

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ**

**«РОСТОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

Кафедра персонализированной и трансляционной медицины

УТВЕРЖДАЮ
Руководитель
образовательной программы
/Бурцев Д.В./
«05» июня 2024 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

«Лабораторная генетика»

**основной профессиональной образовательной программы высшего образования –
программы ординатуры**

Специальность

31.08.05 Клиническая лабораторная диагностика

Направленность (профиль) программы Клиническая лабораторная диагностика

Блок 1

Обязательная часть (Б1.В.ДЭ.02.01)

Уровень высшего образования
подготовка кадров высшей квалификации

Форма обучения очная

**Ростов-на-Дону
2024г.**

Рабочая программа дисциплины «Лабораторная генетика» разработана преподавателями кафедры персонализированной и трансляционной медицины в соответствии с требованиями федерального государственного образовательного стандарта высшего образования (ФГОС ВО) по специальности (31.08.05 Клиническая лабораторная диагностика), утвержденного приказом Минобрнауки России № 111 от 02.02.2022, и профессионального стандарта от «14» марта 2018г. № 145н Приказ Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации «Специалист в области клинической лабораторной диагностики».

Рабочая программа дисциплины (модуля) составлена:

№	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность, кафедра
	Бурцев Дмитрий Владимирович	д.м.н., профессор	Заведующий кафедрой персонализированной и трансляционной медицины
	Данилова Дарья Игоревна	к.м.н.	Ассистент кафедры персонализированной и трансляционной медицины
	Димитриади Татьяна Александровна	д.м.н.	Доцент кафедры персонализированной и трансляционной медицины
	Перевезенцев Олег Александрович	к.м.н.	Доцент кафедры персонализированной и трансляционной медицины
	Пименова Виктория Валерьевна		Ассистент кафедры персонализированной и трансляционной медицины
	Киселев Дмитрий Петрович		Ассистент кафедры персонализированной и трансляционной медицины

Рабочая программа дисциплины «Лабораторная генетика» обсуждена и одобрена на заседании кафедры персонализированной и трансляционной медицины

Протокол от 05.06.2024 № 7

Зав. кафедрой _____ Д.В. Бурцев

Директор библиотеки: «Согласовано»

«05» 06 2024 г. _____ И.А.Кравченко

1. Цель изучения дисциплины (модуля)

Дать обучающимся углубленные знания в области клинической лабораторной диагностики и подготовить квалифицированного врача-специалиста, обладающего системой универсальных и профессиональных компетенций, способного и готового для самостоятельной профессиональной деятельности в условиях первичной специализированной медико-санитарной помощи и специализированной медицинской помощи.

2. Место дисциплины (модуля) в структуре ООП

Рабочая программа дисциплины «Лабораторная генетика» относится к Блоку 1 программы ординатуры и является обязательной для освоения обучающимися. Изучение дисциплины направлено на формирование компетенций, обеспечивающих выполнение основных видов деятельности врача.

3. Требования к результатам освоения дисциплины (модуля)

Процесс изучения дисциплины (модуля) направлен на формирование следующих компетенций в соответствии с ФГОС ВО и ООП ВО по данной специальности:

Таблица 1

Код и наименование компетенции		Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю), соотнесенные с индикаторами достижения компетенции
ПРОФЕССИОНАЛЬНЫЕ КОМПЕТЕНЦИИ (ПК)		
ПК-1. Способен к консультированию медицинских работников и пациентов		
ПК-1.1. Консультирует медицинских работников.	Знать	- структуру и функции клеток, органов и систем организма человека (основы клеточной и молекулярной биологии, анатомии, нормальной и патологической физиологии); - правила и способы получения биологического материала для клинических лабораторных исследований; - принципы оценки диагностической эффективности тестов (аналитической и диагностической чувствительности, аналитической и диагностической специфичности);
	Уметь	- консультировать медицинских работников по вопросам взятия, транспортировки и хранения биологического материала, по правилам и методам проведения клинических лабораторных исследований по месту взятия биологического материала (по месту лечения); - консультировать врача-клинициста по подготовке пациента к исследованию и влиянию проводимого лечения на результаты клинических лабораторных исследований; - консультировать врача-клинициста на этапе

