

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Мухарьямова Лайсан Музиповна
Должность: и.о.первого проректора
Дата подписания: 28.04.2026 14:02:26
Уникальный программный ключ:
b57b96507511d4669a7e8b1e807a3d3e7412a55d

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Казанский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации



«УТВЕРЖДАЮ»
И.о. первого проректора
Л.М. Мухарьямова
Л.М. Мухарьямова 2025 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

Дисциплина: **Лабораторная генетика**

Код и наименование специальности: 31.08.06 – Лабораторная генетика

Квалификация: врач-лабораторный генетик

Уровень образования: подготовка кадров высшей квалификации по программам ординатуры

Форма обучения: очная

Кафедра: биохимии и клинической лабораторной диагностики

Курс: 1, 2

Семестр: 1, 2, 3, 4

Лекции: 66 ч.

Практические занятия: 564 ч.

Самостоятельная работа: 234 ч.

Экзамен: 1-4 семестр, 144 ч.

Всего: 1008 ч., зачетных единиц трудоемкости (ЗЕТ) - 28

Казань, 2025 г.

Рабочая программа по дисциплине «Лабораторная генетика» составлена с учётом требований Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 31.08.06 – лабораторная генетика (уровень подготовки кадров высшей квалификации), утверждённым приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 25 августа 2014 г. № 1050.

Разработчик программы:

Егорова Эмилия Сергеевна, м.н.с. Центральной научно-исследовательской лаборатории

Рабочая программа рассмотрена и одобрена на заседании кафедры биохимии и клинической лабораторной диагностики «16» сентября 2025 года, протокол № 9/2.5

Заведующий кафедрой биохимии и клинической лабораторной диагностики,
профессор, д.м.н.  Мустафин И.Г.

I. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения программы ординатуры

Цель:

Формирование у обучающихся понятия о теоретических основах и практических аспектах медицинской генетики, современных методах диагностики наследственных заболеваний, а также профессиональных компетенциях, необходимых для самостоятельной работы врача-лабораторного генетика в различных сферах медицинской помощи.

Задачи:

1. Формирование фундаментальных знаний в области медицинской генетики, включая этиологию, патогенез, клинические проявления и принципы диагностики наследственных заболеваний для развития профессиональных компетенций врача-лабораторного генетика в области профилактической, диагностической и организационно-управленческой деятельности.
2. Формирование у врача-лабораторного генетика профессиональных компетенций, необходимых для самостоятельного проведения лабораторно-генетического обследования.
3. Формирование умений интерпретировать результаты генетических исследований для диагностики, дифференциальной диагностики, прогноза заболеваний и выбора тактики лечения.
4. Освоение методов профилактики наследственных заболеваний, включая медико-генетическое консультирование и пренатальную диагностику.
5. Развитие клинического мышления и навыков самостоятельной диагностики наследственных болезней на основе лабораторных данных.

Обучающийся должен освоить следующие компетенции, в том числе:
универсальные компетенции:

– **УК-1** (готовностью к абстрактному мышлению, анализу, синтезу)

В результате освоения УК-1 обучающийся должен:

Знать: сущность методов системного анализа и системного синтеза; понятие «абстракция», ее типы и значение.

Уметь: выделять и систематизировать существенные свойства и связи предметов, отделять их от частных, не существенных; анализировать учебные и профессиональные тексты; анализировать и систематизировать любую поступающую информацию; выявлять основные закономерности изучаемых объектов, прогнозировать новые неизвестные закономерности.

Владеть: навыками сбора, обработки информации по учебным и профессиональным проблемам; навыками выбора методов и средств решения учебных и профессиональных задач.

профессиональные компетенции:

– **ПК–1** (готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания)

В результате освоения ПК–1 обучающийся должен:

Знать: принципы профилактики наследственных болезней.

Уметь: сформулировать рекомендации по первичной и вторичной профилактике больных с наследственной патологией.

Владеть: составлением программы профилактики генетически детерминированной патологии.

– **ПК–2** (готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными)

В результате освоения ПК–2 обучающийся должен:

Знать: скрининговые программы по выявлению наследственной и врождённой патологии;

Уметь: интерпретировать результаты скрининга.

Владеть: маршрутизацией пациента с предполагаемой наследственной и врождённой патологией.

– **ПК–5** (готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем)

В результате освоения ПК–5 обучающийся должен:

Знать:

- современную классификацию и дифференциальную диагностику основных наследственных заболеваний;

- генетические факторы этиологии и патогенеза наследственных болезней;

- показания для проведения цитогенетического обследования;

- показания для проведения специального биохимического обследования.;

Уметь:

- сформулировать предварительный диагноз хромосомной патологии и некоторых наиболее распространенных моногенно наследующихся синдромов и заболеваний;

- определить необходимость дополнительного обследования, включая молекулярно-генетические методы исследования;

- проводить кодировку заболевания в соответствии с МКБ.

Владеть:

- методикой цитогенетического анализа;

- алгоритмами молекулярно-генетической диагностики наследственных заболеваний;

- методикой анализа результатов молекулярно-генетических тестов;

- методами биохимической диагностики наследственных болезней.

– **ПК–6** (готовность к применению диагностических лабораторных генетических методов исследований и интерпретации их результатов)

В результате освоения ПК–6 обучающийся должен:

Знать: методы молекулярной диагностики.

Уметь: адекватно подбирать методы анализа и интерпретировать результаты в соответствии с конкретной клинико-диагностической задачей.

Владеть: навыком формулировки экспертного заключения по результатам молекулярно-диагностических тестов.

– **ПК–7** (готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих)

В результате освоения ПК–7 обучающийся должен:

Знать: принципы формирования у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих.

Уметь: формировать у населения пациентов и членов их семей мотивацию, направленную на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих.

Владеть: принципами формирования у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих.

– **ПК–8** (готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях)

В результате освоения ПК–8 обучающийся должен:

Знать:

- нормативные документы, регулирующие работу медико-генетической службы;
- правила внутреннего трудового распорядка;
- правила по охране труда и пожарной безопасности;
- санитарные правила и нормы функционирования учреждения здравоохранения;
- правила эксплуатации оргтехники и медицинского оборудования своего рабочего места;
- основы трудового законодательства;
- организацию контроля качества лабораторных исследований;
- порядок и основные требования к его проведению.

Уметь: анализировать эффективность работы медико-генетической консультации, кабинета медико-генетического консультирования.

Владеть: навыком оформления типовой учетно-отчетной медицинской документации в медицинских организациях.

II. Место дисциплины в структуре программы ординатуры

Дисциплина «Лабораторная генетика» относится к дисциплинам базовой части.

Для изучения дисциплины необходимы знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами: генетика, биологическая химия, гистология, эмбриология и цитология; патологическая анатомия, патологическая физиология.

III. Объем дисциплины в зачетных единицах с указанием количества академических

часов, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий) и на самостоятельную работу обучающихся

Общая трудоемкость (объем) дисциплины составляет 28 зачетных единиц, 1008 академических часов.

Объем учебной работы и виды учебной работы (в академических часах)

Всего	Контактная работа		Самостоятельная работа
	Лекции	Практические занятия (семинарские занятия)	
1008	66	564	234

IV. Содержание дисциплины, структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов учебных занятий

4.1. Разделы дисциплины и трудоемкость по видам учебных занятий (в академических часах)

№ Раз дел а	Разделы/темы дисциплины	Общая трудоемко сть (часах)	Виды учебных занятий, включая самостоятельную работу обучающихся и трудоемкость (в часах)		Формы контроля успеваемости	
			Аудиторные учебные занятия			Самостоятель ная работа обучающихся
			Лекции и	Практическ ие занятия		
Семестр 1						
Модуль 1. «Основы клинической лабораторной диагностики»						
	Раздел 1 «Основы клинической лабораторной диагностики»	80	4	54	22	
1	Тема 1.1 История и современное состояние медицинской генетики	17	1	12	4	Тестовый контроль, собеседование
1	Тема 1.2 Организация генетической лаборатории. Нормативно-правовое обеспечение.	21	1	14	6	Тестовый контроль, собеседование
1	Тема 1.3 Этико-правовые основы деятельности врача-лабораторного генетика.	21	1	14	6	Тестовый контроль, собеседование
1	Тема 1.4 Этапы	21	1	14	6	Тестовый

	лабораторного анализа и обеспечение качества.					контроль, собеседование
Модуль 2. «Молекулярные основы наследственности»						
	Раздел 2 «Молекулярные основы наследственности»	82	6	54	22	
2	Тема 2.1 Геном человека и теория гена.	26	2	18	6	Тестовый контроль, собеседование
2	Тема 2.2 Механизмы хранения и реализации генетической информации.	28	2	18	8	Тестовый контроль, собеседование
2	Тема 2.3 Структурно-функциональная организация генов и регуляция экспрессии.	28	2	18	8	Тестовый контроль, собеседование
Модуль 3. «Цитологические основы наследственности»						
	Раздел 3 «Цитологические основы наследственности»	80	6	54	20	
3	Тема 3.1 Структурно-функциональная организация хромосом. Номенклатура хромосом.	26	2	18	6	Тестовый контроль, собеседование
3	Тема 3.2 Роль ядра и цитоплазмы в наследственности. Клеточный цикл. Митоз.	28	2	18	8	Тестовый контроль, собеседование
3	Тема 3.3 Мейоз. Гаметогенез.	26	2	18	6	Тестовый контроль, собеседование
Модуль 4. «Изменчивость наследственных признаков как основа патологии»						
	Раздел 4 «Изменчивость наследственных признаков как основа патологии»	82	6	54	22	

