

**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
Ивановская государственная медицинская академия
Министерства здравоохранения Российской Федерации**

Р А Б О Ч А Я П Р О Г Р А М М А

Дисциплина «Медицинская генетика»

Уровень высшего образования: подготовка кадров высшей квалификации

Тип образовательной программы: программа ординатуры

Специальность: 31.08.07 Патологическая анатомия

Присваиваемая квалификация: Врач-патологоанатом

Форма обучения: очная

Срок освоения образовательной программы: 2 года

Код дисциплины: Б1.В.ОД.1

I. ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Рабочая программа дисциплины разработана в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования по специальности 31.08.07 «Патологическая анатомия» (ординатура), с учётом рекомендаций примерной основной профессиональной образовательной программы высшего образования – программы ординатуры по специальности «Патологическая анатомия».

1. Цели и задачи дисциплины

Целью подготовки ординатора является углубление комплекса фундаментальных знаний, умений и навыков в области медицинской генетики для реализации в профессиональной деятельности врача – патологоанатома.

Задачи профессионального образования ординатора по дисциплине «Медицинская генетика»

1. Сформировать обширный и глубокий объем фундаментальных медицинских знаний в области медицинской генетики, формирующих профессиональные компетенции врача, способного успешно решать свои профессиональные задачи.
2. Сформировать и совершенствовать профессиональную подготовку врача-специалиста, обладающего клиническим мышлением, хорошо ориентирующегося в наследственной и врожденной патологии и имеющего углубленные знания по медицинской генетике.
3. Подготовить специалиста к самостоятельной профессиональной диагностической деятельности, умеющего провести дифференциально-диагностический поиск на основе современных генетических методов исследования.
4. Совершенствовать систему общих и специальных знаний, умений, позволяющих врачу свободно ориентироваться в вопросах организации медико-генетической службы, страховой медицины.

2. Место дисциплины в структуре ОПОП:

Дисциплина «Медицинская генетика» относится к блоку «Дисциплины (модули) вариативной части (Обязательные дисциплины) программы ординатуры, установленной Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования (ФГСО ВО) по специальности 31.08.07 «Патологическая анатомия».

3. Требования к результатам освоения дисциплины:

Изучение данной дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих компетенций:

- готовностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-1);
- готовностью к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МК-4).

В результате освоения дисциплины (модуля) обучающийся должен:

Знать:

- типы наследования заболеваний и клинические проявления наследственной патологии, общие характеристики болезней с наследственным предрасположением, общие принципы и особенности диагностики наследственных заболеваний, причины происхождения и диагностическую значимость морфогенетических

вариантов болезней, врожденные аномалии, законы генетики, ее значение для медицины; закономерности наследственности и изменчивости в индивидуальном развитии как основы понимания патогенеза и этиологии наследственных, врожденных и мультифакториальных заболеваний человека (УК-1, ПК-4).

Уметь:

- определить статус пациента: собрать анамнез, провести опрос пациента и/или его родственников; оценить состояние пациента для принятия решения о необходимости оказания ему медицинской помощи, провести первичное обследование систем и органов: нервной, эндокринной, иммунной, дыхательной, сердечно-сосудистой, крови и кроветворных органов, пищеварительной, мочевыделительной, репродуктивной, костно-мышечной и суставов, глаза, уха, горла, носа (ПК-4);
- наметить объем дополнительных исследований в соответствии с прогнозом болезни для уточнения диагноза и получения достоверного результата (ПК-4);
- пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет для профессиональной деятельности (УК-1).

Владеть:

- интерпретацией лабораторных, инструментальных методов диагностики (ПК-4);
- алгоритмом постановки предварительного диагноза с последующим направлением пациента к соответствующему врачу-специалисту (ПК-4);
- алгоритмом развернутого клинического диагноза (ПК-4);
- правильным ведением медицинской документации (ПК-4).

Перечень практических навыков

- базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет;
- навыками системного подхода к анализу медицинской информации;
- принципами доказательной медицины, основанной на поиске решений с использованием теоретических знаний и практических умений;
- навыками фенотипического анализа; навыками анализа наследственных синдромов;
- основными методами медико-генетического анализа, навыками интерпретации результатов современных диагностических генетических технологий;
- умение обосновывать принципы диагностики, лечения, реабилитации и профилактики наследственных и врожденных заболеваний.