		<p>интерпретации результатов клинических лабораторных исследований;</p> <ul style="list-style-type: none"> - оценивать достаточность и информативность полученного комплекса результатов анализов для постановки диагноза; - определять необходимость повторных и дополнительных исследований биологических проб пациента;
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> - навыками определения перечня необходимых клинических лабораторных исследований для решения стоящей перед лечащим врачом диагностической задачи; - навыками комплексной оценки результатов клинических лабораторных исследований (в том числе в динамике) с учетом референтных интервалов лабораторных показателей; - навыками проведения лабораторной верификации диагноза, поставленного лечащим врачом; определения возможных альтернативных диагнозов; - навыками составления клинико-лабораторного заключения по комплексу результатов клинических лабораторных исследований;
- ПК-1.2.Консультирует пациентов	Знать	<ul style="list-style-type: none"> - патофизиологию, этиологию, патогенез, клинику, принципы лечения и профилактики заболеваний систем организма человека; - виды и методы клинических лабораторных исследований; - факторы влияния проводимого лечения на результаты клинических лабораторных исследований;
	Уметь	<ul style="list-style-type: none"> - консультировать пациента по подготовке к исследованию; - консультировать пациента по вопросам влияния проводимого лечения на результаты клинических лабораторных исследований (при заказе исследования пациентом);
	Владеть	<ul style="list-style-type: none"> - навыками оценки состояния органов и систем организма на основании данных лабораторного исследования; - способами осуществления дифференциальной диагностики часто встречающихся заболеваний на основании комплекса лабораторных показателей и клинических признаков; - навыками консультирования пациентов по вопросам подготовки к клиническим лабораторным исследованиям и процедурам их проведения

4. Объем дисциплины (модуля) по видам учебной работы

Таблица 2

Виды учебной работы	Всего, час.	Объем по полугодиям			
		1	2	3	4
Контактная работа обучающегося с преподавателем по видам учебных занятий (Контакт. раб.):	18		18		
Лекционное занятие (Л)	6		6		
Практическое занятие (ПЗ)	12		12		
Самостоятельная работа обучающегося, в том числе подготовка к промежуточной аттестации (СР)	18		18		
Вид промежуточной аттестации: Зачет (З), Зачет с оценкой (ЗО), Экзамен (Э)	3		3		
Общий объем	в часах	36	36		
	в зачетных единицах	1	1		

5. Содержание дисциплины (модуля)

Таблица 3

№ раздела	Наименование разделов, тем дисциплин (модулей)	Код индикатора
1	Генетика человека	ПК-1
1.1	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями в системе половых хромосом	
1.2	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями аутосом	
1.3	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с структурными перестройками хромосом, микроструктурными перестройками кариотипа	
2	Клиника, диагностика, профилактика наследственных синдромов	ПК-1
2.1	Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением физического развития, кожи и подкожножировой клетчатки, костно-суставной системы	
2.2	Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением сердечно-сосудистой и пищеварительной системы	
2.3	Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением эндокринной, мочеполовой, нервно-мышечной систем.	
3	Основы лабораторной генетики	ПК-1
3.1	Классификация мутаций (по уровню изменения наследственного материала).	
3.2	Генетические факторы этиологии и патогенеза наследственных болезней.	
3.3	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней	
3.4	ДНК-диагностика наследственных болезней.	
3.5	Методы детекции точечных мутаций	

3.6	Пренатальная диагностика. Общая характеристика, показания	
3.7	Общие показания к пренатальной диагностике. Неинвазивные и инвазивные методы.	
3.8	Медико-генетическое консультирование	
3.9	Неонатальный скрининг	
3.10	Лабораторные методы диагностики наследственных болезней	
3.11	Профилактика наследственных болезней	
3.12	Клинико-цитогенетическая характеристика наиболее распространенных синдромов	

6. Учебно-тематический план дисциплины (модуля)