4	Тема 4.1 Мутационная изменчивость. Типы мутаций.	26	2	18	6	Тестовый контроль, собеседование
4	Тема 4.2 Молекулярные механизмы мутаций и репарации ДНК.	28	2	18	8	Тестовый контроль, собеседование
4	Тема 4.3 Спонтанный и индуцированный мутагенез. Методы оценки мутагенного эффекта.	28	2	18	8	Тестовый контроль, собеседование
Итого за семестр 1		324	22	216	86	
Промежуточная аттестация		36				Экзамен
Семестр 2						
Модуль 5. «Молекулярно-генетические методы исследования»						
	Раздел 5 «Молекулярно-генетические методы исследования»	104	10	62	32	
5	Тема 5.1 Полимеразная цепная реакция. Основные принципы, виды, возможности.	20	2	12	6	Тестовый контроль, собеседование, ситуационные задачи
5	Тема 5.2 Принципы и методы анализа экспрессии генов и уровня метилирования генов	20	2	12	6	Тестовый контроль, собеседование, ситуационные задачи
5	Тема 5.3 Методы определения последовательностей нуклеиновых кислот. Секвенирование.	24	2	14	8	Тестовый контроль, собеседование, ситуационные задачи
5	Тема 5.4 Высокопроизводительные методы: NGS-секвенирование, микрочиповые технологии.	24	2	14	8	Тестовый контроль, собеседование, ситуационные задачи

5	Тема 5.5 Биоинформатическая обработка генетических данных.	16	2	10	4	Тестовый контроль, собеседован ие, ситуационн ые задачи
Модуль 6. «Цитогенетические методы исследования»						
	Раздел 6 «Цитогенетические методы исследования»	76	8	48	20	
6	Тема 6.1 Цитогенетические методы исследования. Кариотипирование.	25	3	16	6	Тестовый контроль, собеседован ие, ситуационн ые задачи
6	Тема 6.2 Молекулярно- цитогенетические методы исследование кариотипа.	27	3	16	8	Тестовый контроль, собеседован ие, ситуационн ые задачи
6	Тема 6.3 Молекулярные методы исследование кариотипа.	24	2	16	6	Тестовый контроль, собеседован ие, ситуационн ые задачи
	Итого за семестр 2	180	18	110	52	
	Промежуточная аттестация	36				Экзамен
	Семестр 3					
Модуль 7. «Биохимические методы исследования»						
	Раздел 7. «Биохимические методы исследования»	48	4	32	12	
7	Тема 7.1 Биохимические методы диагностики наследственных болезней.	24	2	16	6	Тестовый контроль, собеседован ие, ситуационн ые задачи
7	Тема 7.2 Анализ активности	24	2	16	6	Тестовый контроль,

	ферментов.					собеседование, ситуационные задачи
Модуль 8 «Основы медицинской генетики»						
	Раздел 8 «Основы медицинской генетики»	96	10	60	26	
8	Тема 8.1 Общая характеристика наследственных заболеваний.	22	2	14	6	Тестовый контроль, собеседование, ситуационные задачи
8	Тема 8.2 Хромосомные болезни: патогенез, клиника и диагностика	24	2	16	6	Тестовый контроль, собеседование, ситуационные задачи
8	Тема 8.3 Генные болезни: патогенез, клиника и диагностика	27	3	16	8	Тестовый контроль, собеседование, ситуационные задачи
8	Тема 8.4 Наследственная предрасположенность и мультифакторные заболевания.	23	3	14	6	Тестовый контроль, собеседование, ситуационные задачи
	Итого за семестр 3	144	14	92	38	
	Промежуточная аттестация	36				Экзамен
	Семестр 4					
Модуль 9. «Иммуногенетика, HLA-типирование»						
	Раздел 9 «Иммуногенетика, HLA-типирование»	67	3	46	18	
9	Тема 9.1 Генетические основы иммунитета. Антигены и гены	25	3	16	6	Тестовый контроль, собеседование,

	системы HLA.					ситуационные задачи
9	Тема 9.2 Методы определения генов, антигенов и антител системы HLA.	22		16	6	Тестовый контроль, собеседование, ситуационные задачи
9	Тема 9.3 Области применения HLA типирования.	20		14	6	Тестовый контроль, собеседование, ситуационные задачи
Модуль 10. «Фармакогенетика»						
	Раздел 10 «Фармакогенетика»	55	3	36	16	
10	Тема 10.1 Общая характеристика фармакогенетики. Генетические основы биотрансформации ксенобиотиков. Индивидуальное прогнозирование эффективности терапии на основе генотипирования.	29	3	18	8	Тестовый контроль, собеседование, ситуационные задачи
10	Тема 10.2 Индивидуальные различия в ответах на лекарства. Генетические основы назначения антикоагулянтов.	26		18	8	Тестовый контроль, собеседование, ситуационные задачи
Модуль 11. «Профилактика наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование»						
	Раздел 11 «Профилактика наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование»	94	6	64	24	
11	Тема 11.1 Медико-генетическое консультирование.	24	2	16	6	Тестовый контроль, собеседование

11	Тема 11.2 Периконцепционная и пренатальная диагностика.	24	2	16	6	Тестовый контроль, собеседован ие
11	Тема 11.3 Программы массового и селективного скрининга.	22		16	6	Тестовый контроль, собеседован ие
11	Тема 11.4 Лечение: основные принципы и подходы. Генотерапия. Клеточная терапия. Лечение наследственных болезней обмена.	24	2	16	6	Тестовый контроль, собеседован ие
	Итого за семестр 4	216	12	146	58	
	Промежуточная аттестация	36				Экзамен
	Итого	1008	66	564	234	

4.2. Содержание дисциплины, структурированное по темам (разделам)

№ п/п	Наименование раздела (или темы) дисциплины	Содержание раздела (темы)	Код компетенций
	Модуль 1		
	Раздел 1. «Основы клинической лабораторной диагностики»		
	Тема 1.1.		УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-8
	Содержание лекционного курса		
1.1.1.	История и современное состояние медицинской генетики	Предмет генетики. Истоки развития генетики как науки. История развития медицинской генетики в России. Задачи медицинской генетики. Направление исследований в современной генетике человека.	
	Содержание темы практического занятия		

1.1.2.	История и современное состояние медицинской генетики	Обзор современного состояния и перспектив лабораторной генетики. Роль лабораторной генетики в персонализированной и прогностической медицине.	
	Тема 1.2.		УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-8
	Содержание лекционного курса		
1.2.1.	Организация генетической лаборатории. Нормативно-правовое обеспечение.	Основные законодательные, нормативные, методические и другие документы, регламентирующие деятельность клинических лабораторий. Организация генетической лаборатории. Лабораторная информационная система.	
	Содержание темы практического занятия		
1.2.2.	Организация генетической лаборатории. Нормативно-правовое обеспечение.	Структура и функции современной генетической лаборатории. Правила проведения лабораторных исследований.	
	Тема 1.3.		УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК8
	Содержание лекционного курса		
1.3.1.	Этико-правовые основы деятельности врача-лабораторного генетика.	Международные и национальные этические принципы генетических исследований.	
	Содержание темы практического занятия		
1.3.2.	Этико-правовые основы деятельности врача-лабораторного генетика.	Права пациента и конфиденциальность генетической информации. Особенности этики в пренатальной, онкогенетической и предиктивной диагностике.	
	Тема 1.4.		УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК8
	Содержание лекционного курса		
1.4.1.	Этапы лабораторного анализа и обеспечение	Основные этапы лабораторного анализа. Планирование и	

	качества.	обеспечение качества клинических лабораторных исследований. Обеспечение качества на лабораторных этапах. Постаналитический этап.	
Содержание темы практического занятия			
	Этапы лабораторного анализа и обеспечение качества.	Основные этапы лабораторного анализа. Внутрилабораторный контроль качества лабораторных исследований. Внешняя оценка качества лабораторных исследований	
Модуль 2			
Раздел 2. «Молекулярные основы наследственности»			
Тема 2.1.			УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7
Содержание лекционного курса			
2.1.1.	Геном человека и теория гена.	Организация генома: функциональные элементы, регуляторные участки, повторяющиеся последовательности, псевдогены. Ген как единица наследственности.	
Содержание темы практического занятия			
2.1.2.	Геном человека и теория гена.	Доказательства генетической роли нуклеиновой кислоты. Структурная организация нуклеиновых кислот и белков. Генетический код, его свойства. Организация гена. Принципы номенклатуры генных мутаций. База данных структур белков.	
Тема 2.2.			УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7
Содержание лекционного курса			
2.2.1.	Механизмы хранения и реализации генетической информации.	Механизмы сохранения генетической информации: репликация и репарация ДНК. Транскрипция, трансляция. Центральная догма молекулярной биологии.	
Содержание темы практического занятия			

	Механизмы хранения и реализации генетической информации.	Регуляция транскрипции. Сплайсинг. Нормальный и альтернативный сплайсинг. Трансляция. Регуляция трансляции. Факторы трансляции. Посттрансляционная модификация.	
Тема 2.3.			
Содержание лекционного курса			
2.3.1.	Структурно-функциональная организация генов и регуляция экспрессии.	Уровни регуляция экспрессии генов. Хроматин: модификация гистонов, ремоделирование хроматина, геномный импринтинг. Типы регуляторных белков. РНК-интерференция. Механизмы РНК-зависимого сайленсинга. Варианты гистонов и эпигенетика. Метилирование ДНК. Эпигенетика и болезни человека.	УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7
Содержание темы практического занятия			
2.3.2.	Структурно-функциональная организация генов и регуляция экспрессии.	Методы анализа эпигенетических изменений. Метилирование ДНК. Определение метилирования ДНК при различных заболеваниях.	
Модуль 3			
Раздел 3. «Цитологические основы наследственности»			
Тема 3.1.			УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7
Содержание лекционного курса			
3.1.1.	Структурно-функциональная организация хромосом. Номенклатура хромосом.	Исторические аспекты развития цитогенетики. Понятие о кариотипе. Морфология и полиморфизм хромосом. Номенклатура хромосом.	
Содержание темы практического занятия			
3.1.2.	Структурно-функциональная организация хромосом. Номенклатура хромосом.	Хроматин: белки хроматина, уровни организации хроматина, эухроматин и гетерохроматин. Номенклатура хромосом. Кариотип. Идиограмма.	
3.1.3.	Структурно-функциональная	Морфология хромосом. Функциональная организация	

