

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

---

*Кафедра биомедицины(и психофизиологии)*

УТВЕРЖДАЮ

*Семидинов* *Александр*  
(подпись) (Ф.И.О.)  
« 29 » 08 2023

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ**

Медицинская генетика: современные направления. Основы персонафицированной  
медицины

Специальность 31.08.18 Неонатология

Форма обучения очная

Ростов-на-Дону  
2023

Рабочая программа по дисциплине “Медицинская генетика: современные направления. Основы персонализированной медицины” по специальности 31.08.18 Неонатология рассмотрена на заседании кафедры биомедицины (и психофизиологии)

Протокол от 29.08.23 № 2

Зав. кафедрой [подпись] Комарова Е.Ф.

/Директор библиотеки: «Согласовано»

«29» 08 2023. [подпись] Кравченко И.А.

## I. ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

### 1.1. Цель освоения дисциплины:

**Целью** освоения дисциплины «Медицинская генетика: современные направления. Основы персонифицированной медицины» является изучение наследование патологических признаков и полиморфизмов у человека, а также, более глубокое изучение генетики человека в целом.

### 1.2. Задачи изучения дисциплины:

#### **теоретические:**

- ознакомление с теоретическими вопросами наследования патологических признаков и сложно наследуемых признаков у человека;

#### **познавательные:**

- формирование представления о генетических факторах генетического риска патологий;

#### **практические:**

- знакомство с методами медицинской генетики и медико-генетического консультирования;

## II. ТРЕБОВАНИЯ К РЕЗУЛЬТАТАМ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Изучение дисциплины направлено на формирование компетенций в соответствии с ФГОС ВО и ОП ВО по данной специальности:

### *Универсальные:*

УК -1 - Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте

## III. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОП ВО

3.1. Дисциплина «Медицинская генетика: современные направления. Основы персонифицированной медицины» относится к части, формируемой участниками образовательных отношений

## IV. СОДЕРЖАНИЕ И СТРУКТУРА ДИСЦИПЛИНЫ

Трудоемкость дисциплины в зет 1 (час 36)

### 4.1. Разделы дисциплины

№	Наименование раздела	Количество часов
---	----------------------	------------------

раздела		Всего	Контактная работа				СРС
			Л	С	ПР	ЛР	
Семестр 3							
1	Медицинская генетика	36	6		30		
Итого по семестру		36	6		30		
Форма промежуточной аттестации (зачёт)							
<i>Итого по дисциплине:</i>		36	6		30		

**СРС** - самостоятельная работа обучающихся

**Л** - лекции

**С** – семинары

**ЛР** – лабораторные работы

**ПР** – практические занятия

#### 4.2. Контактная работа

##### Лекции

№ раздела	№ лекции	Темы лекций	Кол-во часов
Семестр 3			
1	1	Медицинская генетика. Современные направления	6
Итого по семестру часов			6
<i>Итого по дисциплине часов:</i>			6

##### Практические работы

№ раздела	№ ПР	Темы практических работ	Кол-во часов	Формы текущего контроля

№ раздела	№ ПР	Темы практических работ	Кол-во часов	Формы текущего контроля
1	1	Наследственная патология, определение и классификация. Клиническая классификация наследственных болезней. Семиотика наследственной патологии. Врожденные пороки развития. Мониторинг врожденных пороков развития. Хромосомные синдромы	10	Тестирование
	2	Наследственные болезни с прогрессивным течением	8	Тестирование
	3	Наследственные болезни обмена веществ. Болезни с наследственным прерасположением	6	Тестирование
	4	Профилактика наследственных болезней. Принципы лечения наследственной патологии. Итоговое тестирование	6	Тестирование
Итого по семестру часов			30	
<i>Итого по дисциплине часов:</i>			<b>30</b>	

### Рекомендации для выполнения самостоятельной работы

Одной из основных форм самостоятельной работы обучающихся (ординаторов) является дистанционная форма освоения программы, главным образом теоретической ее части, которое осуществляется на платформе образовательного сайта [omdo.rostgmu.ru](http://omdo.rostgmu.ru). Обучающиеся в течение всего периода обучения обеспечиваются доступом к автоматизированной системе дополнительного профессионального образования [omdo.rostgmu.ru](http://omdo.rostgmu.ru).