4. Общая трудоемкость дисциплины составляет 1 зачетную единицу, 36 академических часов.

Общая трудоемкость		Количество часов					Форма контроля
в ЗЕ	в часах	Контактная работа			Внеаудиторная самостоятельная работа		
		Всего	Лекции	Семинары		Практические занятия	
1	36	24	2	10	12	24	Зачет

II. УЧЕБНО-ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН ДИСЦИПЛИНЫ (В АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСАХ) И МАТРИЦА КОМПЕТЕНЦИЙ

Наименование тем	Всего часов на контактную работу	Контактная работа			Внеаудиторная самостоятельная работа	Итого часов	Формируемые компетенции			Образовательные технологии		Формы текущего контроля
		Лекции	Семинары	Практические занятия			УК-1	ПК-4		традиционные	интерактивные	
1. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Хромосомные болезни. Цитогенетический метод.	6	2	2	2	3	9	+	+		ЛВ, РКС, С	ММГ, Р, КС	С, СЗ
2. Геном человека. Моногенные болезни. Болезни с наследственной предрасположенностью. Молекулярно-генетический, биохимический, близнецовый, популяционно-статистический методы.	6	-	3	3	3	9	+	+		ЛВ	ММГ	С
3. Врожденные пороки развития. Мутагенные и тератогенные факторы.	6		3	3	3	9	+	+		ЛВ,С	РКС	С, СЗ
4. Профилактика наследственной и врожденной патологии.	6	-	2	4	3	9	+	+		ЛВ,С, РКС	ММГ	С, СЗ
ИТОГО:	24	2	10	12	12	36						

Список сокращений: традиционная лекция (Л), лекция-визуализация (ЛВ), метод малых групп (ММГ), «круглый стол» (КС), мастер-класс (МК), метод малых групп (ММГ), разбор клинических случаев (РКС), посещение врачебных конференции, консилиумов (ВК) подготовка и защита рефератов (Р), занятие – конференция (ЗК), КТ – компьютерное тестирование, СЗ – решение ситуационных задач, С – собеседование по контрольным вопросам, Д – подготовка доклада, Пр – оценка освоения практических навыков (умений).

III. УЧЕБНАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Содержание дисциплины

Раздел 1. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственных болезней. Хромосомные болезни. Цитогенетический метод (6 часов).

Лекция

Хромосомные болезни (2 часа)

Семинар

Хромосомные болезни (2 часа)

Основные понятия медицинской генетики. Определение и классификация наследственных и врожденных заболеваний. Семиотика наследственных заболеваний. Принципы клинической диагностики наследственных болезней.

Строение и классификация хромосом человека. Кариотип. Митоз, мейоз. Типы геномных и хромосомных мутаций. Хромосомные болезни. Классификация хромосомных болезней. Синдромы: Дауна, Эдвардса, Патау, Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, поли-Х, поли-У, синдромы, связанные со структурными аномалиями хромосом (этиология, патогенез, цитогенетические варианты, клиника, лечение и профилактика). Цитогенетический метод (методика, показания к проведению).

Практическое занятие

Хромосомные болезни (2 часа).

Синдромы: Дауна, Эдвардса, Патау, Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, поли-Х, поли-У, синдромы, связанные со структурными аномалиями хромосом (этиология, патогенез, цитогенетические варианты, клиника, лечение и профилактика). Фенотипический синдромологический анализ. Анализ метафазных пластинок больных с хромосомными аномалиями.

Раздел 2. Геном человека. Моногенные болезни. Болезни с наследственной предрасположенностью. Молекулярно-генетический, биохимический, близнецовый, популяционно-статистический методы (6 часов).

Семинар Моногенные болезни (3 часа)

Понятие моногенного и мультифакториального заболевания. Типы генных мутаций. Функциональные эффекты мутаций. Понятие полигенного наследования. Классификация моногенной патологии. Моногенные болезни и синдромы: фенилкетонурия, муковисцидоз, синдромы Марфана, Элерса-Данлоса, Мартина-Белла (этиология, патогенез, клиника, лечение и профилактика). Методы исследования (биохимический, близнецовый, популяционно-статистический, молекулярно-генетический).

Практическое занятие (3 часа)

Моногенные болезни и синдромы: фенилкетонурия, муковисцидоз, синдромы Марфана, Элерса-Данлоса, Мартина-Белла (этиология, патогенез, клиника, лечение и профилактика). Фенотипический анализ. Методы исследования (генеалогический, биохимический, близнецовый, популяционно-статистический, молекулярно-генетический). Анализ родословных, определение прогноза потомства. Решение ситуационных задач.