	организация хромосом. Номенклатура хромосом.	хромосом. Методы визуализации хромосом. Определение длины теломерных участков.	
Тема 3.2.			УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7
Содержание лекционного курса			
3.2.1.	Роль ядра и цитоплазмы в наследственности. Клеточный цикл. Митоз.	Роль ядра и цитоплазмы в наследственности. Внехромосомное цитоплазматическое наследование. Клеточный цикл. Регуляция клеточного цикла. Митоз.	
Содержание темы практического занятия			
3.2.2.	Роль ядра и цитоплазмы в наследственности. Клеточный цикл. Митоз.	Цитоплазматическое наследование: Диагностика митохондриальных болезней. Проточная цитометрия: анализ фаз клеточного цикла	
Тема 3.3.			УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7
Содержание лекционного курса			
3.3.1.	Мейоз. Гаметогенез.	Мейоз: редукционное деление. Кроссинговер. Рекомбинация. Гаметогенез.	
Содержание темы практического занятия			
3.3.2.	Мейоз. Гаметогенез.	Хромосомная теория наследственности. Сцепление и кроссинговер. Интерференция. Хромосомы и группы сцепления. Картирование хромосом.	
Модуль 4			
Раздел 4. «Изменчивость наследственных признаков как основа патологии»			
Тема 4.1.			УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7
Содержание лекционного курса			
4.1.1.	Мутационная изменчивость. Типы мутаций.	Мутационная изменчивость. Классификация мутаций. Геномные, хромосомные и генные мутации. Механизмы	

		возникновения геномных и хромосомных мутаций. Функциональные эффекты мутаций на белок.	
Содержание темы практического занятия			
4.1.2.	Мутационная изменчивость. Типы мутаций.	Номенклатура и запись различных типов мутаций. Базы данных (ClinVar, OMIM) для интерпретации мутаций. Предсказание эффекта мутаций.	
Тема 4.2.			УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7
Содержание лекционного курса			
4.2.1.	Молекулярные механизмы мутаций и репарации ДНК.	Молекулярные механизмы изменчивости-мутации, рекомбинации. Кроссинговер. Репарация ДНК. Репаративные системы.	
Содержание темы практического занятия			
4.2.2.	Молекулярные механизмы мутаций и репарации ДНК.	Основные методы идентификация мутаций. Дефекты системы репарации и болезни связанные с ними.	
Тема 4.3			УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7
Содержание лекционного курса			
4.3.1.	Спонтанный и индуцированный мутагенез. Методы оценки мутагенного эффекта.	Мутагенез: спонтанный, индуцированный, радиационный, химический. Факторы, приводящие к возникновению спонтанных мутаций у человека. Антимутагены. Проблема генетических последствий действия радиации на человека.	
Содержание темы практического занятия			
4.3.2.	Спонтанный и индуцированный мутагенез. Методы оценки мутагенного эффекта.	Связь между фенотипом и генотипом. Оценка мутагенного эффекта.	
Модуль 5			
Раздел 5. «Молекулярно-генетические методы исследования»			
Тема 5.1.			УК-1, ПК-1,

		ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7
Содержание темы лекционного курса		
5.1.1	Полимеразная цепная реакция. Основные принципы, виды, возможности	Основные принципы ПЦР и ПЦР в режиме реального времени, последовательные этапы, компоненты реакционной смеси, различные модификации ПЦР, способы детекции ПЦР продуктов. Область применения методов.
Содержание темы практического занятия		
5.1.2.	Полимеразная цепная реакция. Основные принципы, виды, возможности	Организация помещений, клинически ориентированных ПЦР-лабораторий. Условия, оснащенность и техника безопасности при проведении молекулярно-генетических исследований. Протоколы исследований с применением ПЦР.
5.1.3.	Полимеразная цепная реакция. Основные принципы, виды, возможности	Виды биоматериала. Принципы и методы выделения ДНК и РНК из различных биоматериалов.
5.1.4.	Полимеразная цепная реакция. Основные принципы, виды, возможности	Постановка ПЦР ПДРФ. Приготовление реакционной смеси. Изучение особенностей амплификаторов. Рестрикционный анализ. Электрофорез нуклеиновых кислот. Детекция результатов при электрофорезе.
5.1.5.	Полимеразная цепная реакция. Основные принципы, виды, возможности	Постановка ПЦР в режиме реального времени. Приготовление реакционной смеси. Изучение особенностей амплификаторов. Интерпретация полученных результатов.
	Тема 5.2.	УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7
Содержание темы лекционного курса		

5.2.1.	Принципы и методы анализа экспрессии генов и уровня метилирования генов.	Принципы и методы анализа экспрессии генов. Клиническое применение метода. Виды и принцип методов оценки метилирования генов. Клиническое применение.	
Содержание темы практического занятия			
5.2.2.	Принципы и методы анализа экспрессии генов и уровня метилирования генов.	Постановка реакции обратной транскрипции (приготовление, получение кДНК). Расчет полученных результатов и анализ экспрессии генов.	
5.2.3.	Принципы и методы анализа экспрессии генов и уровня метилирования генов.	Проведение бисульфитной конверсии ДНК и очистки бисульфитноконвертированной ДНК. Амплификация и подготовка к пиросеквенированию.	
5.2.4.	Принципы и методы анализа экспрессии генов и уровня метилирования генов.	Проведение пиросеквенирования для оценки уровня метилирования ДНК. Анализ полученных результатов.	
Тема 5.3.			УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7
Содержание темы лекционного курса			
5.3.1.	Методы определения последовательностей нуклеиновых кислот. Секвенирование.	История развития метода, основные принципы секвенирования ДНК, секвенирование по Сэнгеру, методы детекции однонуклеотидных полиморфизмов и мутаций. Область применения метода.	
Содержание темы практического занятия			
5.3.2.	Методы определения последовательностей нуклеиновых кислот. Секвенирование.	Секвенирование по Сэнгеру. Анализ полученных результатов. Анализ секвенограмм. Используемые программы для анализа секвенирования.	
Тема 5.4.			УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7

Содержание темы лекционного курса			
5.4.1.	Высокопроизводительные методы: NGS-секвенирование, микрочиповые технологии.	Высокопроизводительное секвенирование: типы, принцип метода, применение. Доступные коммерческие приборы, сравнительный анализ существующих на рынке диагностических платформ. Микрочиповые технологии: типы, принцип, применение.	
Содержание темы практического занятия			
5.4.2.	Высокопроизводительные методы: NGS-секвенирование, микрочиповые технологии.	Анализ данных высокопроизводительного секвенирования. Анализ данных микрочипового исследования.	
Тема 5.5.			УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7
Содержание темы лекционного курса			
5.5.1.	Биоинформатическая обработка генетических данных.	Оценка патогенности выявленных вариантов, структурное моделирование и оценка функциональной значимости мутаций, популяционные частоты минорных аллелей, оценка качества секвенирования и глубины покрытия. Международные базы данных.	
Содержание темы практического занятия			
5.5.2.	Биоинформатическая обработка генетических данных.	Освоение принципов работы с базами данных dbSNP, RefSeq, Ensembl, USCS, Gencode.	
Модуль 7			
Раздел 6 «Цитогенетические методы исследования»			
Тема 6.1.			УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7
Содержание темы лекционного курса			
6.1.1.	Цитогенетические методы исследования. Кариотипирование.	Цитогенетические методы исследования: типы, разрешающая способность, показания, применение в	

		клинической практике.	
Содержание темы практического занятия			
6.1.2.	Цитогенетические методы исследования. Кариотипирование.	Кариотипирование. Принципы записи кариотипа (ISCN). Терминология и символы обозначения аномалий. Принцип проведения.	
6.1.3.	Цитогенетические методы исследования. Кариотипирование.	Дифференциальная окраска хромосом. Методы дифференциального окрашивания хромосом. Протокол кариотипирования.	
Тема 6.2.			УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7
Содержание темы лекционного курса			
6.2.1.	Молекулярно-цитогенетические методы исследование кариотипа.	Флуоресцентная гибридизация in situ (FISH). Принцип метода, история развития метода и его модификации, возможности и ограничения метода. ДНК зонды. Метод сравнительной геномной гибридизации на ДНК микрочипах (array CGH).	
Содержание темы практического занятия			
6.2.2.	Молекулярно-цитогенетические методы исследование кариотипа.	Основные этапы постановки FISH в лаборатории, анализ полученных данных. Область применения FISH в клинической практике.	
Содержание темы практического занятия			
6.2.3.	Молекулярно-цитогенетические методы исследование кариотипа.	Основные этапы постановки сравнительной геномной гибридизации в лаборатории, анализ полученных данных. Область применения в клинической практике.	
Тема 6.3.			УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7
Содержание темы лекционного курса			

6.3.1.	Молекулярные методы исследования кариотипа.	Метод количественной флуоресцентной полимеразной цепной реакции (КФ-ПЦР). Принцип метода, возможности и ограничения, платформы для анализа.	
Содержание темы практического занятия			
6.3.2.	Молекулярные методы исследования кариотипа.	Основные этапы постановки количественной флуоресцентной полимеразной цепной реакции в лаборатории (КФ-ПЦР). Принципы анализа результатов. Область применения КФ-ПЦР в клинической практике.	
Модуль 7			
Раздел 7 «Биохимические методы исследования»			
Тема 7.1.			УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7
Содержание темы лекционного курса			
7.1.1.	Биохимические методы диагностики наследственных болезней.	Контроль качества лабораторных исследований. Методы разделения, идентификации, количественного определения аминокислот, белков, углеводов, липидов и липосодержащих молекул, предшественников и метаболитов стероидных гормонов, витаминов. Фотометрия и фотометрическая аппаратура. Флуориметрия и флуориметрическая аппаратура.	
Содержание темы практического занятия			
7.1.2.	Биохимические методы диагностики наследственных болезней.	Иммуноферментный анализ. Типы хроматографии. Теоретические основы и принципы использования биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена.	
Тема 7.2.			УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7