Таблица 4

Номер раздела, темы	Наименование разделов, тем	Количество часов						Форма контроля	Код индикатора
		Всего	Контакт. раб.	Л	СЗ	ПЗ	СР		
Раздел 1									
Тема 1.1	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями в системе половых хромосом			1				Устный опрос	ПК-1.1,2
Тема 1.2	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями аутосом			1				Устный опрос	ПК-1.1,2
Тема 1.3	Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с структурными перестройками хромосом, микроструктурными перестройками кариотипа			1				Презентация	ПК-1.1,2
Раздел 2									
Тема 2.1	Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением физического развития, кожи и подкожно-жировой клетчатки,			1				Реферат	ПК-1.1,2

	костно-суставной системы								
Тема 2.2	Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением сердечно-сосудистой и пищеварительной системы			1				Реферат	ПК-1.1,2
Тема 2.3	Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением эндокринной, мочеполовой, нервной-мышечной систем.			1				Реферат	ПК-1.1,2
Раздел 3									
Тема 3.1	Классификация мутаций (по уровню изменения наследственного материала).				1			Тестирование	ПК-1.1,2
Тема 3.2	Генетические факторы этиологии и патогенеза наследственных болезней.				1			Тестирование	ПК-1.1,2
Тема 3.3	Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней				1			Тестирование	ПК-1.1,2
Тема 3.4	ДНК-диагностика наследственных болезней.				1			Тестирование	ПК-1.1,2
Тема 3.5	Методы детекции точечных мутаций				1		1	Тестирование	ПК-1.1,2
Тема 3.6	Пренатальная диагностика. Общая характеристика, показания				1		1	Тестирование	ПК-1.1,2
Тема 3.7	Общие показания к пренатальной диагностике. Неинвазивные и инвазивные методы.				1		1	Тестирование	ПК-1.1,2
Тема 3.8	Медико-генетическое консультирование				1		1	Тестирование	ПК-1.1,2

Тема 3.9	Неонатальный скрининг				1		1	Тестирование	ПК-1.1,2
Тема 3.10	Лабораторные методы диагностики наследственных болезней				1		1	Тестирование	ПК-1.1,2
Тема 3.11	Профилактика наследственных болезней				1		2	Тестирование	ПК-1.1,2
Тема 3.12	Клинико-цитогенетическая характеристика наиболее распространенных синдромов				1		2	Тестирование	ПК-1.1,2
Общий объём		36	18	6	12		18		

7. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся

Цель самостоятельной работы обучающихся заключается в глубоком, полном усвоении учебного материала и в развитии навыков самообразования. Самостоятельная работа включает: работу с текстами, основной и дополнительной литературой, учебно-методическими пособиями, нормативными материалами, в том числе материалами Интернета, а также проработка конспектов лекций, написание докладов, рефератов, участие в работе семинаров, научных конференциях.

Обучающиеся, в течение всего периода обучения, обеспечиваются доступом к автоматизированной системе «Ординатура и Магистратура (дистанционное обучение) Ростовского государственного медицинского университета» (АС ОМДО РостГМУ) <https://omdo.rostgmu.ru/> и к электронной информационно-образовательной среде.

Самостоятельная работа в АС ОМДО РостГМУ представляет собой доступ к электронным образовательным ресурсам в соответствии с формой обучения (лекции, методические рекомендации, тестовые задания, задачи, вопросы для самостоятельного контроля и изучения, интернет-ссылки, нормативные документы и т.д.) по соответствующей дисциплине. Обучающиеся могут выполнить контроль знаний с помощью решения тестов и ситуационных задач, с последующей проверкой преподавателем, или выполнить контроль самостоятельно.