Раздел 3. Врожденные пороки развития. Мутагенные и тератогенные факторы (6 часов).

Семинар (3 часа) Понятия ВПР и малой аномалии развития. Номенклатура и классификация ВПР. Эндогенные и экзогенные причины ВПР. Мутагенные и тератогенные факторы. Критические периоды эмбриогенеза, терминационный период.

Понятие врожденного порока и малой аномалии развития. Классификация врожденных пороков развития. Эндогенные причины формирования пороков.

Диабетическая эмбрио- и фетопатия. С-м каудальной регрессии плода. Примеры наследственных, экзогенных и мультифакториальных пороков развития. Тератогенные факторы. Фетальный алкогольный с-м плода, фетальный краснушный с-м плода. Понятие фенкопии, генокопии, аномалада. Аномалад Пьера Робена. Критические периоды эмбриогенеза.

Практическое занятие Врожденные пороки развития (3 часа).

Наследственные, экзогенные и мультифакториальные пороки. Гамето-, бласто-, эмбрио- и фетопатии. Фенотипический анализ. Тератогенный календарь. Тератогенные факторы.

Раздел 4. Профилактика наследственной и врожденной патологии (6 часов)

Семинар (2 часа) Профилактика наследственной и врожденной патологии

Периконцепционная профилактика. Виды и этапы медико-генетического консультирования. Генетический риск (понятие, методика расчета). Методы неинвазивной и инвазивной пренатальной диагностики. Показания к проведению инвазивной пренатальной диагностики. Неонатальный скрининг.

Практическое занятие (4 часа)

Медико-генетическое консультирование. Сбор жалоб, анализ анамнеза жизни и заболевания, внешний осмотр больного, генеалогический анализ, интерпретация результатов генетического обследования и УЗИ- и б/х скринингов, расчет генетического риска, определение объема пренатальной диагностики. Решение ситуационных задач.

Формы работы ординатора на практических или семинарских занятиях:

- Реферирование отдельных тем генетики кардиопатологии.
- Подготовка тезисов, докладов для семинарских занятий.
- Обзор литературных источников.
- Участие в изготовлении учебных пособий (таблиц, учебных пособий)
- Индивидуальные задания, выполняемые на практических занятиях (заключения по клинико- лабораторно инструментальному обследованию, анализ карты стационарного больного)
- Анализ данных осмотра, объективных данных, физикальных, инструментальных и лабораторных.

3.2. Образовательные технологии, в том числе перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине

В процессе изучения дисциплины предусматривается использование следующих образовательных технологий, методов обучения и инновационных форм учебных занятий: технологии проблемного обучения, технологий развития критического мышления, технологии коллективного способа обучения, рейтинговой технологии, интерактивных занятий.

Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине: мультимедиа технологии, технологии визуализации.

Для подготовки докладов, выполнения индивидуальных заданий ординаторы используют электронный каталог библиотеки, электронные ресурсы электронных библиотечных систем «Консультант врача» и «Консультант студента».

При этом используются разнообразные технические устройства и программное обеспечение, информационные и коммуникационные технологии.

Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине: презентационная графика, интерактивные информационные технологии, учебные видеофильмы.

IV. ФОРМЫ КОНТРОЛЯ. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ КОНТРОЛЯ УРОВНЯ СФОРМИРОВАННОСТИ КОМПЕТЕНЦИЙ (ТЕКУЩИЙ КОНТРОЛЬ УСПЕВАЕМОСТИ И ПРОМЕЖУТОЧНАЯ АТТЕСТАЦИЯ)

4.1. Текущий контроль успеваемости на занятиях проводится в форме устного опроса, собеседования, тестирования, решения ситуационных задач, разбора клинических ситуаций, оценки усвоения практических навыков, написание и защита реферата, доклада.

4.2. Промежуточная аттестация - в форме зачета по модулю дисциплины на последнем занятии, который проводится в два этапа: тестирование и решение ситуационной задачи.

4.3. Оценочные средства для текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации

Оценочными средствами для текущего контроля успеваемости являются: тестовые задания и ситуационные задачи.

Оценочные средства для промежуточной аттестации представлены в Приложении 1 к рабочей программе.

V. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ

5.1. Методические указания для самостоятельной работы

В процессе обучения осуществляются следующие виды самостоятельной работы:

Самостоятельная работа по изучению дисциплины во внеаудиторное время:

- Подготовка к аудиторным занятиям (проработка учебного материала по конспектам лекций и учебной литературе) с использованием учебных пособий и методических разработок кафедры;

- Самостоятельная проработка отдельных тем учебной дисциплины в соответствии с учебным планом. На самостоятельное изучение вынесены следующие темы:

- 1.Молекулярно-генетические методы исследования.
- 2.Генетика пола. Нарушение половой дифференцировки.
- 3.Генетика мультифакториальных заболеваний (бронхиальная астма, язвенная болезнь, артериальная гипертензия, онкологическая патология).

- подготовка рефератов и докладов по предложенной тематике, которые заслушиваются на практическом занятии (если тема доклада и занятия совпадают);

- выполнение НИР по актуальным вопросам теоретической и практической медицины с оформлением результатов в виде печатных работ и выступлений на заседаниях кафедры и конференциях;

- подготовка учебных схем, таблиц, слайдов, учебных видеофильмов;

-написание историй болезни по темам занятий

- работа в компьютерном классе с обучающей и/или контролирующей программой;

- работа с учебной и научной литературой

- анализ результатов осмотра, клинико-лабораторных и инструментальных данных;

- работа с тестами и вопросами для самопроверки;

- интерпретация результатов лабораторных методов исследования;

- участие в научно-практических конференциях.

Контроль самостоятельного изучения тем осуществляется на практических занятиях с использованием тестовых заданий, контрольных вопросов, ситуационных задач, а также в ходе промежуточной аттестации.

На кафедре для самостоятельной работы в аудиторное и внеаудиторное время созданы и постоянно обновляются методические разработки по основным темам рабочей учебной программы дисциплины.

5.2. Примеры оценочных средств:

1. Тесты по разделу по теме «Хромосомные болезни»

Вариант 1. Выберите один правильный ответ

1. Явление, при котором фрагмент одной хромосомы присоединяется к поврежденному концу другой, носит название:

- а) гиперплоидии
- б) тетраплоидии
- в) делеции
- г) инверсии
- д) **транслокации**

2. Явление, при котором происходит разрыв хромосомы в двух местах и последующее соединение этого фрагмента, но с поворотом на 180 градусов, носит название:

- а) гаплоидии
- б) тетраплоидии
- в) делеции
- г) **инверсии**
- д) транслокации

3. Какая стадия клеточного деления наиболее удобна для изучения хромосом?

нет ответа

- а) профаза
- б) **метафаза**
- в) анафаза
- г) интерфаза
- д) телофаза

4. Аутосомами называются хромосомы:

- а) представленные в кариотипе особей разного пола в одинаковой мере
- б) по которым кариотип особей разного пола отличается друг от друга
- в) **наличие которых в кариотипе определяет пол организма**
- г) все ответы верны
- д) все ответы не верны

5. Генетический механизм возникновения большинства анеуплоидий - это:

- а) кроссинговер
- б) транслокация
- в) **нерасхождение хромосом**
- г) инверсия
- д) делеция

6. Делеция это:

- а) перемещение генетического материала одной хромосомы на другую
- б) перемещение генетического материала внутри одной хромосомы
- в) **утрата хромосомой части генетического материала**

7. Полная моносомия это:

- а) отсутствие короткого плеча хромосомы
- б) отсутствие длинного плеча хромосомы
- в) отсутствие хромосомы**
- г) появление дополнительной хромосомы
- д) наличие двух клонов клеток

8. В норме кариотип человека имеет следующее число хромосом:

нет ответа

- а) 23
- б) 46**
- в) 47
- г) 69

9. Показанием к назначению цитогенетического исследования являются:

- а) привычное невынашивание беременности
- б) азооспермия
- в) множественные ВПР
- г) нарушение половой дифференцировки
- д) все названное**

10. Для болезни Дауна характерно:

- а) небольшой рост
- б) умственная отсталость
- в) порок сердца
- г) монголоидный разрез глаз
- д) все перечисленное**

Задача 1

Кариологическое обследование больной Б., 25 лет, проводимое по поводу первичной аменореи, выявило наличие 45 хромосом в 100% проанализированных метафазных пластинках.