Содержание темы лекционного курса		
7.2.1.	Анализ активности ферментов.	Анализ активности ферментов при диагностике наследственных заболеваний. Методы анализа активности и свойств ферментов.
Содержание темы практического занятия		
7.2.2.	Анализ активности ферментов.	Этапы постановки метода. Применение биохимических исследований для перинатального скрининга, ранней диагностики, оценки эффективности терапии и мониторинга состояния пациента при врожденных и наследственных заболеваниях.
Модуль 8		
Раздел 8 «Основы медицинской генетики»		
Тема 8.1.		УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7
Содержание лекционного курса		
8.1.1.	Общая характеристика наследственных заболеваний.	Этиология и патогенез наследственной патологии: Общая характеристика наследственных болезней. Классификация наследственных болезней. Типы наследования. Семиотика наследственных болезней (учение о признаках наследственных болезней). Понятие синдрома, следствия, ассоциации.
Содержание темы практического занятия		
8.1.2.	Общая характеристика наследственных заболеваний.	Методы диагностики наследственных заболеваний. Современные исследования и перспективы лечения наследственных заболеваний.
Тема 8.2.		УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7
Содержание лекционного курса		
8.2.1.	Хромосомные болезни: патогенез, клиника и	Общая характеристика: Определение понятия

	диагностика.	хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяциях. Клинико-цитогенетическая характеристика аномалий половых хромосом. Клинико-цитогенетическая характеристика аномалий аутосом. Клинико-цитогенетическая характеристика микроделеционных и микродупликационных синдромов.	
Содержание темы практического занятия			
8.2.2.	Хромосомные болезни: патогенез, клиника и диагностика.	Диагностика хромосомных болезней. Принципы выявления хромосомных патологий, случаев мозаицизма. Использование лабораторных методов исследования.	
Тема 8.3.			УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7
Содержание лекционного курса			
8.3.1.	Генные болезни: патогенез, клиника и диагностика.	Моногенные наследственные болезни: определение, этиология, классификация наследственных болезней. Семиотика, классификация и основные принципы клинической диагностики наследственных болезней. Наследственные болезни обмена веществ. Наследственные болезни клеточных органелл. Наследственные иммунодефициты. Нарушение формирования соединительной ткани. Клиника, диагностика, лечение, профилактика наследственных синдромов с преимущественным нарушением различных органов и систем. Болезни, обусловленные экспансией тринуклеотидных	

		повторов.	
Содержание темы практического занятия			
8.3.2.	Генные болезни: патогенез, клиника и диагностика.	Диагностика генных болезней. Принципы проведения молекулярно-генетической диагностики моногенной патологии. Знакомство с принципами выявления соматической генетической патологии и случаев мозаицизма.	
Тема 8.4.			УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7
Содержание лекционного курса			
8.4.1.	Наследственная предрасположенность и мультифакторные заболевания.	Наследственность и патогенез болезней с наследственной предрасположенностью. Доказательство роли генетических и средовых факторов в происхождении многофакторных болезней. Этиологическая гетерогенность и клинический полиморфизм.	
Содержание темы практического занятия			
8.4.2.	Наследственная предрасположенность и мультифакторные заболевания.	Генетический полиморфизм. Базы данных с данными генетических полиморфизмов, ассоциированных с риском мультифакторных заболеваний.	
8.4.3.	Наследственная предрасположенность и мультифакторные заболевания.	Методы генетического анализа и генетические модели исследования. Генные сети. Расчет полигенного риска.	
Модуль 9			
Раздел 9 «Иммуногенетика, HLA-типирование»			
Тема 9.1.			УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7
Содержание темы лекционного курса			
9.1.1.	Генетические основы иммунитета. Антигены и гены системы HLA.	Генетическая основа синтеза иммуноглобулинов. Классификация HLA,	

		номенклатура, понятие об антигенах, генах и антителах системы HLA, полиморфизм HLA	
Содержание темы практического занятия			
9.1.2.	Генетические основы иммунитета. Антигены и гены системы HLA.	Антигены HLA и их биологическая роль. Ассоциация заболеваний с HLA-полиморфизмом	
Тема 9.2.			УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7
Содержание темы практического занятия			
9.2.1.	Методы определения генов, антигенов и антител системы HLA.	Методы определения генов, антигенов и антител системы HLA: серологические, молекулярно-генетические методы. Интерпретация HLA-типирования, проведенном посредством ПЦР.	
Тема 9.3.			УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7
Содержание темы практического занятия			
9.3.1.	Области применения HLA типирования.	HLA типирование в трансплантологии, HLA ассоциированные заболевания (сахарный диабет, ревматоидный артрит и пр.)	
Модуль 10			
Раздел 10 «Фармакогенетика»			
Тема 10.1.			УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7
Содержание темы лекционного курса			
10.1.1.	Общая характеристика фармакогенетики. Генетические основы биотрансформации ксенобиотиков. Индивидуальное прогнозирование эффективности терапии на	Общая характеристика фармакогенетики. Генетические основы биотрансформации ксенобиотиков. Индивидуальное прогнозирование эффективности терапии на основе генотипирования.	

	основе генотипирования.		
Содержание темы практического занятия			
10.1.2.	Общая характеристика фармакогенетики. Генетические основы биотрансформации ксенобиотиков. Индивидуальное прогнозирование эффективности терапии на основе генотипирования.	Использование молекулярно-генетических методов для определения полиморфизмов генов, ассоциированных с метаболизмом фармакологических препаратов. Интерпретация полученных результатов для индивидуального подбора терапии.	
Тема 10.2.			УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7
Содержание темы практического занятия			
10.2.1.	Индивидуальные различия в ответах на лекарства. Генетические основы назначения антикоагулянтов.	Принципы персонализированного подбора доз варфарина и новых пероральных антикоагулянтов. Использование базы данных PharmGKB.	
Модуль 11			
Раздел 11 «Профилактика наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование»			
Тема 11.1.			УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-8
Содержание темы лекционного курса			
11.1.1.	Медико-генетическое консультирование.	Медико-генетическое консультирование: виды и этапы, функции и задачи. Показания. Факторы повышенного риска рождения детей с хромосомными болезнями.	
Содержание темы практического занятия			
11.1.2.	Медико-генетическое консультирование.	Знакомство с принципами медико-генетического консультирования. Нормативные документы в области медицинской генетики. Перспективы развития медицинской генетики и медико-	

		генетической службы в России. Экономическая эффективность медико-генетической службы. Этические аспекты медико- генетического консультирования.	
	Тема 11.2.		УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-8
Содержание темы лекционного курса			
11.2.1.	Периконцепционная и пренатальная диагностика.	Определение, цели, методы и значение периконцепционной диагностики. Показания к периконцепционной диагностике. Показания и методология проведения. Значение пренатальной диагностики в снижении уровня наследственной и врожденной патологии.	
Содержание темы практического занятия			
11.2.2.	Периконцепционная и пренатальная диагностика.	Знакомство с принципами выявления наследственной генетической патологии, использования лабораторных методов исследования в периконцепционной диагностике. Знакомство с принципами проведения генетического скрининга 1 го и 2 го триместра беременных. Методы исследования.	
	Тема 11.3.		УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-8
Содержание темы практического занятия			
11.3.1.	Программы массового и селективного скрининга.	Программы массового и селективного скрининга, этапы, методы, требования к проведению. Контроль качества и эффективность программ массового скрининга в системе профилактики наследственной и врожденной патологии. Методы	

		исследования заболеваний, включенных в перечень неонатального скрининга.	
	Тема 11.4.		УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7, ПК-8
	Содержание темы лекционного курса		
11.4.1.	Лечение: основные принципы и подходы. Генотерапия. Клеточная терапия. Лечение наследственных болезней обмена.	Лечение: основные принципы и подходы. Генотерапия. Клеточная терапия.	
	Содержание темы практического занятия		
11.4.2.	Лечение: основные принципы и подходы. Генотерапия. Клеточная терапия. Лечение наследственных болезней обмена.	Лечение наследственных болезней обмена. Организация помощи пациентам.	

V. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине

№ п/п	Наименование	
1.	Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-3361-4. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html	ЭБС «Консультант студента»
2.	Азова, М. М. Общая и медицинская генетика. Задачи : учебное пособие / под ред. М. М. Азовой. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 160 с. - ISBN 978-5-9704-5979-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970459799.html	ЭБС «Консультант студента»

VI. Оценочные средства для проведения аттестации обучающихся по дисциплине

6.1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения программы ординатуры

№	Перечень разделов и тем	Тип занятия (Л, П, С)	Перечень компетенций и этапы их формирования											
			УК1	УК 2	УК 3	ПК1	ПК2	ПК3	ПК4	ПК5	ПК6	ПК7	ПК8	ПК9
Раздел 1														
Тема 1.1	История и современное состояние медицинской генетики	Л	+			+	+			+	+	+	+	
		П	+			+	+			+	+	+	+	
		С	+			+	+			+	+	+	+	
Тема 1.2	Организация генетической лаборатории. Нормативно-правовое обеспечение	Л	+			+	+			+	+	+	+	
		П	+			+	+			+	+	+	+	
		С	+			+	+			+	+	+	+	
Тема 1.3	Этико-правовые основы деятельности врача-лабораторного генетика	Л	+			+	+			+	+	+	+	
		П	+			+	+			+	+	+	+	
		С	+			+	+			+	+	+	+	
Тема 1.4	Этапы лабораторного анализа и обеспечение качества	Л	+			+	+			+	+	+	+	
		П	+			+	+			+	+	+	+	
		С	+			+	+			+	+	+	+	
Раздел 2														
Тема 2.1	Геном человека и теория гена	Л	+			+	+			+	+	+		
		П	+			+	+			+	+	+		
		С	+			+	+			+	+	+		
Тема 2.2	Механизмы хранения и реализации генетической информации	Л	+			+	+			+	+	+		
		П	+			+	+			+	+	+		
		С	+			+	+			+	+	+		
Тема 2.3	Структурно-функциональная организация генов и	Л	+			+	+			+	+	+		
		П	+			+	+			+	+	+		
		С	+			+	+			+	+	+		

