


**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ  
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«РОСТОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

*Кафедра гематологии, трансфузиологии (с курсами клинической лабораторной  
диагностики, генетики и лабораторной генетики)*

**УТВЕРЖДАЮ**

Руководитель  
образовательной программы  
по программе ординатуры  
31.08.30 Генетика  
д.м.н., профессор Шатохин Ю.В..

\_\_\_\_\_ /   
« 29 » <sup>(подпись)</sup> 08 2023 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА  
СИМУЛЯЦИОННОГО КУРСА**

**ГЕНЕТИКА**

Специальность **31.08.30 ГЕНЕТИКА**

Форма обучения – очная

Ростов-на-Дону  
2023г.

Рабочая программа симуляционного курса по генетике рассмотрена на заседании кафедры гематологии, трансфузиологии (с курсами клинической лабораторной диагностики, генетики, лабораторной генетики)

Протокол от 11.04.2023 № 5

Зав. кафедрой Шатохин Ю.В. Шатохин Ю.В.

Директор библиотеки: «Согласовано»

«31» 08 2023 г. Кравченко И.А. Кравченко И.А.

## I. ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

**Цели** освоения дисциплины: - отработка практических умений и навыков при сборе жалоб, анамнеза, составлении родословной у пациентов (их законных представителей) с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и (или) состояниями, требующими уточнения диагноза и проведения медико-генетического консультирования.

**Задачи:** - умение осуществлять сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, составление родословной у больных врожденными и (или) наследственными заболеваниями (их законных представителей) и (или) состояниями, требующими уточнения диагноза и проведения медико-генетического консультирования.

## II. ТРЕБОВАНИЯ К РЕЗУЛЬТАТАМ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование следующих компетенций в соответствии с ФГОС ВО и ОП ВО по данной специальности:

**Профессиональные компетенции:**

**лечебная деятельность:**

- ✓ готовность к оказанию медико-генетической помощи (ПК-7);

## III. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОП ВО

Учебная дисциплина является вариативной частью изучения дисциплины.

## IV. СОДЕРЖАНИЕ И СТРУКТУРА ДИСЦИПЛИНЫ

**Трудоемкость дисциплины в зет 0,25, 9 часов**

Индекс	Наименование дисциплин (модулей) и тем	Тип и вид симулятора	Формируемые профессиональные умения и навыки, компетенции	Форма контроля
<i>Специальные профессиональные умения и навыки</i>				
<b>Клиническая характеристика наследственных болезней</b>				
	Хромосомные болезни	Описание фенотипа	Навык описания фенотипа	<b>Зачет</b>
	Моногенные формы наследственных болезней (патогенез, клиника, диагностика, частота в популяции)	Описание фенотипа	Навык описания фенотипа	<b>Зачет</b>
<b>Профилактика наследственных болезней</b>				
	Пренатальная диагностика	Интерпретация результатов пренатального	Навык выявления рождения ребенка с высоким риском хромосомной патологии	<b>Зачет</b>

		скрининга 1,2 триместра		
	Неонатальный скрининг	Интерпретация результатов неонатального скрининга	Навык выявления пациентов с заболеваниями входящими в неонатальный скрининг с последующим назначением терапии	Зачет
	Медико-генетическое консультирование	Графическое изображение родословной Описание фенотипа	Навык проведения анализа родословной семьи, с целью определения типа наследования заболевания Навык описания фенотипа	Зачет

## **V. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ, ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ**

Фонд оценочных средств для определения уровня сформированности компетенций в результате освоения дисциплины является приложением к рабочей программе.