Задания для самостоятельной работы

Таблица 5

№	Наименование раздела	Вопросы для самостоятельной работы
1	Генетика человека	<ol style="list-style-type: none"> 1. Роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации генетической информации. ДНК 2. Структура гена 3. Транскрипция 4. Сплайсинг 5. трансляция 6. Митохондриальный геном 7. Генетические рекомбинации 8. РНК 9. Роль ядра и цитоплазмы в наследственности 10. Особенности гаметогенеза у мужчин и женщин 11. Современные представления о нормальном кариотипе человека 12. Основные патогенетические механизмы возникновения хромосомной патологии 13. Тератогенез (механизмы, факторы. Клинические проявления) 14. Классификация врожденных аномалий 15. Классификация мутаций <p>Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяции</p>
2	Клиника, диагностика, профилактика наследственных синдромов	<ol style="list-style-type: none"> 16. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями в системе половых хромосом 17. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями аутосом 18. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных со структурными перестройками хромосом 19. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с микроструктурными перестройками кариотипа 20. Представления о возможных связях патогенеза отдельных заболеваний с родительским типом наследования хромосомных перестроек. Понятие о геномном импринтинге 21. Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением мочеполовой системы 22. Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением органа слуха 23. Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением органа зрения 24. Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением кожи, волос, подкожной клетчатки, ногтей.

		<p>26. Клиника. Диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением костно-суставной системы</p> <p>27. Наследственные болезни обмена. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики</p> <p>28. Нарушение обмена соединительной ткани. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Лечение.</p> <p>29. Лизосомные болезни. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Лечение.</p> <p>30. Пероксисомные болезни. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики. Лечение.</p> <p>31. НБО аминокислот. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики.</p> <p>32. НБО органических кислот. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики</p> <p>33. Нарушение энергетического обмена в митохондриях. Общая клиническая характеристика. Принципы диагностики</p> <p>34. Прогрессирующие мышечные дистрофии. Общая характеристика.</p> <p>35. Факоматозы. Общая характеристика. Диагностика. Лечение</p>
3	Основы лабораторной генетики	<p>36. Показания к проведению хромосомного анализа</p> <p>37. Методы окрашивания хромосомных препаратов</p> <p>38. Принципы идентификации метафазных хромосом человека</p> <p>39. Правила сбора и хранения биологического материала</p> <p>40. Общая характеристика физико-химических методов</p> <p>41. Теоретические основы биохимических методов диагностики</p> <p>42. Энзимы, употребляемые в молекулярном клонировании и ДНК-диагностике</p> <p>43. Амплификационные методы, применяемые в ДНК-диагностике. ПЦР</p> <p>44. Гибридизационные методы, применяемые в ДНК-диагностике</p> <p>45. Принципы расчета повторного генетического риска при моногенной патологии, хромосомных болезнях</p> <p>46. Требования к программам массового скрининга</p> <p>47. Принципы осуществления программ массового скрининга новорожденных</p> <p>48. Общие показания к пренатальной диагностике</p>

Контроль самостоятельной работы осуществляется на семинарских/практических занятиях.

8. Оценочные материалы для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся

Оценочные материалы, включая оценочные задания для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю) представлены в Приложении Оценочные материалы по дисциплине (модуля).

9. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

Таблица 6

№ п/п	Наименование издания (полное библиографическое описание издания)	Кол-во экземпляров в библиотеке
	6.1. Основная литература:	
1	Кишкун, А.А. Клиническая лабораторная диагностика: учебное пособие / А.А. Кишкун. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015.- 976с. - Доступ из ЭБС «Консультант студента» - Текст: электронный	ЭР
	6.2. Дополнительная литература	
1.	Камышников В. С. Техника лабораторных работ в медицинской практике / В.С. Камышников. - изд. 2-е, перераб. и доп. - Москва: МЕДпресс-информ, 2011. - 336 с.	1 экз.
2.	Кишкун А.А. Руководство по лабораторным методам диагностики / А.А. Кишкун. - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 760 с.	2 экз.
3.	Автоматизированное исследование клеток крови: учебно-методическое пособие для ординаторов и интернов по специальностям: гематология, трансфузиология, лабораторная диагностика/сост.: Ю.В. Шатохин, И.В. Снежко, Г.Ю. Нагорная [и др.] ; Рост. гос. мед. ун-т, каф. гематологии и трансфузиологии ФПК и ППС ; Ростов н/Д: Изд-во РостГМУ, 2010. - 33 с.	1 экз.
4.	Об утверждении инструкций по иммуносерологии: приказ МЗ РФ от 9.01.1998 г. № 2. - Доступ из «Консультант плюс»- Текст: электронный	ЭР
5.	Физиология и патология гемостаза : учебное пособие / под ред. Н.И. Стуклова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2016. – 112 с. - Доступ из ЭБС «Консультант врача»- Текст: электронный	ЭР
6.	Свертывающая и противосвертывающая системы крови: методы диагностики / сост.: Ю.В. Шатохин [и др.]; РГМУ, Каф-ра гематологии и трансфузиологии с курсом клинич. лабораторной диагностики.– Ростов-на-Дону: Изд-во РостГМУ, 2004. - 36с.	2 экз.
7.	Клинико-диагностическое значение исследования мочевой кислоты в общеклинической практике: учебно-методическое пособие / сост.: Ю.В. Шатохин [и др.]; Рост. гос. мед. ун-т, каф. гематологии и трансфузиологии с курсами клин. лаборат. диагностики, генетики и лабораторной генетики ФПК и ППС, каф. внутр. болезней №2.– Ростов-на-Дону: Изд-во РостГМУ, 2013. - 68 с. - Доступ из ЭБ РостГМУ	2, ЭК

8.	Лабораторная диагностика в интенсивной терапии: учебно-методическое пособие / А.А. Бычков, В.М. Женило, К.И. Полянин [и др.]; Рост.гос. мед. ун-т. –Ростов-на-Дону: Изд-воРостГМУ, 2010. - 53с.	бэкз.
9.	Медведев, В. В. Клиническая лабораторная диагностика: Толкование результатов исследований: справочник для врачей / В.В. Медведев, Ю.З. Волчек; под ред. В.А. Яковлева. - изд. 3-е, доп. – Санкт-Петербург: Гиппократ, 2006. – 360с.	2 экз.
10.	Макаренко Ю. М. Лабораторная диагностика. Биохимические исследования / Ю.М. Макаренко, Н.С. Сидоренко; ЗАО "Консультационно-Диагностический Центр "НАУКА". - Ростов-на-Дону,2013. - 48 с.	2 экз.

Перечень ресурсов сети «Интернет»

Таблица 7

ЭЛЕКТРОННЫЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ РЕСУРСЫ		Доступ к ресурсу
Электронная библиотека РостГМУ. – URL: http://109.195.230.156:9080/opacg/		Доступ неограничен
Консультант студента [Комплекты: «Медицина. Здравоохранение. ВО»; «Медицина. Здравоохранение. СПО»; «Психологические науки»]: Электронная библиотечная система. – Москва :ООО «Политехресурс». - URL: https://www.studentlibrary.ru + возможности для инклюзивного образования		Доступ неограничен
Консультант врача. Электронная медицинская библиотека: Электронная библиотечная система. – Москва : ООО «Высшая школа организации и управления здравоохранением. Комплексный медицинский консалтинг». - URL: http://www.rosmedlib.ru + возможности для инклюзивного образования		Доступ неограничен
Научная электронная библиотека eLIBRARY. - URL: http://elibrary.ru		Открытый доступ
Национальная электронная библиотека. - URL: http://нэб.рф/		Доступ с компьютеров библиотеки
БД издательства SpringerNature. - URL: https://link.springer.com/ по IP-адресам РостГМУ и удалённо после регистрации, удалённо через КИАС РФФИ https://kias.rfbr.ru/reg/index.php (Нацпроект)		Доступ неограничен
WileyOnlineLibrary / JohnWiley&Sons. - URL: http://onlinelibrary.wiley.com по IP-адресам РостГМУ и удалённо после регистрации (Нацпроект)		Доступ ограничен
Wiley.Полнотекстовая коллекция электронных журналов MedicalSciencesJournalBackfile :архив. – URL : https://onlinelibrary.wiley.com/ по IP-адресам РостГМУи удалённо после регистрации (Нацпроект)		Бессрочная подписка
SagePublication :[полнотекстоваяколлекцияэлектронныхкнигеBookCollections]. – URL: https://sk.sagepub.com/books/discipline по IP-адресам РостГМУ(Нацпроект)		Бессрочная подписка
OvidTechnologies: [Полнотекстовая архивная коллекция журналов LippincottWilliamsandWilkinsArchiveJournals]. – URL: https://ovidsp.ovid.com/autologin.cgi по IP-адресам РостГМУ (Нацпроект)		Бессрочная подписка