	регуляция экспрессии														
Раздел 3															
Тема 3.1	Структурно-функциональная организация хромосом. Номенклатура хромосом	Л П С	+			+	+			+	+	+			
Тема 3.2	Роль ядра и цитоплазмы в наследственности. Клеточный цикл. Митоз	Л П С	+			+	+			+	+	+			
Тема 3.3	Мейоз. Гаметогенез	Л П С	+			+	+			+	+	+			
Раздел 4															
Тема 4.1	Мутационная изменчивость. Типы мутаций	Л П С	+			+	+			+	+	+			
Тема 4.2	Молекулярные механизмы мутаций и репарации ДНК	Л П С	+			+	+			+	+	+			
Тема 4.3	Спонтанный и индуцированный мутагенез. Методы оценки мутагенного эффекта	Л П С	+			+	+			+	+	+			
Раздел 5															
Тема 5.1	Полимеразная цепная реакция. Основные принципы, возможности	Л П С	+			+	+			+	+	+			

Тема 5.2	Принципы и методы анализа экспрессии генов и уровня метилирования генов	Л П С	+			+	+			+	+	+			
Тема 5.3	Методы определения последовательностей нуклеиновых кислот. Секвенирование	Л П С	+			+	+			+	+	+			
Тема 5.4	Высокопроизводительные методы: NGS-секвенирование, микрочиповые технологии	Л П С	+			+	+			+	+	+			
Тема 5.5	Биоинформатическая обработка генетических данных	Л П С	+			+	+			+	+	+			
Раздел 6															
Тема 6.1	Цитогенетические методы исследования. Кариотипирование	Л П С	+			+	+			+	+	+			
Тема 6.2	Флуоресцентная гибридизация insitu (FISH)	Л П С	+			+	+			+	+	+			
Тема 6.3	Метод сравнительной геномной гибридизации на ДНК микрочипах (array CGH)	Л П С	+			+	+			+	+	+			
Раздел 7															
Тема 7.1	Биохимические методы диагностики наследственных болезней	Л П С	+			+	+			+	+	+			

Тема 7.2	Анализ активности ферментов	Л П С	+			+	+			+	+	+			
Раздел 8															
Тема 8.1	Общая характеристика наследственных заболеваний	Л П С	+			+	+			+	+	+			
Тема 8.2	Хромосомные болезни: патогенез, клиника и диагностика	Л П С	+			+	+			+	+	+			
Тема 8.3	Генные болезни: патогенез, клиника и диагностика	Л П С	+			+	+			+	+	+			
Тема 8.4	Наследственная предрасположенность и мультифакторные заболевания	Л П С	+			+	+			+	+	+			
Раздел 9															
Тема 9.1	Генетические основы иммунитета. Антигены и гены системы HLA	Л П С	+			+	+			+	+	+			
Тема 9.2	Методы определения генов, антигенов и антител системы HLA	П С	+			+	+			+	+	+			
Тема 9.3	Области применения HLA типирования	П С	+			+	+			+	+	+			
Раздел 10															
Тема 10.1	Общая характеристика фармакогенетики. Генетические основы биотрансформации	Л П С	+			+	+			+	+	+			

	ксенобиотиков. Индивидуальное прогнозирование эффективности терапии на основе генотипирования														
Тема 10.2	Индивидуальные различия в ответах на лекарства. Генетические основы назначения антикоагулянтов	П С	+ +			+ +	+ +			+ +	+ +	+ +			
Раздел 11															
Тема 11.1	Медико-генетическое консультирование	Л П С	+ + +			+ + +	+ + +			+ + +	+ + +	+ + +	+ + +		
Тема 11.2	Периконцепционная и пренатальная диагностика	Л П С	+ + +			+ + +	+ + +			+ + +	+ + +	+ + +	+ + +		
Тема 11.3	Программы массового и селективного скрининга	П С	+ +			+ +	+ +			+ +	+ +	+ +	+ +		
Тема 11.4	Лечение: основные принципы и подходы. Генотерапия. Клеточная терапия. Лечение наследственных болезней обмена	Л П С	+ + +			+ + +	+ + +			+ + +	+ + +	+ + +	+ + +		

**6.2. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования
(описание шкал оценивания)**

В процессе освоения дисциплины формируются следующие компетенции: УК1, ПК1, ПК2, ПК5, ПК6, ПК7, ПК8

Перечень компетенций	Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций)	Форма оценочных средств	Критерии оценивания результатов обучения (дескрипторы)			
			неудовлетворительно (менее 70 баллов)	удовлетворительно (70-79 баллов)	хорошо (80-89 баллов)	отлично (90-100 баллов)
Готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-1)	Знает: сущность методов системного анализа и системного синтеза; понятие «абстракция», ее типы и значение.	Тестовые задания	Имеет фрагментарное представление о сущности методов системного анализа и системного синтеза; понятии «абстракция», ее типах и значении	Имеет общее представление о сущности методов системного анализа и системного синтеза; понятии «абстракция», ее типах и значении	Имеет достаточные знания о сущности методов системного анализа и системного синтеза; понятии «абстракция», ее типах и значении	Имеет глубокие знания о сущности методов системного анализа и системного синтеза; понятии «абстракция», ее типах и значении
	Умеет: выделять и систематизировать существенные свойства и связи предметов, отделять их от частных, не существенных; анализировать учебные и профессиональные тексты; анализировать и систематизировать любую поступающую информацию; выявлять основные закономерности изучаемых объектов, прогнозировать новые неизвестные закономерности.	Собеседование	Обладает фрагментарным умением выделять и систематизировать существенные свойства и связи предметов, отделять их от частных, не существенных; анализировать учебные и профессиональные тексты; анализировать и систематизировать любую поступающую информацию; выявлять основные закономерности изучаемых объектов, прогнозировать новые неизвестные закономерности.	Обладает частичным, не систематичным умением выделять и систематизировать существенные свойства и связи предметов, отделять их от частных, не существенных; анализировать учебные и профессиональные тексты; анализировать и систематизировать любую поступающую информацию; выявлять основные закономерности изучаемых объектов, прогнозировать новые неизвестные закономерности.	В целом успешно умеет выделять и систематизировать существенные свойства и связи предметов, отделять их от частных, не существенных; анализировать учебные и профессиональные тексты; анализировать и систематизировать любую поступающую информацию; выявлять основные закономерности изучаемых объектов, прогнозировать новые неизвестные закономерности.	Успешно умеет выделять и систематизировать существенные свойства и связи предметов, отделять их от частных, не существенных; анализировать учебные и профессиональные тексты; анализировать и систематизировать любую поступающую информацию; выявлять основные закономерности изучаемых объектов, прогнозировать новые неизвестные закономерности.
	Владеет: навыками сбора, обработки информации по учебным и профессиональным проблемам; навыками выбора методов и средств	Ситуационные задачи	Фрагментарно применяет приемы и технологии сбора, обработки информации по учебным и	В целом успешно, но не систематично применяет приемы и технологии сбора, обработки информации по	В целом успешно применяет приемы и технологии сбора, обработки информации по учебным и	Успешно и систематично применяет приемы и технологии сбора, обработки информации по

	решения учебных и профессиональных задач		профессиональным проблемам; навыки выбора методов и средств решения учебных и профессиональных задач	учебным и профессиональным проблемам; навыки выбора методов и средств решения учебных и профессиональных задач	профессиональным проблемам; навыки выбора методов и средств решения учебных и профессиональных задач	учебным и профессиональным проблемам; навыки выбора методов и средств решения учебных и профессиональных задач
	ПРОФЕССИОНАЛЬНЫЕ КОМПЕТЕНЦИИ ВЫПУСКНИКА (ПК)					
готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания (ПК-1);	Знает: принципы профилактики наследственных болезней	Тестовые задания	Имеет фрагментарное представление о принципах профилактики наследственных болезней	Имеет общее представление о принципах профилактики наследственных болезней	Имеет достаточные знания о принципах профилактики наследственных болезней	Имеет глубокие знания о принципах профилактики наследственных болезней
	Умеет: сформулировать рекомендации по первичной и вторичной профилактике больных с наследственной патологией	Собеседование	Обладает фрагментарным умением сформулировать рекомендации по первичной и вторичной профилактике больных с наследственной патологией	Обладает частичным, не систематичным умением сформулировать рекомендации по первичной и вторичной профилактике больных с наследственной патологией	В целом успешно умеет сформулировать рекомендации по первичной и вторичной профилактике больных с наследственной патологией	Успешно умеет сформулировать рекомендации по первичной и вторичной профилактике больных с наследственной патологией

	Владеет: составлением программы профилактики генетически детерминированной патологии	Ситуационные задачи	Осуществляет фрагментарное применение навыков составления программы профилактики генетически детерминированной патологии	В целом успешно, но не систематично владеет навыками составления программы профилактики генетически детерминированной патологии	В целом успешно применяет навыки составления программы профилактики генетически детерминированной патологии	Успешно и систематично применяет навыки составления программы профилактики генетически детерминированной патологии
готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными (ПК-2);	Знает: скрининговые программы по выявлению наследственной и врожденной патологии;	Тестовые задания	Имеет фрагментарное представление о скрининговых программах по выявлению наследственной и врожденной патологии;	Имеет общее представление о принципах и средствах скрининговых программ по выявлению наследственной и врожденной патологии;	Имеет достаточные знания о принципах и средствах скрининговых программ по выявлению наследственной и врожденной патологии;	Имеет глубокие знания о принципах и средствах скрининговых программ по выявлению наследственной и врожденной патологии;
	Умеет: интерпретировать результаты скрининга;	Собеседование	Обладает фрагментарным умением интерпретировать результаты скрининга;	Обладает частичным, не систематичным умением интерпретировать результаты скрининга;	В целом успешно умеет интерпретировать результаты скрининга;	Успешно умеет интерпретировать результаты скрининга;
	Владеет: маршрутизацией пациента с предполагаемой наследственной и врожденной патологией;	Ситуационные задачи	Осуществляет фрагментарное применение навыков маршрутизации пациента с предполагаемой наследственной и врожденной патологией;	В целом успешно, но не систематично владеет навыками маршрутизации пациента с предполагаемой наследственной и врожденной патологией;	В целом успешно применяет приемы и технологии навыков маршрутизации пациента с предполагаемой наследственной и врожденной патологией;	Успешно и систематично применяет навыки маршрутизации пациента с предполагаемой наследственной и врожденной патологией;
готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ-10);	Знает: - современную классификацию и дифференциальную диагностику основных наследственных заболеваний; - генетические факторы этиологии и патогенеза наследственных болезней; - показания для проведения цитогенетического обследования;	Тестовые задания	Имеет фрагментарное представление о - современной классификации и дифференциальной диагностики основных наследственных заболеваний; - генетических факторах этиологии и патогенеза наследственных болезней; - показаниях для проведения цитогенетического обследования;	Имеет общее представление о - современной классификации и дифференциальной диагностики основных наследственных заболеваний; - генетических факторах этиологии и патогенеза наследственных болезней; - показаниях для проведения цитогенетического обследования;	Имеет достаточные знания о принципах о - современной классификации и дифференциальной диагностики основных наследственных заболеваний; - генетических факторах этиологии и патогенеза наследственных болезней; - показаниях для проведения цитогенетического обследования;	Имеет глубокие знания о - современной классификации и дифференциальной диагностики основных наследственных заболеваний; - генетических факторах этиологии и патогенеза наследственных болезней; - показаниях для проведения цитогенетического обследования;