## VI. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

### 6.1 Литература

№№	Автор, название, место издания, издательство, год издания учебной и учебно-методической литературы, кол стр..
	Основная литература
1.	Мутовин Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии учеб. пособие / Г.Р. Мутовин.-Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 832 с. - Доступ из ЭБС «Консультант врача»
2.	Наследственные болезни: национальное рук-во: / под ред. Н.П. Бочкова, Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 936 с. - Доступ из ЭБС «Консультант врача»
3	Ньюссбаум Р.Л. Медицинская генетика: учеб. пособие / Р.Л. Ньюссбаум, Р.Р. Мак-Иннес, Х.Ф Виллард;, пер. с англ. под ред. Н.П. Бочкова .-Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2010.- 642 с. - Доступ из ЭБС «Консультант врача»
	Дополнительная литература
1	Генетический паспорт - основа индивидуальной и предиктивной медицины/ под ред. В.С. Баранова. – СПб: Изд-во Н-Л, 2009. - 528 с.
2	Клиническая генетика: учебник для вузов: для студентов, интернов, ординаторов, аспирантов и преподавателей/ В.Н. Горбунова, Д.Л. Стрекалов, Е.Н. Суспицын [и др.]- Санкт-ПетербургПб: ФОЛИАНТ,2015-398 с.
3	Болезнь Гоше / Е.А. Лукина - Москва: Литтерра, 2014. -56 с.-Доступ из ЭБС «Консультант врача».
4	Болезни накопления: Болезнь Гоше, болезнь Ниммана-Пика, болезнь Ландинга, болезнь Вольмана, болезнь Тандасир : учебно-методическое пособие / Дегтерева Е.В., Морданов С.В., Зельцер А.Н. ; Рост. гос. мед. ун-т, каф. гематологии и трансфузиологии с курсами клин. лаб. диагностики, генетики и лаб. генетики ФПК и ППС. - Ростов-на-Дону : РостГМУ, 2013. – 65 с.
5	Наследственные дислипидемии : руководство для врачей / Б.М. Липовецкий. – Санкт - Петербург : СпецЛит, 2010. - 128 с.
6	Наследственные коллагенопатии : (клиника, диагностика, лечение и диспансеризация) / Т.И. Кадурина. - СПб : Невский Диалект, 2000. - 271с.
7	Нейрометаболические заболевания у детей и подростков : диагностика и подходы к лечению : для врачей / С. В. Михайлова, Е. Ю. Захарова, А. С. Петрухин. - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва : Литтерра, 2019. - 358, [1] с. : ил., табл. - (Практическое руководство).
8	Руденская, Г. Е. Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста / Г. Е. Руденская, Е. Ю. Захарова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 392 с. Доступ из ЭБС «Консультант врача»
9	Наследственные нейрометаболические болезни юношеского и взрослого возраста/ Г.Е. Руденская, Е.Ю. Захарова - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2018. -392 с.- Доступ из ЭБС «Консультант врача».

10	Дисплазия соединительной ткани : Руководство для врачей / Т.И. Кадурина, В.Н. Горбунова. - СПб : ЭЛБИ, 2009. - 704с
11	Наследственные болезни / под ред. Е.К.Гинтера, В.П. Пузырева-Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2017. -464 с.- Доступ из ЭБС «Консультант врача».
12	Наследственные и врожденные заболевания сетчатки и зрительного нерва : Руководство для врачей / Под ред. А.М. Шамшиновой. - М : Медицина, 2001. - 528с.
13	Наследственные нарушения нервно- психического развития детей : Руководство для врачей / Под ред. П.А. Темина, Л.З. Казанцевой. - М : Медицина, 2001.
14	Рахит и наследственные рахитоподобные заболевания у детей : диагностика, лечение, профилактика / П.В. Новиков. - М : "ТРИАДА-Х", 2006. - 336с.
15	Наследственные атаксии и параличи / С.Н. Иллариошкин, Г.Е. Руденская, И.А. Иванова-Смоленская и др. - М : МЕДпресс- информ, 2006. - 416с.
16	Врожденные и наследственные анемии в детском возрасте : диагностика и лечение : Учебно-методич. пособие для врачей, ординаторов, интернов / Сост.: Е.В. Полевиченко, Е.В. Серикова ; РостГМУ. - Ростов н/Д : Изд-во РостГМУ, 2006. - 34с.
17	Проведение массового скрининга на наиболее распространенные наследственные заболевания : Методич. рекомендации / Авт.: В.Н. Чернышов, С.И. Куцев, С.В. Морданов [и др.] ; РостГМУ. - Ростов н/Д : Изд-во РостГМУ, 2007. - 75с