	Questel база данных OrbitPremiumedition: база данных патентного поиска http://www.orbit.com/ по IP-адресам РостГМУ (<i>Нацпроект</i>)	Доступ ограничен
	Wiley :официальный сайт; раздел «Open Access» / John Wiley & Sons. – URL: https://authorservices.wiley.com/open-research/open-access/browse-journals.html	Контент открытого доступа
	Российское образование. Единое окно доступа :федеральный портал. - URL: http://www.edu.ru/ . – Новая образовательная среда.	Открытый доступ
	Федеральный центр электронных образовательных ресурсов. - URL: http://srtv.fcior.edu.ru/	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: https://femb.ru/femb/	Открытый доступ
	CochraneLibrary: официальный сайт ;раздел «OpenAccess». - URL: https://cochranelibrary.com/about/open-access	Контент открытого доступа
	КокрейнРоссия :российское отделение Кокрановского сотрудничества / РМАНПО. – URL: https://russia.cochrane.org/	Контент открытого доступа
	Вебмединфо.ру :сайт [открытый информационно-образовательный медицинский ресурс]. – Москва. - URL: https://webmedinfo.ru/	Открытый доступ
	UnivadisfromMedscape: международный медицинский портал. - URL: https://www.univadis.com/ [Регулярно обновляемая база уникальных информационных и образовательных медицинских ресурсов].	Бесплатная регистрация
	Med-Edu.ru :медицинский образовательный видеопортал. - URL: http://www.med-edu.ru/ . Бесплатная регистрация.	Открытый доступ
	Мир врача :профессиональный портал [информационный ресурс для врачей и студентов].- URL: https://mirvracha.ru .	Бесплатная регистрация
	DoctorSPB.ru :информ.-справ. портал о медицине [для студентов и врачей]. - URL: http://doctorspb.ru/	Открытый доступ
	МЕДВЕСТИК :портал российского врача [библиотека, база знаний]. - URL: https://medvestnik.ru	Открытый доступ
	PubMed: электронная поисковая система[по биомедицинским исследованиям Национального центра биотехнологической информации (NCBI, США)]. - URL: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/	Открытый доступ
	<i>Cyberleninka Open Science Hub:открытая научная электронная библиотека публикаций на иностранных языках.</i> - URL: https://cyberleninka.org/	Контент открытого доступа
	Научное наследие России : электронная библиотека / МСЦ РАН.- URL: http://www.e-heritage.ru/	Открытый доступ
	КООБ.ru :электронная библиотека книг по медицинской психологии. - URL: http://www.koob.ru/medical_psychology/	Открытый доступ
	Президентская библиотека: сайт. - URL: https://www.prlib.ru/collections	Открытый доступ
	SAGE Openaccess :ресурсы открытого доступа / Sage Publications. – URL: https://uk.sagepub.com/en-gb/eur/open-access-at-sage	Контент открытого доступа
	EBSCO&OpenAccess: ресурсы открытого доступа. – URL: https://www.ebsco.com/open-access	Контент открытого доступа