	- показания для проведения специального биохимического обследования;		- показания для проведения специального биохимического обследования;	проведения специального биохимического обследования;	- показания для проведения специального биохимического обследования;	проведения специального биохимического обследования;
	<p>Умеет:</p> <ul style="list-style-type: none"> - формулировать предварительный диагноз хромосомной патологии и некоторых наиболее распространенных моногенно наследующихся синдромов и заболеваний; - определить необходимость дополнительного обследования, включая молекулярно-генетические методы исследования; - проводить кодировку заболевания в соответствии с МКБ; 	Собеседование	<ul style="list-style-type: none"> Обладает фрагментарным умением - формулировать предварительный диагноз хромосомной патологии и некоторых наиболее распространенных моногенно наследующихся синдромов и заболеваний; - определять необходимость дополнительного обследования, включая молекулярно-генетические методы исследования; - проводить кодировку заболевания в соответствии с МКБ; 	<ul style="list-style-type: none"> Обладает частичным, не систематичным умением - формулировать предварительный диагноз хромосомной патологии и некоторых наиболее распространенных моногенно наследующихся синдромов и заболеваний; - определять необходимость дополнительного обследования, включая молекулярно-генетические методы исследования; - проводить кодировку заболевания в соответствии с МКБ; 	<ul style="list-style-type: none"> В целом успешно умеет - формулировать предварительный диагноз хромосомной патологии и некоторых наиболее распространенных моногенно наследующихся синдромов и заболеваний; - определять необходимость дополнительного обследования, включая молекулярно-генетические методы исследования; - проводить кодировку заболевания в соответствии с МКБ; 	<ul style="list-style-type: none"> Успешно умеет - формулировать предварительный диагноз хромосомной патологии и некоторых наиболее распространенных моногенно наследующихся синдромов и заболеваний; - определять необходимость дополнительного обследования, включая молекулярно-генетические методы исследования; - проводить кодировку заболевания в соответствии с МКБ;
	<p>Владеет:</p> <ul style="list-style-type: none"> - методикой цитогенетического анализа; - алгоритмами молекулярно-генетической диагностики наследственных заболеваний; - методикой анализа результатов молекулярно-генетических тестов; - методами биохимической диагностики наследственных болезней; 	Ситуационные задачи	<ul style="list-style-type: none"> Осуществляет фрагментарное применение - методики цитогенетического анализа; - алгоритмов молекулярно-генетической диагностики наследственных заболеваний; - методики анализа результатов молекулярно-генетических тестов; - методов биохимической диагностики 	<ul style="list-style-type: none"> В целом успешно, но не систематично владеет навыками - методики цитогенетического анализа; - алгоритмов молекулярно-генетической диагностики наследственных заболеваний; - методики анализа результатов молекулярно-генетических тестов; - методов биохимической 	<ul style="list-style-type: none"> В целом успешно применяет - методику цитогенетического анализа; - алгоритмы молекулярно-генетической диагностики наследственных заболеваний; - методику анализа результатов молекулярно-генетических тестов; - методы биохимической диагностики 	<ul style="list-style-type: none"> Успешно и систематично применяет навыки - методики цитогенетического анализа; - алгоритмов молекулярно-генетической диагностики наследственных заболеваний; - методики анализа результатов молекулярно-генетических тестов; - методов биохимической диагностики

			наследственных болезней;	диагностики наследственных болезней;	наследственных болезней;	наследственных болезней;
готовность к применению диагностических лабораторных генетических методов исследований и интерпретации их результатов (ПК-6);	Знает: методы молекулярной диагностики;	Тестовые задания	Имеет фрагментарное представление о методах молекулярной диагностики;	Имеет общее представление о методах молекулярной диагностики;	Имеет достаточные знания о принципах о методах молекулярной диагностики;	Имеет глубокие знания о методах молекулярной диагностики;
	Умеет: адекватно подбирать методы анализа и интерпретировать результаты в соответствии с конкретной клинико-диагностической задачей;	Собеседование	Обладает фрагментарным умением адекватно подбирать методы анализа и интерпретировать результаты в соответствии с конкретной клинико-диагностической задачей;	Обладает частичным, не систематичным умением адекватно подбирать методы анализа и интерпретировать результаты в соответствии с конкретной клинико-диагностической задачей;	В целом успешно умеет адекватно подбирать методы анализа и интерпретировать результаты в соответствии с конкретной клинико-диагностической задачей;	Успешно умеет адекватно подбирать методы анализа и интерпретировать результаты в соответствии с конкретной клинико-диагностической задачей;
	Владеет: навыком формулировки экспертного заключения по результатам молекулярно-диагностических тестов;	Ситуационные задачи	Осуществляет фрагментарное применение навыка формулировки экспертного заключения по результатам молекулярно-диагностических тестов;	В целом успешно, но не систематично владеет навыками формулировки экспертного заключения по результатам молекулярно-диагностических тестов;	В целом успешно применяет навыки формулировки экспертного заключения по результатам молекулярно-диагностических тестов;	Успешно и систематично применяет навыки формулировки экспертного заключения по результатам молекулярно-диагностических тестов;
готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих (ПК-7);	Знает: принципы формирования у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих;	Тестовые задания	Имеет фрагментарное представление о принципах формирования у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих;	Имеет общее представление о принципах формирования у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих;	Имеет достаточные знания о принципах формирования у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих;	Имеет глубокие знания о принципах формирования у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих;
	Умеет: формировать у населения пациентов и членов их семей мотивацию, направленную на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих;	Собеседование	Обладает фрагментарным умением формировать у населения пациентов и членов их семей мотивацию, направленную на сохранение и	Обладает частичным, не систематичным умением формировать у населения пациентов и членов их семей мотивацию, направленную на	В целом успешно умеет формировать у населения пациентов и членов их семей мотивацию, направленную на сохранение и укрепление своего	Успешно умеет формировать у населения пациентов и членов их семей мотивацию, направленную на сохранение и укрепление своего здоровья и

			укрепление своего здоровья и здоровья окружающих;	сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих;	здоровья и здоровья окружающих;	здоровья окружающих;
	Владеет: принципами формирования у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих;	Ситуационные задачи	Осуществляет фрагментарное применение навыка формирования у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих;	В целом успешно, но не систематично владеет навыками формирования у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих;	В целом успешно применяет навыки формирования у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих;	Успешно и систематично применяет навыки формирования у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих;
готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях (ПК-8).	Знает: - нормативные документы, регулирующие работу медико-генетической службы; - правила внутреннего трудового распорядка; - правила по охране труда и пожарной безопасности; - санитарные правила и нормы функционирования учреждения здравоохранения; - правила эксплуатации оргтехники и медицинского оборудования своего рабочего места; - основы трудового законодательства; - организацию контроля качества лабораторных исследований; - порядок и основные требования к его проведению;	Тестовые задания	Имеет фрагментарное представление о - нормативных документах, регулирующих работу медико-генетической службы; - правилах внутреннего трудового распорядка; - правилах по охране труда и пожарной безопасности; - санитарных правил и нормах функционирования учреждения здравоохранения; - правилах эксплуатации оргтехники и медицинского оборудования своего рабочего места; - основах трудового законодательства; - организации контроля качества лабораторных исследований; - порядке и основных требованиях к его	Имеет общее представление о - нормативных документах, регулирующих работу медико-генетической службы; - правилах внутреннего трудового распорядка; - правилах по охране труда и пожарной безопасности; - санитарных правил и нормах функционирования учреждения здравоохранения; - правилах эксплуатации оргтехники и медицинского оборудования своего рабочего места; - основах трудового законодательства; - организации контроля качества лабораторных исследований; - порядке и основных требованиях к его	Имеет достаточные знания о - нормативных документах, регулирующих работу медико-генетической службы; - правилах внутреннего трудового распорядка; - правилах по охране труда и пожарной безопасности; - санитарных правил и нормах функционирования учреждения здравоохранения; - правилах эксплуатации оргтехники и медицинского оборудования своего рабочего места; - основах трудового законодательства; - организации контроля качества лабораторных исследований; - порядке и основных требованиях к его	Имеет глубокие знания о - нормативных документах, регулирующих работу медико-генетической службы; - правилах внутреннего трудового распорядка; - правилах по охране труда и пожарной безопасности; - санитарных правил и нормах функционирования учреждения здравоохранения; - правилах эксплуатации оргтехники и медицинского оборудования своего рабочего места; - основах трудового законодательства; - организации контроля качества лабораторных исследований; - порядке и основных требованиях к его

			проведению;	проведению;	проведению;	проведению;
	Умеет: анализировать эффективность работы медико-генетической консультации, кабинета медико-генетического консультирования;	Собеседование	Обладает фрагментарным умением анализировать эффективность работы медико-генетической консультации, кабинета медико-генетического консультирования;	Обладает частичным, не систематичным умением анализировать эффективность работы медико-генетической консультации, кабинета медико-генетического консультирования;	В целом успешно умеет анализировать эффективность работы медико-генетической консультации, кабинета медико-генетического консультирования;	Успешно умеет анализировать эффективность работы медико-генетической консультации, кабинета медико-генетического консультирования;
	Владеет: навыком оформления типовой учетно-отчетной медицинской документации в медицинских организациях;	Ситуационные задачи	Осуществляет фрагментарное применение навыка оформления типовой учетно-отчетной медицинской документации в медицинских организациях;	В целом успешно, но не систематично владеет навыками оформления типовой учетно-отчетной медицинской документации в медицинских организациях;	В целом успешно применяет навыки оформления типовой учетно-отчетной медицинской документации в медицинских организациях;	Успешно и систематично применяет навыки оформления типовой учетно-отчетной медицинской документации в медицинских организациях.

