


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

Кафедра биомедицины(и психофизиологии)

УТВЕРЖДАЮ

(подпись) Воробей С. (Ф.И.О.)
« 29 » 08 2023

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Медицинская генетика: современные направления. Основы персонифицированной
медицины

Специальность 31.08.17 Детская эндокринология

Форма обучения очная

Ростов-на-Дону
2023

Рабочая программа по дисциплине “Медицинская генетика: современные направления. Основы персонифицированной медицины” по специальности 31.08.17 Детская эндокринология рассмотрена на заседании кафедры биомедицины (и психофизиологии)

Протокол от 29.08.23 № 1

Зав. кафедрой [подпись] Комарова Е.Ф.

/ Директор библиотеки: «Согласовано»

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

I. ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

1.1. Цель освоения дисциплины:

Целью освоения дисциплины «Медицинская генетика: современные направления. Основы персонафицированной 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 персонафицированной 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>			30	

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. Обучающиеся в течение всего периода обучения обеспечиваются доступом к автоматизированной системе дополнительного профессионального образования 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. 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

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

	Web of Science / Clarivate Analytics. - URL: http://www.webofscience.com/ по IP-адресам РостГМУ и удалённо после регистрации (<i>Нацпроект</i>)	Доступ ограничен
	Freedom Collection [журналы] / ScienceDirect. Elsevier. – URL: www.sciencedirect.com по IP-адресам РостГМУ и удалённо после регистрации (<i>Нацпроект</i>)	Доступ ограничен
	БД издательства Springer Nature. - URL: https://link.springer.com/ по IP-адресам РостГМУ и удалённо после регистрации, удалённо через КИАС РФФИ https://kias.rfbr.ru/reg/index.php	Доступ неограничен
	Wiley Online Library / John Wiley & Sons. - URL: http://onlinelibrary.wiley.com по IP-адресам РостГМУ и удалённо после регистрации (<i>Нацпроект</i>)	Доступ ограничен
	Questel база данных Orbit Premium edition : база данных патентного поиска http://www.orbit.com/ по IP-адресам РостГМУ (<i>Нацпроект</i>)	Доступ ограничен
	Nano Database : справочные издания по нано-материалам. - URL: https://nano.nature.com по IP-адресам РостГМУ и удалённо после регистрации	Доступ ограничен
	Российское образование. Единое окно доступа / Федеральный портал. - URL: http://www.edu.ru/ . – Новая образовательная среда.	Открытый доступ
	Электронная библиотека Российского фонда фундаментальных исследований (РФФИ). - URL: http://www.rfbr.ru/rffi/ru/library	Открытый доступ
	Федеральная электронная медицинская библиотека Минздрава России. - URL: http://femb.rucml.ru/femb/	Открытый доступ
	Архив научных журналов / НЭИКОН. - URL: https://arch.neicon.ru/xmlui/ (поисковая система Яндекс)	Открытый доступ
	КиберЛенинка : науч. электрон. биб-ка. - URL: http://cyberleninka.ru/	Открытый доступ

		доступ
	МЕДВЕСТНИК. Портал российского врача: библиотека, база знаний. - URL: https://medvestnik.ru	Открыты й доступ
	Медицинский Вестник Юга России. - URL: http://www.medicalherald.ru/jour или с сайта РостГМУ (поисковая система Яндекс)	Открыты й доступ
	Вестник урологии («Urology Herald»): журнал РостГМУ. – URL: http://www.urovest.ru/jour или с сайта РостГМУ (поисковая система Яндекс)	Открыты й доступ
	Южно-Российский журнал терапевтической практики. – URL: http://www.therapeutic-j.ru/jour/index	Открыты й доступ
	National Library of Medicine (PubMed). - URL: http://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/	Открыты й доступ
	Directory of Open Access Journals : полнотекстовые журналы 121 стран мира, в т.ч. по медицине, биологии, химии. - URL: http://www.doaj.org/	Открыты й доступ
	Free Medical Journals. - URL: http://freemedicaljournals.com	Открыты й доступ
	Free Medical Books. - URL: http://www.freebooks4doctors.com	Открыты й доступ
	International Scientific Publications. – URL: http://www.scientific-publications.net/ru/	Открыты й доступ
	Univadis.ru: международ. мед. портал. - URL: http://www.univadis.ru/	Открыты й доступ
	ECO-Vector Journals Portal / Open Journal Systems. - URL: http://journals.eco-vector.com/	Открыты й

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

	Современные проблемы науки и образования : электрон. журнал. - URL: http://www.science-education.ru/ru/issue/index	Открыты й доступ
	Другие открытые ресурсы вы можете найти по адресу: http://rostgmu.ru →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	+