Сайт дистанционного обучения предоставляет возможность индивидуального постоянного и непрерывного доступа к современному и качественному образовательному контенту модуля «Симуляционный курс», содержание которого постоянно обновляется и дополняется. Учащийся получает возможность в любое удобное время получать теоретические знания: осваивать новый материал, закреплять пройденный, находить ответы на возникающие вопросы, в том числе и благодаря реализации обратной связи с преподавателем в дистанционной форме.

Способы получения и изучения образовательного материала на сайте дистанционного обучения университета просты и доступны каждому.

Получив на личную электронную почту ссылку для входа на платформу [omdo.rostgmu.ru](http://omdo.rostgmu.ru). и инструкцию по созданию личного кабинета с помощью логина и пароля, учащийся через личный кабинет заходит на текущий цикл обучения, где представлены подготовленные коллективом кафедры учебные материалы в виде презентаций, видеопрезентаций, ситуационных задач и вопросов для тестирования по всем разделам специальности.

Также учащиеся получают доступ к различным электронным библиотечным системам и электронным образовательным ресурсам, с помощью которых вырабатывают навыки самостоятельного поиска информации и новых источников для приобретения и накопления знаний, расширения профессиональных интересов и представлений.

Контроль за самостоятельными занятиями каждого учащегося на сайте преподавателю помогает осуществлять счетчик посещений и просмотра учащимися видеопрезентаций, а также результаты тестирования.

## **V. ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ, ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ**

(в фонде оценочных средств).

## **VI. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ**

### **6.1. Печатные издания**

#### 6.1.1 Основная литература

1. Медицинская генетика. Национальное руководство/ под редакцией Е.К. Гинтера, В.П. Пузырева, С.И. Куцева — М: ГЭОТАР-Медиа. 2022-895 с.- Доступ из ЭБС «Консультант врача» - текст:электронный (2,ЭР)

#### 6.1.2. Дополнительная литература

1. Клиническая генетика. учебник/ Н.П. Бочков – М.: ГЭОТАР-МЕД, 2004. – 480 с. Доступ из ЭБС «Консультант врача» - текст:электронный (40, ЭР)

2. Медицинская генетика. Учебник/ Е.К.Гинтер – М.: Медицина, 2003. – 448 с. (5 экз)

### **6.2. Интернет-ресурсы РостГМУ — библиотека- Книгообеспеченность- Список ЭР 2023-2024 гг**

<b>ЭЛЕКТОРОННЫЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ РЕСУРСЫ</b>	<b>Доступ к ресурсу</b>
<b>Scopus</b> / Elsevier Inc., Reed Elsevier. – Philadelphia: Elsevier B.V., PA. – URL: <a href="http://www.scopus.com/">http://www.scopus.com/</a> по IP-адресам РостГМУ и удалённо после регистрации ( <i>Нацпроект</i> )	Доступ ограниче н