6.3. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения программы ординатуры

1 уровень – оценка знаний

Для оценивания результатов обучения в виде **знаний** используются следующие типы контроля: тесты.

Примеры тестов:

1. Геномный импринтинг приводит к следующим последствиям:

- а) различиям в экспрессии гомологичных материнских и отцовских аллелей;**
- б) передаче изменений в экспрессии генов следующим клеточным поколениям;
- в) сдвигу в соотношении полов в сторону мальчиков;
- г) увеличению частоты спонтанных аборт.

2. Какой компонент ПЦР отвечает за специфичность реакции?

- а) ДНК-полимераза;
- б) праймеры;**
- в) нуклеотиды;
- г) хлорид магния.

3. Какие способы подходят для оценки количества выделенной ДНК?

- а) флуориметрические с использованием флуоресцентных красителей;
- б) спектрофотометрические по уровню поглощения;
- в) электрофорез в агарозном геле;
- г) верны варианты б и в;
- д) верны варианты а и б.**

4. Диагностическим лабораторным критерием фенилкетонурии является:

- а) подъем уровня фенилгидразина;
- б) гиперфенилаланинемия;**
- в) лейкоцитоз;
- г) повышение уровня тирозина.

5. К нарушениям структуры хромосом относят:

- а) анеуплоидию;
- б) полиплоидию;
- в) нуллисомию;
- г) транслокации.**

6. Sporadic случай наследственной болезни - это:

- а) пациент с наследственной болезнью, впервые обратившийся за медицинской помощью;
- б) первый случай аутосомно-доминантной или хромосомной болезни в родословной;
- в) единственный случай данной наследственной болезни в родословной;**
- г) пациент с наследственной болезнью, имеющий здоровых родителей.

Критерии оценки тестирования:

Оценка по тесту выставляется пропорционально доле правильных ответов:

90-100% - оценка «отлично/зачтено»

80-89% - оценка «хорошо/зачтено»

70-79% оценка «удовлетворительно/зачтено»

Менее 70% правильных ответов – оценка «неудовлетворительно/не зачтено»

2 уровень – оценка умений

Для оценивания результатов обучения в виде **умений** используются: собеседование.

Примеры вопросов для собеседования:

1. Показания к медико-генетическому консультированию.
2. Метод секвенирования по Сэнгеру и его применение в клиническо-лабораторной диагностике.
3. Требования к материально-техническому оснащению клинических лабораторий с ДНК-диагностикой.
4. Структурно-функциональная организация хромосом человека.
5. Программы массового и селективного скрининга, этапы, методы, требования к проведению.
6. Теоретические основы и принципы использования биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена.

Критерии оценки собеседования:

«Отлично/зачтено» выставляется обучающемуся, если он:

- дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос;
- в ответе прослеживается четкая структура, логическая последовательность, отражающая сущность раскрываемых понятий, теорий, явлений;
- знание по предмету демонстрируется на фоне понимания его в системе данной науки и междисциплинарных связей;
- ответы на дополнительные вопросы четкие, краткие;
- могут быть допущены недочеты в определении понятий, исправленные самостоятельно в процессе ответа.

«Хорошо/зачтено» выставляется обучающемуся, если он:

- дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос, показано умение выделять существенные и несущественные признаки, причинно-следственные связи;
- рассказ недостаточно логичен с единичными ошибками в частности, исправленные с помощью преподавателя;
- единичные ошибки в патофизиологической терминологии;
- ответы на дополнительные вопросы правильные, недостаточно четкие.

«Удовлетворительно/зачтено» выставляется обучающемуся, если он:

- ответ недостаточно полный, с ошибками в деталях, умение раскрыть значение обобщенных знаний не показано, речевое оформление требует поправок, коррекции;
- логика и последовательность изложения имеют нарушения, ординатор не способен самостоятельно выделить существенные и несущественные признаки и причинно-следственные связи;
- ошибки в раскрываемых понятиях, терминах;
- ответы на дополнительные вопросы недостаточно четкие, с ошибками в частности.

«Неудовлетворительно/не зачтено» выставляется обучающемуся, если он:

- ответ представляет собой разрозненные знания с существенными ошибками по вопросу;

– присутствуют фрагментарность, нелогичность изложения, ординатор не осознает связь обсуждаемого вопроса с другими объектами дисциплины, речь неграмотная.

3 уровень – оценка навыков

Для оценивания результатов обучения в виде **навыков** используются следующие типы контроля: решение ситуационных задач.

Примеры ситуационных задач:

1. При исследовании близнецовым методом предрасположенности к некоторым врожденным порокам развития получены следующие данные: для врожденного сужения привратника желудка конкордантность монозиготных близнецов составила –67%, дизиготных близнецов –3%; для врожденного вывиха бедра конкордантность монозиготных близнецов равнялась 41%, дизиготных –3%. Оцените роль наследственных и средовых факторов в формировании данных патологических состояний.

2. У пациента выявлены признаки удлиненного интервала а QT на ЭКГ, других признаков системного заболевания не выявлено. Семейный анамнез внезапной смерти отсутствует. При генетическом исследовании выявлен генетический вариант в гене SCN5A, который описан в базах данных ClinVar и dbSNP в связи с ассоциацией с синдромом внезапной смерти младенца и синдромом Бругада. Частота данного варианта в популяции 1:5000. Какова ваша тактика при трактовке выявленного генетического варианта.

3. Юноша 17-ти лет чувствует себя хорошо, однако он не мог не заметить, что его тело отличается от тел одноклассников. Пациент рос и развивался нормально, но у него не было резкого скачка роста, характерного для подростков. На данный момент рост составляет 183 см, вес – 67 кг, размах рук 185 см. Оволосение в подмышечных впадинах и на лобке недостаточное, пенис и мошонка также меньших размеров, в области грудных желез пальпируются уплотнения под каждым соском диаметром до 3 см (появилось в 13 лет). В крови уровень тестостерона снижен, ЛГ повышен. Кариотип – 47 XXУ. Укажите причину состояния больного.

Критерии оценивания.

- оценка «отлично/зачтено»: ответ на вопрос задачи дан правильный. Объяснение хода ее решения подробное, последовательное, грамотное, с теоретическими обоснованиями (в т.ч. из лекционного курса), ответы на дополнительные вопросы верные, четкие.

- оценка «хорошо/зачтено»: ответ на вопрос задачи дан правильный. Объяснение хода ее решения подробное, но недостаточно логичное, с единичными ошибками в деталях, некоторыми затруднениями в теоретическом обосновании (в т.ч. из лекционного материала), ответы на дополнительные вопросы верные, но недостаточно четкие.

- оценка «удовлетворительно/зачтено»: ответ на вопрос задачи дан правильный. Объяснение хода ее решения недостаточно полное, непоследовательное, с ошибками, слабым теоретическим обоснованием (в т.ч. лекционным материалом), ответы на дополнительные вопросы недостаточно четкие, с ошибками в деталях.

- оценка «неудовлетворительно/не зачтено»: ответ на вопрос задачи дан не правильный. Объяснение хода ее решения дано неполное, непоследовательное, с грубыми ошибками, без теоретического обоснования (в т.ч. лекционным материалом), с большим количеством ошибок, ответы на дополнительные вопросы неправильные или отсутствуют.

VII. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины

7.1. Основная учебная литература

№ пп.	Наименование согласно библиографическим требованиям	Количество экземпляров в библиотеке
1	Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-8724-2. - Электронная версия доступна на сайте ЭБС "Консультант студента": [сайт]. URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970487242.html	ЭБС «Консультант студента»
2	Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-7934-6. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970479346.html	ЭБС «Консультант студента»
3	Медицинская генетика: национальное руководство / под ред. Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева, С. И. Куцева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 896 с. (Серия "Национальные руководства") - ISBN 978-5-9704-8557-6. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970485576.html	ЭБС «Консультант студента»
4	Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / С. С. Жилина, Т. В. Кожанова, М. Е. Майорова [и др.]. - 4-е изд., перераб. и доп. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2025. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-8951-2. - Электронная версия доступна на сайте ЭБС "Консультант студента": [сайт]. URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970489512.html	ЭБС «Консультант студента»
5	Азова, М. М. Общая и медицинская генетика. Задачи: учебное пособие / под ред. М. М. Азовой. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 160 с. - ISBN 978-5-9704-5979-9. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970459799.html	ЭБС «Консультант студента»
11	Акуленко, Л. В. Медицинская генетика: учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-3361-4. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL :	ЭБС «Консультант студента»

	https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html	студента»
7	Сычёв, Д. А. Клиническая фармакогенетика / Д. А. Сычёв, В. Г. Кулес - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2011. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/970409169V0018.html	ЭБС «Консультант студента»
8	Хайтов, Р. М. Иммуногеномика и генодиагностика человека / Р. М. Хайтов, Л. П. Алексеев, Д. Ю. Трофимов - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2017. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-4139-8. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970441398.html	ЭБС «Консультант студента»