## 6.2 Информационно-коммуникационные ресурсы.

ЭЛЕКТОРОННЫЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ РЕСУРСЫ		Доступ к ресурсу
Электронная библиотека РостГМУ. – URL: <a href="http://109.195.230.156:9080/opac/">http://109.195.230.156:9080/opac/</a>		Доступ неограничен
Консультант врача. Электронная медицинская библиотека : Электронная библиотечная система. – Москва : ООО «Высшая школа организации и управления здравоохранением. Комплексный медицинский консалтинг». - URL: <a href="http://www.rosmedlib.ru">http://www.rosmedlib.ru</a> + возможности для инклюзивного образования		Доступ неограничен
Научная электронная библиотека eLIBRARY. - URL: <a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>		Открытый доступ
Национальная электронная библиотека. - URL: <a href="http://нэб.пф/">http://нэб.пф/</a>		Доступ с компьютеров библиотеки
БД издательства Springer Nature. - URL: <a href="https://link.springer.com/">https://link.springer.com/</a> по IP-адресам РостГМУ и удалённо после регистрации, удалённо через КИАС РФФИ <a href="https://kias.rfbr.ru/reg/index.php">https://kias.rfbr.ru/reg/index.php</a> (Нацпроект)		Доступ неограничен
Wiley Online Library / John Wiley & Sons. - URL: <a href="http://onlinelibrary.wiley.com">http://onlinelibrary.wiley.com</a> по IP-адресам РостГМУ и удалённо после регистрации (Нацпроект)		Доступ ограничен
Wiley. Полнотекстовая коллекция электронных журналов Medical Sciences Journal Backfile : архив. – URL : <a href="https://onlinelibrary.wiley.com/">https://onlinelibrary.wiley.com/</a> по IP-адресам РостГМУ и удалённо после регистрации (Нацпроект)		Бессрочная подписка

	<b>Sage Publication</b> : [полнотекстовая коллекция электронных книг eBook Collections]. – URL: <a href="https://sk.sagepub.com/books/discipline">https://sk.sagepub.com/books/discipline</a> по IP-адресам РостГМУ (Нацпроект)	Бессрочная подписка
	<b>Ovid Technologies</b> : [Полнотекстовая архивная коллекция журналов Lippincott Williams and Wilkins Archive Journals]. – URL: <a href="https://ovidsp.ovid.com/autologin.cgi">https://ovidsp.ovid.com/autologin.cgi</a> по IP-адресам РостГМУ (Нацпроект)	Бессрочная подписка
	<b>Questel база данных Orbit Premium edition</b> : база данных патентного поиска <a href="http://www.orbit.com/">http://www.orbit.com/</a> по IP-адресам РостГМУ (Нацпроект)	Доступ ограничен
	<b>Wiley</b> : офиц. сайт; раздел «Open Access» / John Wiley & Sons. – URL: <a href="https://authorservices.wiley.com/open-research/open-access/browse-journals.html">https://authorservices.wiley.com/open-research/open-access/browse-journals.html</a>	Контент открытого доступа
	<b>Российское образование. Единое окно доступа</b> : федеральный портал. - URL: <a href="http://www.edu.ru/">http://www.edu.ru/</a> . – Новая образовательная среда.	Открытый доступ
	<b>Федеральный центр электронных образовательных ресурсов</b> . - URL: <a href="http://srtv.fcior.edu.ru/">http://srtv.fcior.edu.ru/</a>	Открытый доступ
	<b>Федеральная электронная медицинская библиотека Минздрава России</b> . - URL: <a href="https://femb.ru/femb/">https://femb.ru/femb/</a>	Открытый доступ
	<b>Cochrane Library</b> : офиц. сайт ; раздел «Open Access». - URL: <a href="https://cochranelibrary.com/about/open-access">https://cochranelibrary.com/about/open-access</a>	Контент открытого доступа
	<b>Кокрейн Россия</b> : российское отделение Кокрановского сотрудничества / РМАНПО. – URL: <a href="https://russia.cochrane.org/">https://russia.cochrane.org/</a>	Контент открытого доступа
	<b>Вебмединфо.ру</b> : сайт [открытый информационно-образовательный медицинский ресурс]. – Москва. - URL: <a href="https://webmedinfo.ru/">https://webmedinfo.ru/</a>	Открытый доступ
	<b>Univadis from Medscape</b> : международ. мед. портал. - URL: <a href="https://www.univadis.com/">https://www.univadis.com/</a> [Регулярно обновляемая база уникальных информационных и образовательных медицинских ресурсов].	Бесплатная регистрация
	<b>Med-Edu.ru</b> : медицинский образовательный видеопортал. - URL: <a href="http://www.med-edu.ru/">http://www.med-edu.ru/</a> . Бесплатная регистрация.	Открытый доступ
	<b>Мир врача</b> : профессиональный портал [информационный ресурс для врачей и студентов]. - URL: <a href="https://mirvracha.ru">https://mirvracha.ru</a> .	Бесплатная регистрация
	<b>DoctorSPB.ru</b> : информ.-справ. портал о медицине [для студентов и врачей]. - URL: <a href="http://doctorspb.ru/">http://doctorspb.ru/</a>	Открытый доступ
	<b>МЕДВЕСТИК</b> : портал российского врача [библиотека, база знаний]. - URL: <a href="https://medvestnik.ru">https://medvestnik.ru</a>	Открытый доступ
	<b>PubMed</b> : электронная поисковая система [по биомедицинским исследованиям Национального центра биотехнологической информации (NCBI, США)]. - URL: <a href="https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/">https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/</a>	Открытый доступ
	<b>Cyberleninka Open Science Hub</b> : открытая научная электронная библиотека публикаций на иностранных языках. – URL: <a href="https://cyberleninka.org/">https://cyberleninka.org/</a>	Контент открытого доступа
	<b>Научное наследие России</b> : <a href="http://www.e-heritage.ru/">электронная библиотека</a> / МСЦ РАН. - URL: <a href="http://www.e-heritage.ru/">http://www.e-heritage.ru/</a>	Открытый доступ
	<b>Президентская библиотека</b> : сайт. - URL: <a href="https://www.prlib.ru/collections">https://www.prlib.ru/collections</a>	Открытый доступ
	<b>SAGE Openaccess</b> : ресурсы открытого доступа / Sage Publications. – URL: <a href="https://uk.sagepub.com/en-gb/eur/open-access-at-sage">https://uk.sagepub.com/en-gb/eur/open-access-at-sage</a>	Контент открытого доступа
	<b>EBSCO &amp; Open Access</b> : ресурсы открытого доступа. – URL: <a href="https://www.ebsco.com/open-access">https://www.ebsco.com/open-access</a>	Контент открытого доступа
	<b>Lvrach.ru</b> : мед. науч.-практич. портал [крупнейший проф. ресурс для врачей и мед. сообщества, созданный на базе науч.-практич. журнала «Лечащий врач»]. - URL: <a href="https://www.lvrach.ru/">https://www.lvrach.ru/</a>	Открытый доступ