	<b>Web of Science</b> / Clarivate Analytics. - URL: <a href="http://www.webofscience.com/">http://www.webofscience.com/</a> по IP-адресам РостГМУ и удалённо после регистрации ( <i>Нацпроект</i> )	Доступ ограничен
	<b>Freedom Collection</b> [журналы] / ScienceDirect. Elsevier. – URL: <a href="http://www.sciencedirect.com">www.sciencedirect.com</a> по IP-адресам РостГМУ и удалённо после регистрации ( <i>Нацпроект</i> )	Доступ ограничен
	<b>БД издательства Springer Nature.</b> - 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>	Доступ неограничен
	<b>Wiley Online Library</b> / John Wiley & Sons. - URL: <a href="http://onlinelibrary.wiley.com">http://onlinelibrary.wiley.com</a> по IP-адресам РостГМУ и удалённо после регистрации ( <i>Нацпроект</i> )	Доступ ограничен
	<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 ( <i>Нацпроект</i> )	Доступ ограничен
	<b>Nano Database</b> : справочные издания по нано-материалам. - URL: <a href="https://nano.nature.com">https://nano.nature.com</a> по IP-адресам РостГМУ и удалённо после регистрации	Доступ ограничен
	<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>Электронная библиотека Российского фонда фундаментальных исследований (РФФИ).</b> - URL: <a href="http://www.rfbr.ru/rffi/ru/library">http://www.rfbr.ru/rffi/ru/library</a>	Открытый доступ
	<b>Федеральная электронная медицинская библиотека Минздрава России.</b> - URL: <a href="http://femb.rucml.ru/femb/">http://femb.rucml.ru/femb/</a>	Открытый доступ
	<b>Архив научных журналов</b> / НЭИКОН. - URL: <a href="https://arch.neicon.ru/xmlui/">https://arch.neicon.ru/xmlui/</a> (поисковая система Яндекс)	Открытый доступ
	<b>КиберЛенинка</b> : науч. электрон. биб-ка. - URL: <a href="http://cyberleninka.ru/">http://cyberleninka.ru/</a>	Открытый

		доступ
	<b>МЕДВЕСТНИК.</b> Портал российского врача: библиотека, база знаний. - URL: <a href="https://medvestnik.ru">https://medvestnik.ru</a>	Открыты й доступ
	<b>Медицинский Вестник Юга России.</b> - URL: <a href="http://www.medicalherald.ru/jour">http://www.medicalherald.ru/jour</a> или с сайта РостГМУ (поисковая система Яндекс)	Открыты й доступ
	<b>Вестник урологии</b> («Urology Herald»): журнал РостГМУ. – URL: <a href="http://www.urovest.ru/jour">http://www.urovest.ru/jour</a> или с сайта РостГМУ (поисковая система Яндекс)	Открыты й доступ
	<b>Южно-Российский журнал терапевтической практики.</b> – URL: <a href="http://www.therapeutic-j.ru/jour/index">http://www.therapeutic-j.ru/jour/index</a>	Открыты й доступ
	<b>National Library of Medicine (PubMed).</b> - URL: <a href="http://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/">http://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/</a>	Открыты й 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>	Открыты й доступ
	<b>Free Medical Journals.</b> - URL: <a href="http://freemedicaljournals.com">http://freemedicaljournals.com</a>	Открыты й доступ
	<b>Free Medical Books.</b> - URL: <a href="http://www.freebooks4doctors.com">http://www.freebooks4doctors.com</a>	Открыты й доступ
	<b>International Scientific Publications.</b> – URL: <a href="http://www.scientific-publications.net/ru/">http://www.scientific-publications.net/ru/</a>	Открыты й доступ
	<b>Univadis.ru:</b> международ. мед. портал. - URL: <a href="http://www.univadis.ru/">http://www.univadis.ru/</a>	Открыты й доступ
	<b>ECO-Vector Journals Portal / Open Journal Systems.</b> - URL: <a href="http://journals.eco-vector.com/">http://journals.eco-vector.com/</a>	Открыты й



		доступ
	<b>Evrika.ru</b> информационно-образовательный портал для врачей. – URL: <a href="http://www.evrika.ru/">http://www.evrika.ru/</a>	Открытый доступ
	<b>Med-Edu.ru</b> : медицинский видеопортал. - URL: <a href="http://www.med-edu.ru/">http://www.med-edu.ru/</a>	Открытый доступ
	<b>DoctorSPB.ru</b> : информ.-справ. портал о медицине. - URL: <a href="http://doctorspb.ru/">http://doctorspb.ru/</a>	Открытый доступ
	<b>Рубрикатор клинических рекомендаций</b> Минздрава России. - URL: <a href="http://cr.rosminzdrav.ru/">http://cr.rosminzdrav.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>Официальный интернет-портал правовой информации</b> . - URL: <a href="http://pravo.gov.ru/">http://pravo.gov.ru/</a>	Открытый доступ
	<b>Образование на русском</b> : портал / Гос. ин-т русс. яз. им. А.С. Пушкина. - URL: <a href="http://pushkininstitute.ru/">http://pushkininstitute.ru/</a>	Открытый доступ
	<b>История.РФ</b> . [Главный исторический портал страны] - URL: <a href="https://histrf.ru/">https://histrf.ru/</a>	Открытый доступ
	<b>ENVOС.RU English vocabulary</b> : образовательный сайт для изучающих англ. яз. - URL: <a href="http://envoc.ru">http://envoc.ru</a>	Открытый доступ
	<b>Всемирная организация здравоохранения</b> . - URL: <a href="http://who.int/ru/">http://who.int/ru/</a>	Открытый доступ
	<b>Министерство науки и высшего образования</b> Российской Федерации. - URL: <a href="http://minobrnauki.gov.ru/">http://minobrnauki.gov.ru/</a>	Открытый доступ

