [Электронный ресурс]/В.П. Пузырев //Медицинская генетика, 2010.- 9(12). <a href="http://biblioclub.ru/index.php?page=book_view&amp;book_id=237645">http://biblioclub.ru/index.php?page=book_view&amp;book_id=237645</a> 2. Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей : учеб. пособие для вузов / А. Ю. Асанов, А. Ю. Асанов, Н. С. Демикова, С. А. Морозов. - М. : Academia,2003. - 216 с.

**7. Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине**

№	Перечень компетенций	№ семестра	Показатель(и) оценивания	Критерий(и) оценивания	Шкала оценивания	Наименование ФОС
1	2	3	4	5	6	7
1	УК-1 ОПК-1, ОПК-2, ОПК-5, ОПК-7, ПК-2	7	см. стандарт контроля качества обучения в ФГБОУ ВО СОГМА Минздрава РФ (Пр.№264/о от 10.07.2018 г.)	см. стандарт контроля качества обучения в ФГБОУ ВО СОГМА Минздрава РФ (Пр.№264/о от 10.07.2018 г.)	см. стандарт контроля качества обучения в ФГБОУ ВО СОГМА Минздрава РФ (Пр.№264/о от 10.07.2018 г.)	тесты, ситуационные задачи, экзаменационные билеты

**8. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины**

**Основная литература**

п/№	Наименование	Автор (ы)	Год, место издания	Кол-во экземпляров	
				в биб-лиотеке	на кафедре
1.	Клиническая генетика: учебник	Бочков Н.П..	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2001, 2002, 2004, 2006, 2013	21 20 37 4 39	2
				«Консультант студента» <a href="http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970435700.html">http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970435700.html</a>  <a href="http://www.studmedlib.ru/book/ISBN5923104539.html">http://www.studmedlib.ru/book/ISBN5923104539.html</a>	
2.	Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование	С.И. Козлова и др.	М.: Практика, 1996, 2007	94 1	3
3.				4	

	Медицинская и клиническая генетика для стоматологов: учеб.пособие	ред. О.О. Янушевич	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2008, 2015	20	1
				«Консультант студента» <a href="http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970431757.html">http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970431757.html</a>	
4.	Медицинская генетика: учебник	Гинтер Е.К.	М.: Медицина, 2003	5	1

#### Дополнительная литература

п/№	Наименование	Автор (ы)	Год, место издания	Кол-во экземпляров	
				в библиотеке	на кафедре
1.	Генеалогический метод в диагностике и профилактике наследственных болезней: учеб.-метод пособие для студентов лечебного, педиатрического и медико-профилактического факультетов	сост. Т.И. Букановская и др.	Владикавказ, 2012	ЭБ СОГМА	25
2.	Наглядная медицинская генетика	Притчард Д., Корф Б.	М. : ГЭОТАР-Медиа, 2009	1	
3.	Генетика в практике педиатра : руководство для врачей	Вахарловский В. Г., Романенко О. П., Горбунова В. Н.	СПб : Феникс, 2009	1	
	Медицинская генетика. 397 наглядных иллюстраций, схем и таблиц, 43 клинических случая: учеб.пособие	Ньюсбаум Р.Л., Мак-Иннес Р.Р., Виллард Х.Ф.	М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010	1	
	ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование	Иллариошкин С. Н.	М.: МИА, 2004	1	
	Тератология человека: Руководство для врачей	ред. Г.И. Лазюк	М.: Медицина, 1991	5	
	Medical genetics	Lynn B. Jorde, John C. Carey, Michael J. Bamshad	Philadelphia : Elsevier, Book aid international, 2016	50	
	Клиническая генетика. Генотипика и протеотипика наследственной патологии: учеб.пособие	Мутовин Г.Р.	М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010	«Консультант студента» <a href="http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411520.html">http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411520.html</a>	

#### 9. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет", необходимых для освоения дисциплины:

<http://www.vogis.org>  
<http://www.medgenetics.ru>  
<http://molbiol.edu.ru>  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov>  
[http://ru.wikipedia.org/wiki/Генетика\\_человека](http://ru.wikipedia.org/wiki/Генетика_человека)

<http://bse.sci-lib.com/article009384.html>  
<http://bio.1september.ru/2002/02/2.htm>  
<http://genetics.rusmedserv.com/>  
[www.geneforum.ru/](http://www.geneforum.ru/)  
<http://humgenlab.vigg.ru/>  
<http://www.medgen.ru/>  
<http://humbio.ru/humbio/genetics.htm>  
<http://schools.keldysh.ru/sch1952/Pages/Timokhina04/Biolog/18.htm>  
<http://genetica.meduniver.com/>  
<http://lib.mexmat.ru/books/9478>  
[http://moikompas.ru/compas/chromatic\\_aberration](http://moikompas.ru/compas/chromatic_aberration)  
<http://www.genepassport.ru>  
<http://elibrary.ru/defaultx.asp>

## **10. Методические рекомендации по организации изучения дисциплины:**

Обучение складывается из контактной работы (48 часов), включающих лекционный курс (6 часов) и практические занятия (42 часа), и самостоятельной работы (24 часов). Основное учебное время выделяется на практическую работу по педиатрии.