<b>ScienceDirect</b> : офиц. сайт; раздел «Open Access» / Elsevier. - URL: <a href="https://www.elsevier.com/open-access/open-access-journals">https://www.elsevier.com/open-access/open-access-journals</a>	Контент открытого доступа
<b>Taylor &amp; Francis. Dove Medical Press. Open access journals</b> : журналы открытого доступа. - URL: <a href="https://www.tandfonline.com/openaccess/dove">https://www.tandfonline.com/openaccess/dove</a>	Контент открытого доступа
<b>Taylor &amp; Francis. Open access books</b> : книги открытого доступа. - URL: <a href="https://www.routledge.com/our-products/open-access-books/taylor-francis-oa-books">https://www.routledge.com/our-products/open-access-books/taylor-francis-oa-books</a>	Контент открытого доступа
<b>Thieme. Open access journals</b> : журналы открытого доступа / Thieme Medical Publishing Group . - URL: <a href="https://open.thieme.com/home">https://open.thieme.com/home</a>	Контент открытого доступа
<b>Karger Open Access</b> : журналы открытого доступа / S. Karger AG. - URL: <a href="https://www.karger.com/OpenAccess/AllJournals/Index">https://www.karger.com/OpenAccess/AllJournals/Index</a>	Контент открытого доступа
<b>Архив научных журналов</b> / НП НЭИКОН. - URL: <a href="https://arch.neicon.ru/xmlui/">https://arch.neicon.ru/xmlui/</a>	Открытый доступ
<b>Русский врач</b> : сайт [новости для врачей и архив мед. журналов] / ИД «Русский врач». - URL: <a href="https://rusvrach.ru/">https://rusvrach.ru/</a>	Открытый доступ
<b>Directory of Open Access Journals</b> : [полнотекстовые журналы 121 стран мира, в т.ч. по медицине, биологии, химии]. - URL: <a href="http://www.doaj.org/">http://www.doaj.org/</a>	Открытый доступ
<b>Free Medical Journals.</b> - URL: <a href="http://freemedicaljournals.com">http://freemedicaljournals.com</a>	Открытый доступ
<b>Free Medical Books.</b> - URL: <a href="http://www.freebooks4doctors.com">http://www.freebooks4doctors.com</a>	Открытый доступ
International Scientific Publications. - URL: <a href="http://www.scientific-publications.net/ru/">http://www.scientific-publications.net/ru/</a>	Открытый доступ
<b>Эко-Вектор</b> : портал научных журналов / IT-платформа российской ГК «ЭКО-Вектор». - URL: <a href="http://journals.eco-vector.com/">http://journals.eco-vector.com/</a>	Открытый доступ
<b>Медлайн.Ру</b> : научный биомедицинский журнал : сетевое электронное издание. - URL: <a href="http://www.medline.ru">http://www.medline.ru</a>	Открытый доступ
<b>Медицинский Вестник Юга России</b> : электрон. журнал / РостГМУ. - URL: <a href="http://www.medicalherald.ru/jour">http://www.medicalherald.ru/jour</a>	Открытый доступ
<b>Рубрикатор</b> клинических рекомендаций Минздрава России. - URL: <a href="https://cr.minzdrav.gov.ru/">https://cr.minzdrav.gov.ru/</a>	Открытый доступ
<b>Словари и энциклопедии на Академике.</b> - URL: <a href="http://dic.academic.ru/">http://dic.academic.ru/</a>	Открытый доступ
<b>Другие</b> открытые ресурсы вы можете найти по адресу: <a href="http://rostgmu.ru">http://rostgmu.ru</a> → Библиотека → Электронный каталог → Открытые ресурсы интернет → далее по ключевому слову...	Открытый доступ