	<b>Современные проблемы науки и образования</b> : электрон. журнал. - URL: <a href="http://www.science-education.ru/ru/issue/index">http://www.science-education.ru/ru/issue/index</a>	Открыты й доступ
	<b>Другие открытые ресурсы вы можете найти по адресу:</b> <a href="http://rostgmu.ru">http://rostgmu.ru</a> →Библиотека→Электронный каталог→Открытые ресурсы интернет→далее по ключевому слову...	

### **6.3. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины**

При изучении учебной дисциплины необходимо использовать лекции, учебные и учебно-методические пособия указанные в литературе.

Подготовку к каждому практическому занятию студент должен начать с ознакомления с планом практического занятия, который отражает содержание предложенной темы. Тщательное продумывание и изучение вопросов плана основывается на проработке текущего материала лекции, а затем изучения обязательной и дополнительной литературы, рекомендованной к данной теме. Все новые понятия по изучаемой теме необходимо выучить наизусть и внести в глоссарий, который целесообразно вести с самого начала изучения курса..

Работа с учебной литературой рассматривается как вид учебной работы по дисциплине и выполняется в пределах часов, отводимых на ее изучение. Каждый обучающийся обеспечен доступом к библиотечным фондам университета и кафедры.

Для прохождения тестирования студентам предлагаются вопросы с вариантами ответов (закрытые) и/или открытые вопросы. Тестирование является текущей формой проверки знаний. При самостоятельной подготовке к тестированию студенту необходимо: а) готовясь к тестированию, проработать информационный материал по дисциплине. Проконсультироваться с преподавателем по вопросу выбора учебной литературы; б) четко выяснить все условия тестирования заранее.

Результаты выполнения самостоятельной работы представляются студентами во время аудиторных занятий, проверяются и оцениваются преподавателем в ходе текущего (рубежного, итогового) контроля – в соответствии с учебным планом.

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

Кафедра биомедицины (и психофизиологии) располагает аудиториями для проведения лекционных и практических занятий, а также для

самостоятельной работы по дисциплине «**Медицинская генетика: современные направления. Основы персонифицированной медицины**».

№ п/п	Наименование	Наличие
2	Office Standard, лицензия № 66869707 (договор №70-А/2016.87278 от 24.05.2016)	+
3	System Center Configuration Manager Client ML, System Center Standard, лицензия № 66085892 (договор №307-А/2015.463532 от 07.12.2015)	+
4	Windows, лицензия № 66869717 (договор №70-А/2016.87278 от 24.05.2016)	+
5	Office Standard, лицензия № 65121548 (договор №96-А/2015.148452 от 08.05.2016)	+
6	Windows Server - Device CAL, Windows Server – Standard, лицензия №65553756 (договор № РГМУ1292 от 24.08.2015)	+
7	Windows, лицензия № 65553761 (договор №РГМУ1292 от 24.08.2015)	+
8	Windows Server Datacenter - 2 Proc, лицензия № 65952221 (договор №13466/РНД1743/РГМУ1679 от 28.10.2015)	+
9	Kaspersky Total Security 500-999 Node 1 year Educational Renewal License (Договор № 358-А/2017.460243 от 01.11.2017)	+
10	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	+