При изучении дисциплины - использовать основную и дополнительную литературу и освоить практические умения: описание фенотипа больного, составление родословной и расчет генетического риска, интерпретацию результатов лабораторных (расшифровка кариотипов, интерпретация молекулярно-генетических исследований) и параклинических методов обследования, дифференцировка наиболее часто встречающихся моногенных и хромосомных заболеваний.

В соответствии с требованиями ФГОС ВО в учебном процессе широко используются активные и интерактивные формы проведения занятий- деловые и ролевые игры. Удельный вес занятий, проводимых в интерактивных формах, составляет не менее 10% от аудиторных занятий.

Самостоятельная работа студентов подразумевает подготовку к практическим занятиям и включает проработку основной и дополнительной литературы, выполнение заданий по внеаудиторной самостоятельной работе, написание рефератов, составление монотематических папок, таблиц.

Работа с учебной литературой рассматривается как вид учебной работы по дисциплине «медицинская генетика» и выполняется в пределах часов, отводимых на её изучение (в разделе СРС). Каждый обучающийся обеспечен доступом к библиотечным фондам Академии и кафедры.

По каждому разделу дисциплины разработаны методические рекомендации для студентов и методические указания для преподавателей.

Во время изучения дисциплины студенты самостоятельно проводят обследование больного и оформляют карту фенотипа и представляют реферат по теме. Написание реферата, учебной карты фенотипа способствует формированию клинического мышления и практических навыков (умений).

Работа студента в группе формирует чувство коллективизма и коммуникабельность.

Обучение студентов способствует воспитанию у них навыков общения с больным с учетом этико-деонтологических особенностей патологии и пациентов. Самостоятельная работа с пациентами способствует формированию профессионального поведения, аккуратности, дисциплинированности.

Исходный уровень знаний студентов определяется тестированием, текущий контроль усвоения предмета определяется устным опросом в ходе занятий, во время клинических разборов, при решении типовых ситуационных задач.

В конце изучения учебной дисциплины проводится промежуточный контроль знаний с использованием тестового контроля, проверкой практических умений, решением ситуационных задач, собеседования по вопросам.

### 11. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине

Microsoft Office  
PowerPoint;  
Windows Media Player  
Internet Explorer

### 12. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине

№/п	Наименование оборудования	Количество	Техническое состояние
1	2	3	4
<b>Специальное оборудование</b>			
1.	учебные пособия: терминологический справочник, семиотика и клиническая диагностика наследственных болезней, генеалогический метод в диагностике и профилактике наследственных болезней, неонатальный скрининг	По 1 экз.	Удовлетворительное
2.	наборы мультимедийных наглядных материалов по различным разделам дисциплины	1 набор	Удовлетворительное
3.	плакаты: классификация мутаций, структура ДНК, трансляция, репликация ДНК, Синдром Дауна, Синдром Эдвардса, Синдром Шерешевского-Тернера, аденогенитальный синдром, алгоритм обследования беременной женщины, варианты записей родословных, примеры обозначения численных и структурных изменений кариотипа	9	Удовлетворительное
4.	аудиолекции	1 диск	Удовлетворительное
5.	Компьютер	1	Удовлетворительное
6.	Принтер	1	Удовлетворительное

### 13. Ведение образовательной деятельности с применением электронного обучения и дистанционных образовательных технологий

В условиях введения ограничительных мероприятий (карантина), связанных с неблагоприятной эпидемиологической ситуацией, угрозой распространения новой коронавирусной инфекции и прочих форс-мажорных событиях, не позволяющих проводить учебные занятия в очном режиме, возможно изучение настоящей дисциплины или ее части с применением электронного обучения и дистанционных образовательных технологий.

Преподавание дисциплины в вышеописанных ситуациях будет осуществляться посредством освоения электронного курса с доступом к видео лекциям и интерактивным материалам курса: презентациям, статьям, дополнительным материалам, тестам и различным заданиям. При проведении учебных занятий, текущего контроля успеваемости, а также промежуточной аттестации обучающихся могут использоваться платформы электронной информационно-образовательной среды академии и/или иные системы электронного обучения, рекомендованные к применению в академии, такие как Moodle, Zoom, Webinar и др.

Лекции могут быть представлены в виде аудио-, видеофайлов, «живых лекций» и др. Проведение семинаров и практических занятий возможно в режиме on-line как в синхронном, так и в асинхронном режиме. Семинары могут проводиться в виде web-конференций