7.2. Дополнительная учебная литература

№ пп.	Наименование согласно библиографическим требованиям	Количество экземпляров в библиотеке
1	Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Э. Д. Рубан. - Ростов-на-Дону: Феникс, 2024. - 319 с. (Среднее медицинское образование) - ISBN 978-5-222-35268-7. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785222352687.html	ЭБС «Консультант студента»
2	Клиническая лабораторная диагностика: национальное руководство / под ред. В. В. Долгова, М. А. Годкова, Т. В. Вавиловой. - 2-е изд., перераб. и доп. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2025. - 672 с. - ISBN 978-5-9704-8930-7, DOI: 10.33029/9704-8930-7-CLD-2025-1-672. - Электронная версия доступна на сайте ЭБС "Консультант студента": [сайт]. URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970489307.html	ЭБС «Консультант студента»
3	Медицинская лабораторная диагностика: программы и алгоритмы: руководство для врачей / под ред. А. И. Карпищенко. - 4-е изд., перераб. и доп. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 976 с. - ISBN 978-5-9704-6690-2, DOI: 10.33029/9704-6690-2-MLD-2023-1-976. - Электронная версия доступна на сайте ЭБС "Консультант студента": [сайт]. URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970466902.html	ЭБС «Консультант студента»
4	Неонатальный скрининг: национальное руководство / под ред. С. И. Куцева. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 360 с. - ISBN 978-5-9704-8320-6. - Электронная версия доступна на сайте ЭБС "Консультант студента": [сайт]. URL:	ЭБС «Консультант студента»

	https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970483206.html	
5	Тимочко, В. Р. Теория ошибок real-time ПЦР: руководство для врачей / Тимочко В. Р. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-4647-8. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970446478.html	ЭБС «Консультант студента»
6	Бочков, Н. П. Наследственные болезни: национальное руководство / Под ред. Н. П. Бочкова, Е. К. Гинтера, В. П. Пузырева - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 936 с. (Серия "Национальные руководства") - ISBN 978-5-9704-2469-8. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970424698.html	ЭБС «Консультант студента»
7	Акуленко, Л. В. Дородовая профилактика генетической патологии плода / Акуленко Л. В., Козлова Ю. О., Манухин И. Б. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-4921-9. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970449219.html	ЭБС «Консультант студента»

Ответственное лицо
библиотеки Университета
Александровна


(подпись)

Семеньчева Светлана

7.3. Периодические издания

№ пп.	Наименование согласно библиографическим требованиям
1	Казанский медицинский журнал
2	Клиническая лабораторная диагностика
3	Генетика
4	Медицинская генетика
5	Гены и клетки

VIII. Электронно-образовательные ресурсы Казанского ГМУ

1. Электронно-библиотечная система КГМУ (ЭБС КГМУ). Выписка из реестра зарегистрированных СМИ Эл № ФС77-78830 от 30.07.2020. Доступ: бессрочно <https://lib-kazangmu.ru/>
2. ЭБС «Консультант студента». Договор № 98/ЭЛА/2024 от 8 декабря 2024 г. Срок доступа: 01.01.2025 - 28.02.2025. А также, договор № 8/ЭЛА/2025 от 14 февраля 2025 г. Срок доступа: 01.03.2025 - 31.12.2025. ООО «КОНСУЛЬТАНТ СТУДЕНТА». <https://www.studentlibrary.ru/>
3. Справочно-информационная система «MedBaseGeotar». Договор № 97/ЭЛА/2024 от 8 декабря 2024 г. Срок доступа: 01.01.2025 - 31.12.2025. ООО «КОНСУЛЬТАНТ СТУДЕНТА». <https://mbasegeotar.ru/cgi-bin/mb4x>
4. База данных «Научная электронная библиотека elibrary.ru.». Лицензионный договор № SU-539/2025 от 13 января 2025 г. Срок доступа: 13.01.2025 - 12.01.2026. ООО «НЭБ». <http://elibrary.ru>
5. Электронные журналы на платформе «Эко-Вектор». Договор № 76/ЭЛА/2025 от 01 августа 2025 г. Срок доступа: 01.08.2025 – 31.07.2026. ООО «Эко-Вектор Ай Пи». <https://journals.eco-vector.com/>
6. Ресурс JAYPEE DIGITAL. Договор № 12/ЭЛА/2025 от 24 февраля 2025 г. Срок доступа: 24.02.2025 – 23.02.2026. ООО «БУКАП». <https://jaypeedigital.com/>
7. Информационный ресурс Сеть Консультант Плюс (в локальной сети библиотеки); договор о сотрудничестве с образовательной организацией № 497Р/2020 от 03 февраля 2020 г. Срок доступа: с 03.02.2020 – бессрочно. ООО «ИнфоЦентр»Консультант». <https://student2.consultant.ru/cgi/online.cgi?req=home&rnd=8PSrBhUEBFK96zl6>
8. Medline – медицинская реферативно-библиографическая база данных/система поиска. Система PubMed предоставляет доступ к Medline. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/>

INTERNET RESOURCES

1. Electronic catalog of the scientific library of Kazan State Medical University.
http://lib.kazangmu.ru/jirbis2/index.php?option=com_irbis&view=irbis&Itemid=521&lang=en
2. Electronic library system of KSMU <https://lib-kazangmu.ru/english>
3. Student electronic library Student's Konsultant, Books in English
https://www.studentlibrary.ru/ru/catalogue/switch_kit/x2018-207.html
4. Scientific Electronic Library Elibrary.ru <http://elibrary.ru>
5. Всемирная база данных статей в медицинских журналах PubMed
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/>

IX. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины

Изучение программы курса. На лекциях преподаватель рассматривает вопросы программы курса, составленной в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования. Для лучшего освоения материала по дисциплине, необходимо постоянно разбирать материалы лекций по конспектам и учебным пособиям. В случае необходимости обращаться к преподавателю за консультацией.

Требования к выполнению доклада. При подготовке к каждому семинарскому (практическому) занятию ординаторы могут подготовить доклад по выбору из рекомендованных к семинарскому занятию тем. Продолжительность доклада на семинарском занятии – до 10 мин. В докладе должна быть четко раскрыта суть научной проблемы, представляемой докладчиком. Язык и способ изложения доклада должны быть доступными для понимания ординаторами учебной группы. Доклад излагается устно, недопустимо дословное зачитывание текста. Можно подготовить презентацию по выбранной теме.

Требования к проведению индивидуального собеседования. Собеседование проводится по заранее известному ординатору перечню вопросов, индивидуально с каждым ординатором. Последний должен, получив вопросы, раскрыть понятия, которые в этих вопросах даются. Дополнительного времени на подготовку ординатор не получает.

Требования к заданиям на оценку умений и навыков. Задания выполняются аудиторно, на практических занятиях. Задания носят индивидуальный характер, преподаватель вправе решать, давать их в устной или письменной форме.

На практических занятиях рассматриваются вопросы программы дисциплины, составленной в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего профессионального образования.

Самостоятельная работа – это индивидуальная познавательная деятельность ординатора как на аудиторных занятиях, так и во внеаудиторное время. Его самостоятельная работа должна быть многогранной и иметь четко выраженную направленность на формирование конкретных компетенций.

Цель самостоятельной работы – овладение знаниями, профессиональными умениями и навыками, опытом творческой, исследовательской деятельности и обеспечение формирования профессиональной компетентности, воспитание потребности в самообразовании.

Самостоятельная работа способствует эффективному усвоению, как основного, так и дополнительного учебного материала, и вызвана не только ограничением некоторых тем определенным количеством аудиторных часов, а в большую степень потребностью приучения ординаторов к самостоятельному поиску и творческому осмыслению полученных знаний. Формы проведения самостоятельной работы ординатора разнообразны, это – работа с конспектами, учебными пособиями, сборниками задач с разбором конкретных ситуаций, написание рефератов и т.д.

Одним из условий, обеспечивающих успех семинарских занятий, является совокупность определенных конкретных требований к выступлениям, докладам обучающихся. Эти требования должны быть достаточно четкими и в то же время не настолько регламентированными, чтобы сковывать творческую мысль, насаждать схематизм. Перечень требований к любому выступлению ординатора примерно таков:

- 1) Связь выступления с предшествующей темой или вопросом.
- 2) Раскрытие сущности проблемы.

3) Методологическое значение для научной, профессиональной и практической деятельности.

Текущий контроль успеваемости по дисциплине (модулю) и промежуточная аттестация осуществляются в соответствии с Порядком организации и проведения текущего контроля успеваемости и Порядком проведения промежуточной аттестации обучающихся, устанавливающим формы проведения промежуточной аттестации, ее периодичность и систему оценок.

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

Особенности изучения дисциплины (модуля) инвалидами и лицами с ОВЗ определены в Положении об организации получения образования для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья.

Х. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине, включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем

1. Образовательный портал дистанционного обучения Казанского ГМУ, созданный на платформе LMS MOODLE. Дистанционный курс в составе образовательного портала содержит в себе лекции, презентации, задания, тесты, ссылки на учебный материал и другие элементы.
2. Операционная система семейства Windows или Astra Linux.
3. Пакет офисных приложений MS Office или R7 офис.
4. Интернет браузер отечественного производителя.
5. Библиотечная система ИРБИС.

Все программное обеспечение имеет лицензию и/или своевременно обновляется.

XI. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по дисциплине согласно ФГОС

Наименование дисциплины (модуля), практик в соответствии с учебным планом	Наименование и оснащённость специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Адрес
Лабораторная генетика	<p>Учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа №319, №330, №331. Оснащение: столы, стулья для обучающихся; стол, стул для преподавателя, доска, тестовые вопросы и задачи.</p> <p>Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа ауд.№1. Оснащение: столы, стулья для обучающихся, стол, стулья для преподавателя, проектор Panasonic PT-VX425NE, ноутбук Lenovo IdeaPad G550.</p>	420015, Республика Татарстан, г. Казань, ул. Толстого 6/30, 2-3 этаж.
	<p>Помещения для самостоятельной работы: к. 202, 204 - читальный зал открытого доступа. Оснащение: столы, стулья для обучающихся; компьютеры с выходом в интернет.</p> <p>к. 201,203 - читальный зал иностранной литературы и интернет: Оснащение: столы, стулья для обучающихся; компьютеры с выходом в интернет.</p> <p>к. 207 - информационно-библиографический отдел. Оснащение: столы, стулья для обучающихся; компьютеры с выходом в интернет.</p>	420012, Республика Татарстан, г. Казань, ул. Бутлерова, д. 49, Учебно-лабораторный корпус, 2 этаж.

Заведующий кафедрой биохимии и клинической лабораторной диагностики

профессор, д.м.н.

Мустафин И.Г.