## **VII. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ**

### **7.1. Учебно-лабораторное оборудование:**

Учебная аудитория, оборудованная мультимедийными и иными средствами обучения с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду, позволяющими использовать симуляционные технологии, с типовыми наборами профессиональных моделей и результатов лабораторных и инструментальных исследований в количестве, позволяющем обучающимся осваивать умения и навыки, предусмотренные профессиональной деятельностью, индивидуально, столы, стулья для учащихся, стол, стул преподавателя располагается по адресу:

- ✓ 344022, Ростовская область, г. Ростов-на-Дону, пер. Нахичеванский, 29 строение 5
- ✓ 344022, Ростовская область, г. Ростов-на-Дону, пер. Нахичеванский, 38 строение 12 пищеблок, учебная аудитория, оснащенная мультимедийным оборудованием, стендами

### **Лицензионное программное обеспечение**

1. Office Standard, лицензия № 66869707 (договор №70-А/2016.87278 от 24.05.2016).
2. System Center Configuration Manager Client ML, System Center Standard, лицензия № 66085892 (договор №307-А/2015.463532 от 07.12.2015);
3. Windows, лицензия № 66869717 (договор №70-А/2016.87278 от 24.05.2016).
4. Office Standard, лицензия № 65121548 (договор №96-А/2015.148452 от 08.05.2016);
5. Windows Server - Device CAL, Windows Server – Standard, лицензия № 65553756 (договор № РГМУ1292 от 24.08.2015);
6. Windows, лицензия № 65553761 (договор №РГМУ1292 от 24.08.2015);
7. Windows Server Datacenter - 2 Proc, лицензия № 65952221 (договор №13466/РНД1743/РГМУ1679 от 28.10.2015);
8. Kaspersky Total Security 500-999 Node 1-year Educational Renewal License (Договор № 358-А/2017.460243 от 01.11.2017).
9. Предоставление услуг связи (интернета): «Ростелеком» - договор № РГМУ7628 от 22.12.2017; «Эр-Телеком Холдинг» - договор РГМУ7611 от 22.12.2017; «МТС» - договор РГМУ7612 от 22.12.2017.