ВОПРОСЫ:

1. Как называется состояние, при котором кариотип больного содержит 45 хромосом?
2. Наличие какого синдрома можно предположить у пациентки?
3. Опишите клинику заболевания.
4. Какова причина рождения ребенка с данным синдромом в здоровой супружеской паре?
5. Какие существуют цитогенетические варианты синдрома?

Задача 2

Фенотип новорожденного характеризуется множественными дизморфиями: микроцефалия, дефекты кожи и костной ткани на волосистой части головы, низкий, скошенный лоб, узкие глазные щели, микрофтальм, гипотелоризм, западающая переносица, широкий корень носа, низко расположенные деформированные ушные раковины, расщелина верхней губы и неба, гексадактилия на верхних и нижних конечностях. На кистях своеобразное расположение пальцев с перекрыванием I и V пальцами II и IV. Пальцы конусообразной формы. Имеется врожденный порок сердца – дефект межжелудочковой перегородки. Ребенок от первой беременности, родителям по 25 лет, родословная неотягощена, оба здоровы.

ВОПРОСЫ:

1. Наличие какого синдрома можно предположить?
2. Какова причина рождения ребенка с данным синдромом в здоровой супружеской паре?
3. Какой метод лабораторной диагностики подтверждает заболевание?
4. Дайте медико-генетический прогноз и обоснуйте необходимый комплекс профилактических мероприятий при последующей беременности.
5. Какие методы пренатальной диагностики необходимо использовать при последующей беременности?

Задача 3

В здоровой супружеской паре (родителям по 23 года) первая желанная беременность завершилась рождением ребенка с синдромом Дауна. При цитогенетическом обследовании больного диагностирована простая регулярная трисомия по 21 хромосоме.

ВОПРОСЫ:

1. Чем характеризуется данный цитогенетический вариант синдрома?
2. Какова причина рождения ребенка с данным синдромом в здоровой супружеской паре?
3. Опишите клинику заболевания.
4. Дайте медико-генетический прогноз и обоснуйте необходимый комплекс профилактических мероприятий при последующей беременности.
5. Какие методы пренатальной диагностики необходимо использовать при последующей беременности?

VI. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ:

а) основная литература:

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник: для студентов учреждений высшего профессионального образования, обучающихся по специальностям 060101.65 "Лечебное дело", 060103.65 "Педиатрия", 060105.65 "Медико-профилактическое дело" по дисциплине "Медицинская генетика»: [гриф] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013. - Текст: непосредственный. + 1 эл. опт. диск (CD-ROM).
То же. – 2015. - Текст: электронный // ЭБС Консультант студента. - URL: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970426760.html>
То же. - 2018. - Текст: электронный // ЭБС Консультант врача. - URL: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970446287.html>
2. Наследственные болезни: национальное руководство / Г. В. Байдакова [и др.]; под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева ; Ассоц. мед. о-в по качеству, Рос. о-во мед. генетиков. - Крат. изд. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 458 с – Текст: непосредственный.
То же. - Текст: электронный // ЭБС Консультант врача. - URL: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970439692.html>
3. Наследственные болезни: национальное руководство / под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 936 с. (Серия "Национальные руководства"). – Текст: электронный // ЭБС Консультант врача. - URL: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970424698.html>

4. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: учебное пособие для студентов медицинских вузов: атлас-справочник: [гриф] МЗ РФ / С. И. Козлова [и др.]. - 2-е изд., перераб. и доп. - М.: Практика, 1996. - 416 с. – Текст : непосредственный.

б) дополнительная литература:

1. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 224 с. – Текст: электронный // ЭБС Консультант студента. - URL: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970436523.html>
То же. – Текст : электронный // ЭБС Консультант врача. - URL: <http://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970436523.html>
2. Акуленко, Л. В. Медицинская генетика: учебник для медицинских училищ и колледжей: для студентов средних образовательных учреждений и факультетов среднего профессионального образования медицинских вузов: по специальностям 060101.52 "Лечебное дело", 060102.51 и 060102.52 "Акушерское дело", 060109.51 "Сестринское дело" по дисциплине "Медицинская генетика»: [гриф] / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров; под ред. О. О. Янушевича, С. Д. Арутюнова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. - 203 с. - Текст: непосредственный.
3. Ньюссбаум, Р. Л., Медицинская генетика (397 наглядных иллюстраций, схем и таблиц, 43 клинических случая) = Genetics in medicine : учебное пособие для студентов учреждений высшего профессионального образования, обучающихся по дисциплине "Медицинская генетика" по специальностям 060101.65 "Лечебное дело", 060104.65 "Медико-профилактическое дело", 060105.65 "Стоматология", 060103.65 "Педиатрия" и для системы последиplomной подготовки врачей в интернатуре и клинической ординатуре по дисциплине "Медицинская генетика" : пер. с англ. : [гриф] / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард ; пер. А. Ш. Латыпова под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 620 с.
4. Гинтер, Е. К. Медицинская генетика: учебник для медицинских вузов: [гриф] МЗ РФ / Е. К. Гинтер. - М.: Медицина, 2003. - 448 с.: ил. - (Учебная литература для студентов медицинских вузов). - Текст : непосредственный.
5. Медицинская генетика: учебное пособие для студентов и врачей / В. М. Трошин [и др.]; М-во здравоохранения Рос. Федерации, Нижегород. гос. мед. акад. - Изд. 2-е, перераб. и доп. - Нижний Новгород: Издательство Нижегородской государственной медицинской академии, 1998. - 393 с. - Текст : непосредственный.
6. Мутовин Г. Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учебное пособие : для студентов высших учебных заведений, обучающихся по направлению 020200 "Биология", специальности 020206 "Генетика" и смежным специальностям : [гриф] УМО / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 830 с. - Текст : непосредственный.
То же. – Текст : электронный // ЭБС Консультант студента. - URL: <http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970411520.html>
7. Хаитов Р.М. Иммуногеномика и генодиагностика человека : национальное руководство / Р. М. Хаитов, Л. П. Алексеев, Д. Ю. Трофимов. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 255 с. - Текст : непосредственный.

То же. - Текст : электронный // ЭБС Консультант врача. - URL: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970441398.html>

8. Профилактика врожденных пороков развития у плода и новорожденного : пособие для врачей / М-во здравоохранения Рос. Федерации, Моск. обл. науч.-исслед. ин-т акушерства и гинекологии ; ред. В. И. Краснопольский. - М. : [б. и.], 2001. - 33 с. – Текст : непосредственный.

Базы данных, архивы которых доступны с персональной регистрацией

- Научная электронная библиотека, Российский индекс научного цитирования;
- Электронный каталог ИвГМА;
- Электронная библиотека ИвГМА.

Базы данных, архивы которых доступны по подписке ИвГМА

- ЭБС Консультант студента;
- ЭБС Консультант врача;
- Scopus;
- Web of science;
- Elsevier;
- SpringerNature.

Комплект лицензионного программного обеспечения

1. Microsoft Office
2. Microsoft Windows
3. Консультант +

VII. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ:

Использование палат, лабораторий, лабораторного и инструментального оборудования, учебных залов.

Мультимедийный комплекс (ноутбук, проектор, экран), телевизор, видеокамера, слайдоскоп, видеоманитфон, ПК, видео- и DVD проигрыватели, мониторы. Наборы слайдов, презентаций, таблиц/мультимедийных наглядных материалов по различным разделам дисциплины. Видеофильмы. Ситуационные и клинико-лабораторные задачи, тестовые задания по изучаемым темам. Доски.

Демонстрационные материалы:

1. Учебные фильмы:
«Хромосомные болезни человека»
«Генные синдромы»
«Пренатальная диагностика»
2. Слайды по теме «Наследственные и врожденные болезни человека» (№100)
3. Учебные стенды по темам:
«Типы наследования моногенных болезней» №1
«Строение хромосом и хромосомные аберрации» №1
«Хромосомные болезни» №1
«Цитогенетический метод» №1
«Методы пренатальной диагностики» №1
«Врожденные пороки и малые аномалии развития» №2
«Новости медицинской генетики» №1
4. В качестве средств обучения используются также **результаты лабораторных методов исследования:**
- фотографии метафаз (30 шт.).

Образовательные технологии

Используемые образовательные технологии при изучении данной дисциплины должны составлять не менее **5,0** % интерактивных занятий от объема аудиторных занятий.

Примеры интерактивных форм и методов проведения занятий:

- *активные и интерактивные формы: разбор конкретных ситуаций: решение ситуационных задач (самостоятельно дома и в аудитории), компьютерное тестирование, индивидуальная работа с лабораторными препаратами и схемами родословных, индивидуальные и групповые дискуссии и т.д.*