	Lvrach.ru : мед. науч.-практич. портал [крупнейший проф. ресурс для врачей и мед. сообщества, созданный на базе науч.-практич. журнала «Лечащий врач»]. - URL: https://www.lvrach.ru/	Открытый доступ
	ScienceDirect :офиц. сайт; раздел «Open Access» / Elsevier. - URL: https://www.elsevier.com/open-access/open-access-journals	Контент открытого доступа
	Taylor & Francis. Dove Medical Press. Openaccessjournals :журналы открытого доступа. –URL: https://www.tandfonline.com/openaccess/dove	Контент открытого доступа
	Taylor & Francis. Open access books :книгиоткрытогодоступа. – URL: https://www.routledge.com/our-products/open-access-books/taylor-francis-oa-books	Контент открытого доступа
	Thieme. Open access journals :журналыоткрытогодоступа / Thieme Medical Publishing Group . –URL: https://open.thieme.com/home	Контент открытого доступа
	KargerOpenAccess :журналы открытого доступа / S. Karger AG. – URL: https://www.karger.com/OpenAccess/AllJournals/Index	Контент открытого доступа
	Архив научных журналов /ИП НЭИКОИ. - URL: https://arch.neicon.ru/xmlui/	Открытый доступ
	Русский врач : сайт[новости для врачей и архив мед. журналов] / ИД «Русский врач». - URL: https://rusvrach.ru/	Открытый доступ
	Directory of Open Access Journals :[полнотекстовые журналы 121 стран мира, в т.ч. по медицине, биологии, химии]. - URL: http://www.doaj.org/	Открытый доступ
	Free Medical Journals . - URL: http://freemedicaljournals.com	Открытый доступ
	FreeMedical Books . - URL: http://www.freebooks4doctors.com	Открытый доступ
	International Scientific Publications . – URL: http://www.scientific-publications.net/ru/	Открытый доступ
	Эко-Вектор : портал научных журналов / ИТ-платформа российской ГК«ЭКО-Вектор». - URL: http://journals.eco-vector.com/	Открытый доступ
	Медлайн.Ру : научныйбиомедицинскийжурнал : сетевое электронное издание. - URL: http://www.medline.ru	Открытый доступ
	Медицинский Вестник Юга России : электрон. журнал/ РостГМУ. - URL: http://www.medicalherald.ru/jour	Открытый доступ
	Вестник урологии («Urology Herald»): электрон. журнал / РостГМУ. – URL: https://www.urovest.ru/jour	Открытый доступ
	Южно-Российский журнал терапевтической практики / РостГМУ. – URL: http://www.therapeutic-j.ru/jour/index	Открытый доступ
	Рубрикатор клинических рекомендаций Минздрава России. - URL: https://cr.minzdrav.gov.ru/	Открытый доступ
	ФБУЗ «Информационно-методический центр» Роспотребнадзора : офиц. сайт. –URL: https://www.crc.ru	Открытый доступ
	Министерство здравоохранения Российской Федерации : офиц. сайт. - URL: https://minzdrav.gov.ru	Открытый доступ
	Федеральная служба по надзору в сфере здравоохранения : офиц. сайт. - URL: https://roszdravnadzor.gov.ru/	Открытый доступ
	Всемирная организация здравоохранения : офиц. сайт.-URL: http://who.int/ru/	Открытый доступ

	Министерство науки и высшего образования Российской Федерации: офиц. сайт. - URL: http://minobrnauki.gov.ru/(поисковая система Яндекс)	Открытый доступ
	Современные проблемы науки и образования : электрон. журнал. Сетевое издание. - URL: http://www.science-education.ru/ru/issue/index	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
	Другие открытые ресурсы вы можете найти по адресу: http://rostgmu.ru →Библиотека→Электронный каталог→Открытые ресурсы интернет→далее по ключевому слову...	

10. Кадровое обеспечение реализации дисциплины (модуля)

Реализация программы дисциплины (модуля) обеспечивается профессорско-преподавательским составом кафедры ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России.

11. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)

Образовательный процесс по дисциплине осуществляется в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования.

Основными формами получения и закрепления знаний по данной дисциплине являются занятия лекционного типа, практического занятия, самостоятельная работа обучающегося и прохождение контроля под руководством преподавателя.

Учебный материал по дисциплине (модулю) разделен на 11 разделов:

Раздел 1. Генетика человека

Раздел 2. Клиника, диагностика, профилактика наследственных синдромов

Раздел 3. Основы лабораторной генетики

Изучение дисциплины (модуля) согласно учебному плану подразумевает самостоятельную работу обучающихся. Самостоятельная работа включает в себя изучение учебной, учебно-методической и основной и дополнительной литературой, её конспектирование, подготовку к семинарам (практическим занятиям), текущему контролю успеваемости и промежуточной аттестации (зачету).

Текущий контроль успеваемости по дисциплине (модулю) и промежуточная аттестация обучающихся осуществляются в соответствии с Положением университета по устанавливающей форме проведения промежуточной аттестации, ее периодичности и системы оценок.

Наличие в Университете электронной информационно-образовательной среды, а также электронных образовательных ресурсов позволяет изучать дисциплину (модуль) инвалидам и лицам с ограниченными возможностями

здоровья. Особенности изучения дисциплины (модуля) инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья определены в Положении об обучении инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья.

12. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)

Помещения для реализации программы дисциплины (модуля) представляют собой учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, а также помещения для самостоятельной работы и помещения для хранения и профилактического обслуживания учебного оборудования. Помещения укомплектованы специализированной мебелью и техническими средствами обучения, служащими для представления учебной информации большой аудитории.

Для проведения занятий лекционного типа предлагаются наборы демонстрационного оборудования и учебно-наглядных пособий, обеспечивающие тематические иллюстрации, соответствующей рабочей программы дисциплины (модуля).

Минимально необходимый для реализации программы дисциплины (модуля) перечень материально-технического обеспечения включает в себя специально оборудованные помещения для проведения учебных занятий, в том числе аудитории, оборудованные мультимедийными и иными средствами, позволяющими обучающимся осваивать знания, предусмотренные профессиональной деятельностью, в т.ч. индивидуально.

Помещения для самостоятельной работы обучающихся оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду РостГМУ.

В случае применения электронного обучения, дистанционных образовательных технологий допускается замена специально оборудованных помещений их виртуальными аналогами, позволяющими обучающимся осваивать умения и навыки, предусмотренные профессиональной деятельностью.

Кафедра обеспечена необходимым комплектом лицензионного программного обеспечения (состав определяется в рабочих программах дисциплин (модулей) и подлежит ежегодному обновлению).

Лицензионное программное обеспечение:

1. OfficeStandard, 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. OfficeStandard, 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№ 273-А/2023от25.07.2023).
9. Предоставление услуг связи (интернета): «Эр-Телеком Холдинг» - договор РГМУ262961 от 06.03.2024; «МТС» - договор РГМУ26493 от 11.03.2024.
10. Система унифицированных коммуникаций CommuniGate Pro, лицензия: Dyn-Cluster, 2 Frontends , Dyn-Cluster, 2 backends , CGatePro Unified 3000 users , Kaspersky AntiSpam 3050-users , Contact Center Agent for All , CGPro Contact Center 5 domains . (Договор № 400-А/2022 от 09.09.2022)
11. Система управления базами данных PostgresPro AC, лицензия:87A853629ECCED6 7BA00 70CDD 282FB 4E8E5 23717(Договор № 400-А/2022 от 09.09.2022)
12. Защищенный программный комплекс 1С:Предприятие 8.3z (x86-64) 1шт. (договор №РГМУ14929от 18.05.2020г.)
13. Экосистема сервисов для бизнес - коммуникаций и совместной работы:
 - «МТС Линк» (Платформа). Дополнительный модуль «Вовлечение и разделение на группы»;
 - «МТС Линк» (Платформа). Конфигурация «Enterprise-150» (договор РГМУ26466 от 05.04.2024г.)
14. Справочная Правовая Система КонсультантПлюс (договор № 24-А/2024 от 11.03.2024г.)
15. Система защиты приложений от несанкционированного доступа PositiveTechnologiesApplicationFirewall (Договор №520-А/2023 от 21.11.2023 г.)
16. Система мониторинга событий информационной безопасности Positive Technologies MaxPatrol Security Information and Event Management (Договор №520-А/2023 от 21.11.2023 г.)